

第9回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2011年11月12日（土）-13日（日）

開催場所：幕張メッセ国際会議場

報告書

平成23年（2011年）

主 催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：福嶋義光）

大會長：平原 史樹（横浜市立大学）

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 附属病院遺伝子診療部

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

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	1
全国遺伝子医療部門連絡会議 出席状況	2
第9回全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム	6
第9回全国遺伝子医療部門連絡会議 理事会議事録	7
開会挨拶（大会長）、来賓挨拶（文部科学省高等教育局医学教育課長 村田善則／ 厚生労働省健康局疾病対策課 中川義章）	9
（1）講演1：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）について	13
福嶋義光（信州大学）	
（2）講演2：日本産科婦人科学会「出生前に行われる検査および診断に関する見解」 改定（2011年6月）にあたって	23
澤井英明（兵庫医科大学）	

【参考資料】

別添1 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」	38
別添2 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」について	51
別添3 NT(nuchal translucency)と母体血清マーカー検査の取り扱い －日本産科婦人科医学会の新しい見解をふまえて－	58
別添4 出生前に行われる検査および診断に関する見解	69

ワークショップ：課題解決のための提言案の作成

(1) 各施設の機構構築と診療システム	コーディネーター 久保田健夫（山梨大学）	75
(2) 遺伝医学教育	櫻井晃洋（信州大学）	78
(3) 遺伝学的検査の諸問題 (ファーマコジェネティックスを含む)	渡邊 淳（日本医科大）	92
(4) 出生前診断（着床前診断を含む）	奥田美加（横浜市立大学）	96
(5) 発症前診断	難波栄二（鳥取大学）	98
(6) 認定遺伝カウンセラーの役割	山内泰子（川崎医療福祉大学）	105
総合討論		109
参加者アンケート		129
第9回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿		145
維持機関会員施設名簿		149
第10回全国遺伝子医療部門連絡会議 開催予定		152

はじめに

第9回 全国遺伝子医療部門連絡会議 大会長 平原史樹（横浜市立大学）

第9回全国遺伝子医療部門連絡会議大会長を担当させていただき、多くのご参加を得て活発なご議論を戴けたことに感謝申し上げます。ここに同会の記録集をお届け申し上げます。

今回の会議は日本人類遺伝学会第56回大会羽田明千葉大学教授のご配慮で会場である幕張メッセの会議室で2011年11月12—13日の2日にわたり開催させていただきました。

今回の連絡会議講演会では、おりしも2011年2月に発せられた日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」と2011年6月に改定された日本産科婦人科学会「出生前に行われる検査および診断に関する見解」を中心に「遺伝学的検査・診断ガイドライン、出生前診断の見解」というテーマを設けてディスカッションをおこないました。福嶋義光理事長と兵庫医科大学産婦人科澤井英明先生（日本産科婦人科学会出生前診断見解改定ワーキング委員会委員）から其々のガイドラインの概要をいただき、左合治彦先生（国立成育医療研究センター）と平原史樹の司会のもと、大変多くの方々からご意見と熱心な討議の時間をもつことができました。

今回は福嶋理事長のご配慮もあって、文部科学省から村田善則医学教育課長、厚生労働省から中川義章疾病対策課長補佐のご臨席もいただき、ご挨拶を戴いたのち、最後まで講演会の議論をお聞きいただけたことは意義深い事であったと思います。

2日目のワークショップは定例となっておりますが、各セッションの座長、書記の先生方のご尽力でやはり大変活発なご討議を戴き、2日目午後のまとめでも多くの成果が得られました。詳細は本報告集をごらんいただいたきたく思います。

総会でも今後の本会の重要な役割を含めた様々な議事が討議されましたが、来年度は記念すべき第10回目となり、東京での日本人類遺伝学会第57回大会（斎藤加代子大会長）にあわせて、日本医科大学渡辺淳会長のもとで本連絡会議が開かれる予定となっております。なお一層の発展を願って次会へとバトンをお渡ししたく思います。

最後に本会の開催にあたりご指導、またご尽力戴いた、福嶋義光理事長はじめ、全国遺伝子医療部門連絡会議の役員の方々、事務局として粉骨碎身の業務を遂行戴いたソーテーリアのスタッフのみなさま、また横浜市立大学医学部のメンバーにも厚く感謝の意を表したく思います。

全国遗传子医療部門連絡会議出席状況

	第1回 信州大・福崎 (東京)	第2回 京都大・小杉 (京都)	第3回 東女医大・青葉 (東京)	第4回 大阪大・門田 (大阪)	第5回 千葉大・野村 (千葉)	第6回 北里大・高田 (東京)	第7回 兵庫大・玉置 (兵庫)	第8回 山梨大・久保田 (東京)	第9回 横市大・平原 (東京)
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	○	○	1	1	2				○
横浜市立大学附属病院	○	○	○1	○1	○1	○1	○1	○1	○3 *当番施設
聖マリアンナ医科大学病院	○	○	○1	○	○2	○	○	○1	委任状
北里大学病院	○	○	○1	○	○	○	○3 *当番施設	○1	○1
東海大学医学部付属病院	○	○	1	3	○	○	○	○1	委任状1
山梨大学医学部附属病院	○	○	○	○	○	○1	○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	○9
新潟大学医学総合病院	○	○	○	○	○5	○4	○1	○1	○1
富山大学附属病院	○	○	1					○	○
金沢大学医学部附属病院	○	○						○	○
金沢医科大学病院	○	○			○	2	○1	○1	委任状
福井大学医学部附属病院	○	○			○		○	○	○
浜松医科大学医学部附属病院	○	○			○		○	○	○
岐阜大学医学部附属病院	○	○	1	1	2		○	○	○
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	○	○	○	○	○	○	○	○1	委任状
藤田保健衛生大学病院	○	○	○1	○1	2	○	○	○	○1
愛知医科大学病院	○				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		○			○	○
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	○3
京都府立医科大学附属病院	○	○	2	○3	○2	1	○	○1	○2
関西医科大学附属病院・松方病院	○				1			○1	委任状
大阪医科大学附属病院	○	○	○	○	1	○	○	○	○
大阪市立大学医学部附属病院	○	○	1	1	2	○			委任状
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	○				1		○	○	○1
和歌山県立医科大学附属病院									委任状
神戸大学医学部附属病院	○	○	○	○	1		○	○	○1
兵庫医科大学病院	○	○	○	○1	○	○	○1	○17 *当番施設	○3
鳥取大学医学部附属病院	○	○	○	○2	○	○2	○	○3	○1

	第1回 信州大福輪 (東京)	第2回 京都大・小杉 (京都)	第3回 東女医大・青葉 (東京)	第4回 大阪大・芦田 (大阪)	第5回 千葉大・野村 (千葉)	第6回 北里大・高田 (東京)	第7回 兵庫医大・玉置 (兵庫)	第8回 山梨大・久保田 (東京)	第9回 横市大・平原 (千葉)
神奈川県立こども医療センター	○	○	○	○	○	○	○	○	○
公立学校共済組合近畿中央病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○
医療法人 母恋 天使病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○
聖隸浜松病院	○	○	○	○	○	○	○	○	○
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	○	○	○	○	○	○	○	○	○
がん・感染症センター都立駒込病院	2名	1名	1名	1名	1名	1名	1名	1名	委任状
教育機関	維持機関会員 登録状況 (2011.11.1現在)	臨時連絡 専門医・研 修施設 ○名	○施設 ○名	○施設 ○名	○施設 ○名	○施設 ○名	○施設 ○名	○施設 ○名	1施設 2名
川崎医療福祉大学大学院	○	○	○	○	○	○	○	○	○
その他の参加者(その他の病院・大学・企業・等)	6名	38名	43名	25名 <small>(※ボランティア会員に 含む)</small>	17名 <small>(※ボランティア会員に 含む)</small>	15名	27名	20名	13名
総参加者数	63名	116名	142名	117名	112名	149名	157名	150名	153名

第9回 全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム

主催校： 横浜市立大学

大会長： 平原 史樹（横浜市立大学遺伝子診療部）

開催場所： 幕張メッセ

開催期日： 2011年11月12日（土），13日（日）

連絡会議 プログラム

平成23年11月12日（土）

17:00-17:05 開会挨拶 平原 史樹

17:05-17:15 来賓挨拶 村田 善則（文部科学省医学教育課長）

中川 義章（厚生労働省疾病対策課）

講演・総合討論

座長：左合 治彦（国立成育医療研究センター）

平原 史樹（横浜市立大学遺伝子診療部）

テーマ：「遺伝学的検査ガイドライン」、および「出生前診断の見解」の改定とその取扱い

17:15-17:45 講演1

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）について

演者：福嶋義光（信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部）

17:45-18:15 講演2

日本産科婦人科学会「出生前に行われる検査および診断に関する見解」改定（2011年6月）にあたって

演者：澤井英明

（兵庫医科大学産婦人科・日本産科婦人科学会出生前診断見解改定ワーキング委員会委員）

18:15-18:45 質疑応答

19:00-20:00 懇親会

平成23年11月13日（日）

10:00-11:45 代表者ワークショップ

1) 各施設の機構構築と診療システム

コーディネーター

久保田健夫（山梨大学）

2) 遺伝医学教育

櫻井 晃洋（信州大学）

蒔田 芳男（旭川医科大学）

3) 遺伝学検査の諸問題（ファーマコジェネティックスを含む）

渡辺 淳（日本医科大学）

4) 出生前診断（着床前診断を含む）

奥田 美加（横浜市立大学）

5) 発症前診断

難波 栄二（鳥取大学）

6) 認定遺伝カウンセラー

山内 泰子（川崎医療福祉大学）

11:45-12:35 総会（維持機関会員施設代表者会議）

13:00-14:30 ワークショップのまとめ、総合討論

司会：平原史樹、福嶋義光

14:30 閉会

第9回全国遺伝子医療部門連絡会議

理事会議事録

第9回全国遺伝子医療部門連絡会議 平成23年度 理事会

日時：2011年11月12日（土）8:00-9:00

場所：幕張メッセ国際会議場203号室

出席理事：福嶋（理事長）・平原（大会長）・斎藤・玉置・久保田・渡邊（順不同）

欠席理事：小杉・戸田・野村・高田

オブザーバー：関島（事務局長）・高澤・木村

I 報告事項

1. 維持機関会員登録状況について

現在大学病院 79施設

国立高度医療機関 4施設

その他の医療機関 10施設

教育機関 1施設

計 94施設登録

①未登録施設の大学病院は、大阪市立大・昭和大学のみとなった。そのうち大阪市立大学は、後日登録する確約を得ているとの報告があった。

②今年度新規加入施設は、山形大学・防衛医科大学・和歌山県立医大・国立成育医療研究センター・がん・感染症センター都立駒込病院である。

2. 個人参加登録8名が承認された。

3. 2010年度活動報告

1) 遺伝医学系統講義 e-learning 現在18人の先生方の講義が聴講できる。

2) アンケート調査 高田理事を中心にアンケート調査ワーキンググループが行った遺伝子医療に関する調査の暫定結果が報告された。将来的に、ホームページ上に公開する予定である。

4. 第9回全国遺伝子医療部門連絡会議について、平原大会長より、プログラムの説明があった。

II. 協議事項

1. 平成22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23年度予算案が承認された。

3. 次年度（2012年）の総会・大会について

第10回全国遺伝子医療部門連絡会議 渡邊 淳（日本医科大学）

期日：2012年10月27日（土）・28日（日）[日本人類遺伝学会終了後]

会場：27日は新宿アイランド・28日は日本医科大学

渡邊次期会長より、会場が、人類遺伝学会の行われる京王プラザホテルではないこと。および、二日間同じ会場ではないことが報告され、承認された。

4. 次々年度（2013年）の総会・大会について

第11回全国遺伝子医療部門連絡会議 松原洋一（東北大学）

期日：2013年10月23日（土）・24日（日）[日本人類遺伝学会終了後]

会場：宮城県仙台市

松原学会長には、了承を得ていると報告があり、承認された。

5. 具体的な活動内容について

- 1) 連絡会議で、GeneReviews Japan の活動を支援するため、年間約50万円の支出をすることが承認された。
- 2) 第9回全国遺伝子医療部門連絡会議のガイドラインについての講演を録画し、各大学にDVD配布・ホームページ上に載せることが承認された。
- 3) 連絡会議の今後の活動として、どのようなことを行っていくべきか、意見を募集していくことが承認された。
(例1) ワークショップを年に一回の連絡会議時だけでなく、発展させたい。各学会との連携または、小委員会として継続的に行っていきたい。（渡邊）
(例2) 遺伝カウンセリング学会にて、連絡会議の活動について報告してはどうか。（玉置）

III. その他

- 1) 臨床遺伝専門医制度の暫定制度について、総会で、羽田先生に報告してもらう。
- 2) 日本がん分子標的治療学会・日本遺伝子診療学会 合同シンポジウム2011
「抗がん剤創薬のためのバイオマーカー開発と診断技術の現状と未来」が12月9日都市センターホテルにて行われるとの案内があった。

以上

第9回全国遺伝子医療部門連絡会議

開会挨拶、来賓挨拶

開会挨拶、来賓挨拶

大会長　開会挨拶：平原史樹

横浜市立大学遺伝子診療部長・産婦人科の平原でございます。最初に一言ご挨拶と今日これから先の日程につきまして、ご紹介させて頂こうと思います。第9回の全国遺伝子医療部門連絡会議の会長ということをご指名頂きまして、福嶋理事長、他理事の先生方、あるいは役員の先生方のご高配に大変深く感謝いたしたく思います。本来ですと、大学側からご挨拶をということですが、本日あいにく大学側も大きな行事をしておりまして、誰も出席できないということで、大変恐縮でございます。

本日は、大変お忙しい中、文部科学省医学教育課長の村田先生、厚生労働省疾病対策課課長補佐の中川先生に、お越しいただきまして、ありがとうございました。後程、ご挨拶を頂きます。

今回の会議に関しましては、羽田学会長のご高配で、この会場をとらせていただきまして、本当にありがとうございました。学会に出られた方にとっては、大変お忙しい、お疲れのところとは思いますけれど、もう一日二日、よろしくどうぞお願ひいたします。

これから、講演をいたしますけれども、本日の講演は、一つは、2月に日本医学会の遺伝医療に関するガイドラインが出来ました。これは、日本人類遺伝学会の理事長の福嶋先生が、主導して作られたものでありますけれども、福嶋先生自らご講演をしていただくということにしておりまして、もう一つは、日本産科婦人科学会が2011年6月25日に、出生前診断に関する見解というのを出しました。日本医学会の方は、ガイドラインですけれども、日本産科婦人科学会の方は、最近はずつと見解ということで、述べております。そのような指針というか、診療に対するある程度のガイドライン的なものができたので、今回はまとめてそれを二つ、お話して頂いて、今日おられる先生方は、いろいろな意味で各病院、各地域での遺伝子医療に関してのリーダーシップとられている先生方ばかりですので、ご一緒にいろいろと討議をさせて頂きたいと考えております。

ご講演は福嶋先生と後程ご紹介します澤井先生のお二人に話して頂いて、いつもですと、三つくらい講演させて頂いてるんですけど、大変複雑な問題をいっぱい含んでおるかと思いましたので、今回二つにして、残りの時間は、できるだけディスカッションにして頂きたいと思っています。

明日は、ワークショップを行います。明日ご参加頂く先生方におかれましては、明日は10時からワークショップ開きます。各ワークショップの部屋はお手元に資料に記載しておりますけれども、直接10時に各部屋に行っていただいて、コーディネーターのご指示の元で、ディスカッションをして下さい。

11時45分から総会を開きます。これは、代表者会議ですので、代表者の方はこの部屋にお集まり下さい。代表者の方以外は、大変恐縮ですが、各自お昼のお食事をとられて頂くようにお願い致します。午後の1時からはワークショップのまとめをディスカッションしていきたいと思いますし、いくつかの全国遺伝子医療部門連絡会議としての議題もございますので、ご議論を頂きたいと思います。これらのディスカッション等含めまして、最後に報告書としてまとめて、全国遺伝子診療部門のホームページにも掲載する予定です。今までの分も、第1回から第8回まで、掲載されておりまして、あわせて、第9回のものも掲載する予定ですので、よろしくお願い申し上げます。

簡単ではございますけれども、ご挨拶とご案内を差し上げましたので、大変お疲れとは思いますけれども、二日間どうぞよろしくお願ひ致します。ありがとうございました。

文部科学省高等教育局医学教育課長　挨拶：村田善則

文部科学省高等教育局医学教育課長の村田でございます。どうぞよろしくお願ひ致します。医学教育課は大学医学部の教育研究の関係、それから、大学病院の関係を担当をいたしておりますので、その意

味でも、今日ご出席の皆様方には、いろんなところで、多分、ご指導頂いてると思います。本日は、福嶋理事長、そして大会長の平原先生のお計らいによりまして、このような会議で、ご挨拶させて頂くことを、大変光栄に存じております。ありがとうございます。福嶋先生には、信州大学医学部長のお立場から、日ごろから、大変ご指導いただきしております、そのご縁で、今回こういう会議があるのでご挨拶しろということで、ご依頼を頂きました。ご挨拶しろということは、多分、この機会に遺伝子医療の事についても、少し勉強して関心を深めるようにとのご主旨も含めてのお話だったかと存じます。

この連絡会議でございますけれども、平成15年から、今回で9回目ということで伺ってございます。我が国の遺伝子医療の技術発展ということで、そのためのいろいろな事業を実施してこられているわけでございます。現在では、もう申し上げるまでもない事ではございますけれども、あらゆる医学の領域において、種々の遺伝学的な検査法が開発されており、そうしたことと、今、大学病院あるいは多くの高度医療機関で、担当部門が設置されるということで、遺伝子医療の充実が、大変目覚ましいわけでございます。特に技術の進歩・高度化ということがございますけれども、遺伝子医療については、遺伝子情報によって、生涯不变である、あるいは、将来が予測できる、さらに血縁者にも大きな影響があるということで、特に、社会的にも非常に大きな影響がある、あるいは倫理面でも大きな影響があるということがございます。そこで、この会議のいろいろな活動状況を拝見させて頂きますと、特に、社会的な医療の分野、医療の世界だけでなく、社会的な面での発信ということにも心を配られているというふうに伺っております。そういう意味では、この会議での貴重な今までの活動実績、あるいは、この会議での討議の内容ですとか全て、ウェブ上にアップされて、報告書が見られるようになっておりまして、その報告書自体が各医療機関におきます、いろんな問題の大きな解決の手がかりになるということで、大変大きな活用されているということも伺っております。そういう意味で、これまで、平成15年以来この会が大きく、遺伝子医療の進歩のために貢献してきた、社会的な面でも、貢献してきたことに対しまして、厚く、深く敬意を表する次第でございます。

また、これから課題の一つとして、そうした問題あるいは解決、いろんな検討をされている内容について、これだけ幅広い内容を含むものでございますので、大学の医学部における教育に、どういう内容を取り込んでいくかということも、これからまた、大きな課題になってくるのかと思います。その意味でも、この連絡会議でのご討議の結果、あるいは、その活動内容の成果を大いに期待を致しているところでございます。本日は、遺伝学的検査のガイドライン、それから、出生前診断の見解といったことをテーマに、この後、講演ご討議が展開されると伺っております。どうか皆様の活発なご議論で、実りある成果がもたらされますよう心からお祈りをいたしております。本日のご盛会をお祝い申し上げまして、あわせて、ご出席の皆様のご健勝とご活躍を祈念いたしまして、簡単ではございますが、ご挨拶とさせて頂きます。ありがとうございます。

厚生労働省健康局疾病対策課課長補佐 挨拶：中川義章

厚生労働省健康局疾病対策課の中川でございます。我々は、現在、難治性疾患克服事業を中心に、稀少性疾患を扱っている研究を行っております。この中におきまして、現在政策的にどうしていくか、研究としてどうしていくかというところを検討しています。我々の研究課題の中で、本年度から遺伝子の検査を使った研究課題というのを特別復活枠という中で、再検討させていただきました。こちらの方は、予算規模としては、約20億円で行っています。ただ、難病研究全体の予算枠は現在100億円という規模で行わさせていただいております。この研究規模は、来年以降も続くという形で、要求させていただいております。

本日、この遺伝学会、朝のシンポジウムでもお話をさせていただきましたけれども、我々の扱っている事業は、多くの疾患が遺伝性疾患であるということが、最近言われています。稀少性疾患の八割が遺伝子に関係しているのではないかと、指摘されておりますし、本日参加させて頂きまして、非常に実感したことは、我々の研究班のほうに参加して頂いている先生が、実はこの場にも、何人かいらっしゃいま

すし、学会の会場の方でも、何人かいらっしゃいました。そういうことからも、我々の事業としては、今後も遺伝子検査というものを考えていく必要があるのではないかというふうに考えております。

ただ、一方で、我々の事業で扱っておりますのは、先ほども申し上げました通り、研究事業という形になっております。研究事業の中から、何とか実用化であるとか、社会制度として作り上げていくということをしていかなければいけないのではないかというふうに、考えております。今後とも、皆様にお世話になっていくと思いますけれども、よろしくお願い致します。ご清聴ありがとうございました。

第9回全国遺伝子医療部門連絡会議

講演要旨

(1) 講演1：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)について
福嶋 義光（信州大学）

(2) 講演2：日本産科婦人科学会「出生前に行われる検査および診断に関する見解」
改定(2011年6月)にあたって
澤井 英明（兵庫医科大学）

【参考資料】

- 別添1 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」
- 別添2 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」について
- 別添3 NT(nuchal translucency)と母体血清マーカー検査の取り扱い
—日本産科婦人科学会の新しい見解をふまえて—
- 別添4 出生前に行われる検査および診断に関する見解

講演1 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」

福嶋 義光（信州大学医学部 遺伝医学予防講座・

信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部）

信州大学の福嶋です。お手元に資料が配付されていると思います。最初が、今回この講演で用いますパワーポイントのハンドアウトがございます。その次に、日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」についてという、これも日本医学会のホームページに掲載されているQ&Aです。その後に、本体でありますガイドライン、その本文が記載されております。日本医学会のガイドラインの骨子、作成経緯、それとこのコンセプトについて、30分間解説をさせていただきたいと思います。

日本医学会におきましては、社会的な責務として、いろいろなルールづくりということも、今年度から高久史磨会長の下で行われております。この日本医学会のホームページを開きますと、ここに日本医学会ガイドラインというのがございまして、上が利益相反COIマネジメントについてのガイドラインです。その下に遺伝学的検査に関するガイドラインが掲載されております。この順番は、できた順に掲があるので、新しいのが上に来ます。両者は2週間ぐらいの差だったのですけれども、この「遺伝学的検査に関するガイドライン」が日本医学会としては初めてのガイドラインという栄誉に浴しているところです。

このガイドラインは、2月に朝日新聞においても案内がされています。医学会が遺伝子検査に指針を作りました。それで、これが日本医学会としては初めてのガイドラインという位置付けになります。

経緯につきましては、従来から遺伝医学関連10学会のガイドラインがあり、それができてからかなり状況も変わりましたので、2009年の10月に日本医学会の高久会長から人類遺伝学会倫理審議委員会委員長の私宛てに、そろそろ見直したらどうかという要望書が出されました。それで見直し作業を開始いたしました。当時、10学会だけだったのですが、その後、循環器学会、神経学会では、それぞれの領域における遺伝子診断のガイドラインを作成しておりましたし、そのほかにも、先進医療等で遺伝学的検査を実施している学会がございましたので、これらの7学会を加えて17学会の代表者にお集まりいただいて、このガイドラインを作成いたしました。この作成に関与していただいた方は、人類遺伝学会を中心ですが、そのほかの学会からも幅広く御参加いただきましたし、有識者として、倫理の専門家、法律の専門家の方々にも御協力いただいてできたものです。

まず問題になりますのは、この遺伝学的検査の定義というものです。このジェネティックテスティングの定義というのは、それだけで1冊の本が書けるぐらい非常に複雑な問題がございます。それはどういうものかといいますと、従来、DNAですとか染色体ですとか、遺伝生化学な解析、すなわち遺伝物質を用いた検査を遺伝学的検査という、そういうイ

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
- 日本遺伝学会
- 日本分子生物学学会
- 日本分子生物学学会
- 日本家族性腫瘍学会
- 日本腫瘍科学会
- 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

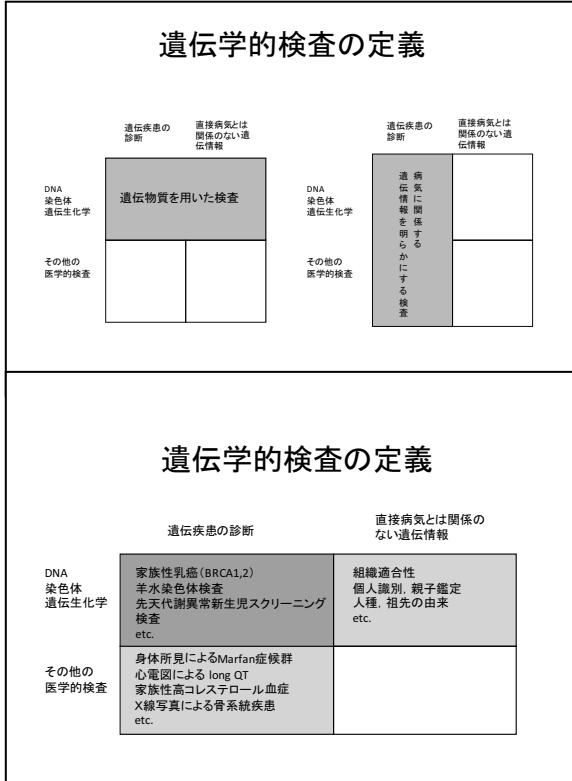
独自のガイドラインを有する学会

- 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

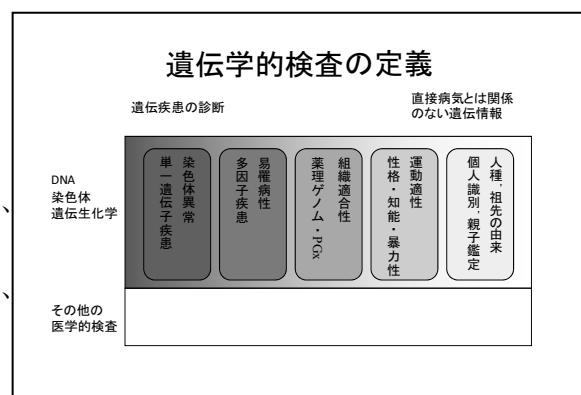
- 日本皮膚科学会、日本耳鼻咽喉科学会、日本眼科学会
- 日本血液学会、日本糖尿病学会

イメージがある一方、もう一方では、遺伝性疾患の、遺伝子診断を行うための検査が遺伝学的検査だというイメージもあります。そうしますと、もちろん



従来、この遺伝物質を用いたものとしても、その目的に
ジというのは単一遺伝子疾患、あるいは染色体異常症、
一つの遺伝子の変化があれば、もう 100% その病気で
すというのが決まるようなものの診断に用いるというイ
メージがありますし、対極としては、この個人識別、病
気とは直接は関係のない親子鑑定などに用いられるもの
DNA の家系は関係しますけれども、こういう医療と
しては扱わないものということがあります。あるいは、最近
病気とは言えないけれども、性格、知能、暴力性、運動
適性なども、その傾向が分かるような遺伝子情報という
ものが得られつつあります。この中間に属するのは、組
織適合性、移植のときには必ず個人識別
などを調べなければいけない。医療には
直接役立てられる情報、あるいはこれから
起きてくるであろう薬理ゲノム検査・
PGx。薬の副作用を防ぐためにはこの
ゲノムの情報が必要になるという状況も
あります。あるいはこの易罹患性、多因
子疾患のなりやすさに関する情報が得ら
れる検査という、同じ遺伝学的検査とい
う一言で語られても、中身についてはこ
れだけのものがあり、このうち、ガイド
ラインはどれを対象にするかということ
が問題になります。

うイメージもあります。そうしますと、もちろん遺伝物質を用いて遺伝子疾患の診断を行うものは遺伝学的検査だと、この部分は誰でも納得できますが、そこからはみ出てくる部分があります。遺伝子疾患の診断のためには、なにも遺伝物質を使わなくても、経験豊かなドクターが診ればマルファン症候群の診断もできるし、心電図を取るとそういうロングQT症候群などの遺伝性不整脈の診断ができる。あるいは通常の生化学検査においても家族性高コレステロール血症などは分かるだろう。あるいはX線写真を撮れば骨系統疾患の診断もできる、そういう遺伝子疾患の診断もできる。ここまで遺伝学的検査に含めるかという問題があります。一方では、遺伝物質を用いた検査であっても、直接遺伝子疾患の診断ではない、組織適合性とか個人識別とか、祖先の由来、親子鑑定、個人識別に関係するようなもの。直接病気とは関係のない遺伝情報、これを明らかにするものも遺伝学的検査ではないのかという議論も存在します。



「遺伝学的検査に関するガイドライン」の範囲

遺伝子関連検査	感染遺伝子検査 細胞遺伝子検査	感染症核酸検査 細胞遺伝子検査 細胞染色体検査	遺伝学的検査 <i>(生殖細胞系変異を明らかにする遺伝子検査)</i>	分子遺伝学的検査	確定診断 保因者診断 発症前診断 出生前診断 易罹患性予測検査	第一遺伝子疾患 單一遺伝子疾患 第一遺伝子疾患 第一遺伝子疾患 多因子疾患 Common disease 本質
					裏理遺伝学的検査	予測(効果、副作用)
					細胞遺伝学的検査 <i>(染色体検査)</i>	染色体異常症 保因者診断 出生前診断 染色体異常症
					遺伝生化学的検査	先天代謝異常症 先天代謝異常症 先天代謝異常症
遺伝性疾病スクリーニング	母体血清マーカー検査 胎兒超音波検査(NT) 高齢妊娠を対象とした羊水染色体検査 先天代謝異常新生児マスクリーニング検査					
研究的側面を有する遺伝学的検査	個別の解析結果を試料提供者に伝えない場合 個別の解析結果を試料提供者に伝える場合	3者指針に則って実施 3者指針 + 本ガイドライン				
商業活動として行われる遺伝学的検査	DTC遺伝学的検査	人類遺伝学会見解				

これをまとめたものがこういうことなのですが、遺伝子関連検査、DNAを用いた、あるいは遺伝物質を用いた検査としてはどういうものがあるかというと、現在、最も医療の場で用いられているのは、感染症の診断、ヒトの遺伝子ではない微生物のDNAを用いる検査が通常の医療で用いられていますし、後天的に起きてくる遺伝子の変化を調べる癌の診断に用いられる体細胞遺伝子検査もありますが、こういうものは今回のガイドラインからは外していいだろうと結論付けられます。問題となるのは、この遺伝学的検査、すなわち生殖細胞系列変異を明らかにする遺伝子の検査、これには、分子遺伝学的検査と細胞遺伝学的検査、それと遺伝生化学的検査が方法としてはあるわけで、それぞれ、細胞遺伝学検査としては、確定診断、保因者診断、出生前診断というのがありますし、遺伝生化学検査についても、確定診断、保因者診断、出生前診断という目的のために行われることがあると思います。DNAを用いた分子遺伝学的検査としては、それ以外に、病気へのなりやすさの明らかにする検査、それと薬理遺伝学的検査というものがこれ以外に存在する。それと、この発症前診断というのも、このDNAを用いた検査としては用いられ得るということになります。

それと、これとは別枠にしましたが、遺伝性疾患のスクリーニング、母体血清マーカー検査、それとNTです。胎児超音波検査。高齢妊娠を対象とした羊水染色体検査。それと新生児マススクリーニング検査などのスクリーニング検査というのも、ここに存在します。研究的な目的によって行われる検査、あと、商業活動として行われる遺伝学的検査。オーバービューをすると大体これぐらいのことがありますが、今回のガイドラインでは、この太字部分と、このスクリーニングについては非常に薄い記載になっていますが、具体的には、これから、この後の御講演で御報告いただきます産科婦人科学会の見解ということが中心になるかと思います。そういう、ここは薄いわけですけれども、その太字部分、それとこの多因子疾患、それと薬理遺伝学的検査を含めたものにしようということになりました。

作成委員会としては4回行われ、目標としては、医療の場において遺伝学的検査、診断を実施する際に、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ようということで、合意が得られました。今後、各学会領域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ようと。遺伝学的検査というのは色々な場面で用いられますので、それぞれの学会、診療科領域ごとに細かいことについては新たにガイドラインを作っていただくのがいいだろうと。その際のアンブレラとして、それぞれの個別の案件の参考になるようなガイドラインにしようということを目標に作成が行われました。

一言で言いますと、今まで遺伝学的検査というと、研究的側面が非常に強かったのですが、実際にいろいろな遺伝子の情報が蓄積されてきて、もう医療の場で実用できるようになった。すなわち、実用段階に入った遺伝学的検査、そのためのガイドラインを作るということを目的といたしました。できたものはコンパクトにまとめられて、本文としては6ページになります。それとプラス注意事項、参考という記載になっています。

構成は、まず「はじめに」で、1として適用範囲。2として注意すべき特性。そして、本体として最も重要なのは、この3番の「遺伝学的検査の留意点」のほうです。既に発症している患者さんの診断を目的として行われるもの。その2番目としては、保因者診断、発生前診断、出生前診断。すなわち、この時点ではまだ患者さんにはなっていない、病気を発症していない方を対象として行われるもの。それと3番目としては、未成年者を対象に行われる際の留意点。あと、薬理遺伝学的検査、多因子疾患という、ここがそれぞれの検査としての留意点が記載されています。それと、最も重要な個人遺伝情報の取扱いというものが4番目。それと、すべてについて関係してくる「遺伝カウンセリング」が5番目に記載があって、そして「おわりに」です。

<p>はじめに</p> <p>1. 本ガイドラインの適用範囲</p> <p>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</p> <p>3. 遺伝学的検査の留意点</p> <ul style="list-style-type: none">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3-2-(1)発症前診断3-2-(2)出生前診断3-2-(3)発症者診断3-3)未成年者などを対象とする遺伝学的検査3-4)薬理遺伝学検査3-5)多因子疾患の遺伝学的検査(易罹患性診断) <p>4. 個人情報および個人遺伝情報の取扱い</p> <p>5. 遺伝カウンセリング</p> <p>おわりに</p> <p>[注1]遺伝子関連検査の分類と定義</p> <p>[注2]本ガイドラインの対象となる生殖細胞系列変異</p> <p>[注3]分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性</p> <p>[注4]遺伝カウンセリング</p> <p>[注5]ゲノム薬理検査と薬理遺伝学検査</p> <p>表1. 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例</p> <p>【参考】関連する指針・ガイドライン等</p> <p>「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</p>

その後に、注の1から5、それと表1、【参考】という記載があります。それぞれの項目について、ポイントを私なりに理解しているところをお示しします。

まず「はじめに」のところで、遺伝医学、ゲノムサイエンスが非常に急速に進歩し、今や医療全域にわたって、この遺伝情報というものが広く有効に利用される時代を迎えているという前提条件を述べ、したがって、今後すべての診療科の医師にとって、この遺伝学的検査は重要な医療行為になりつつある。したがって、生涯変わらないとか、将来を予測し得るといった、遺伝情報の特性に十分配慮した対応が求められる。その前提としては、この遺伝情報の多様性と独自性を尊重する姿勢、遺伝子による差別ということがあつてはいけないということを十分理解した上で、遺伝学的検査は行われなければいけないということをまず最初に述べております。各医学会、分科会というものは、それぞれの疾患（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即して作成し、医療関係者はそれに従って適切な医療を実施するということが推奨されるという記載がなされています。

適用範囲としては、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に関する検査であるということが書かれています。これはJ C C L Sという日本臨床検査標準協議会が定義した、DNA等を用いたものはすべて遺伝子関連検査と呼んで、そのうち感染症に関するものは、この病原体遺伝子検査、後天的に起きてきたものはヒト体細胞遺伝子検査。そして今回対象としますのは、ヒト遺伝学的検査、遺伝的テスティングというのは遺伝学的検査と呼ばうということで、こここの注1として定義が書かれております。

【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來性の病原体(ウイルス、細菌等微生物)の核酸(DNAあるいはRNA)を検出し、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、疾患部位・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) 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、ゲノムおよびトランクリニ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。

続いて、この特性については、繰り返しになりますが、生涯変化しない血縁者間で一部共有されている、血縁にある方にはかなり正確な確率で将来を予測することができる。そういうような特性から、従来の臨床検査は、病気になってから初めて検査が行

【注1】遺伝子関連検査の分類と定義

【注2】本ガイドラインの対象となる生殖細胞系列変異

【注3】分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性

【注4】遺伝カウンセリング

【注5】ゲノム検査と薬理遺伝学検査

表1. 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例

【参考】関連する指針・ガイドライン

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」作成委員会

はじめに

遺伝医学の進歩は、單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阐明を可能にし、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子要因の判明や、薬物応答に関する個体差の解明など、幅広く医学・医療の分野に広く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、疾患の発症法や予防法の選択が可能になると、医療全般にわたって広く有力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や遺伝子を外的なものとせず、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を求められる。

日本医学会では、国民により良い医療を提供するために、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、適かつ効果的実施することが必要であると考え、その実施の際には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、診療科は多種あり、それぞれに固有の留意点が存在するため、各医学会・分科会は各自の疾患(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

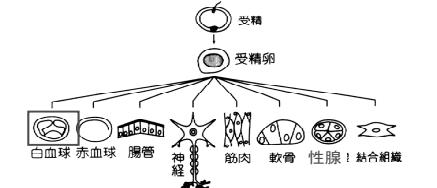
本ガイドラインの主な対象は、遺伝子関連検査【注1】のうち、個人の遺伝情報を扱う上で、その特性に基づいた配慮が求められる遺伝学的検査(分子遺伝学的検査(DNA/RNA検査)、染色体検査、遺伝生物学的検査、等)と、それを用いて行われる診断である。

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、先天性疾患検査、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。

遺伝子変異の影響 (個人の問題・家系の問題)

生殖細胞系列遺伝子変異 (germline mutation) と 体細胞遺伝子変異 (somatic mutation)



多くの遺伝学的検査は末梢血中の白血球のDNAを検体として用いる

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。
- ・ 出生前診断に適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。

われるわけですが、そうではなくて、その前に、そのアットリスクの方、保因者診断ができる。発症する前の発症前診断も可能となる。出生前診断に利用されることもあるという、こういう従来の検査法にはなかったこともできる可能性があるということがここに記載されています。

それとともに、不適切に扱われた場合には、被検者及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ということも、ここに記載されています。医療にとってはいい検査であっても、そのことによって保険に入れなかつたり、結婚を拒否されたり、離縁されたりというようなことも起こり得るという、医療だけでは語ることのできない倫理的な問題が生じ得るということがここに記載されております。

3番目の「遺伝学的検査の留意点」というのは、このガイドラインの最も重要なところです。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まず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に示すというふうな記載がなされています。遺伝学的検査を行うときには、当然のことながらインフォームド・コンセント、十分説明をした上で同意を得て検査をするべきなのですが、その検査をする前の情報提供の内容はどういうふうにしたらいいかということで非常に熱いディスカッションが起きました。本来であれば、本文にこれこれを説明した後に実施するという記載をすればいいのですが、いろいろな場面場面で、状況、目的によって伝えなければいけないこと、あるいは伝えることが望ましいことというの

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)医学的事項: 症状、罹患年齢、入院歴など
3)遺伝子情報: 既往歴、有病歴、分子遺伝学的発症機序、不明であればその旨の説明
4)患者説明: 症状、発症年齢、合併症、生後予後などの正確な説明
5)治療法: 治療法・予防法・早期診断治療法(リバーサイズ法)の有無、効果、限界、副作用など
6)遺伝学的事項: -遺伝形式: 疾患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: 同胞などに子の再発(確率・理論的確率・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(患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 -遺伝子検査の方法: 検査の採血法、遺伝子解析法等 -遺伝子検査による検出率: 検査精度や検査法による検出率の差など -遺伝子検査による誤検出: 検査結果の陽性例の関係 -遺伝子検査結果の開示: 結果開示の方法やその対象者 -検査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 -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ことは、積極的に血縁者への開示を考慮すべきであること
10)被検者の権利: -検査を受けること: 受けないと、あるいは検査の中止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 -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を考慮されること -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: ここで掲げた事項は、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。)

が異なるものですから、非常に悩みまして、最大限、最大漏らさず全部記載しようということになりました。表の1というところで、ずらっと、疾患名、疫学的事項、病態生理、疾患の説明、治療法、遺伝学的事項、遺伝学的検査の具体的な方法、社会資源、遺伝カウンセリングの提供、遺伝情報の特性、被検者の権利、というふうに、委員の方々から御発言のあったことをすべて網羅する形でこの表1に記載いたしました。ただ、最後に、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、被検者の理解や疾病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と記載しています。

次に、この3番目の留意点の特徴として、従来のガイドラインと違うのは、こここのところを明確に分けたということです。すなわち、既に発症している患者を対象に行う場合の検査と、その時点では患者ではない方を対象に行われる場合、具体的には生涯発症することのない保因者を明らかにする保因者診断、発症前診断、出生前診断等ということで、この二つを明確に分けて留意点が記載されております。

結論を言いますと、既に発症した患者さんについては通常の診療行為の中で行われるべきだということで、原則として主治医が責任を持って行ってほしいということが書かれています。当然のことながら、この実施に際しては、遺伝学的検査の事前の説明と同意、了解、これは成人においてはインフォームド・コンセント、未成年においてはインフォームド・アセントというものが必要になりますが、その確認というのは主治医が行う。また、必要に応じて、専門家により遺伝カウンセリング(注4)、その支援を受けられるように配慮してほしいということがここに述べられています。

「3. 遺伝学的検査の留意点」の特徴

「すでに発症している患者を対象に行う場合」と

「その時点では、患者ではない方を対象に行われる場合(非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断、等)」

とを明確に分けて留意点を記載している。

遺伝学的検査というのは、これがあれば、すべて診断ができるというようなことが一部では誤解を生むことがあるので、遺伝学的検査の結果は一連の診療の流れの中で分かりやすく説明される。そして、診断というのは遺伝学的検査の結果のみにより行われるのではなく、総合的な判断の下に行われるべきであるという、当然のことありますけれども、それが書かれています。そして、その結果が100%正しいとは限らないということについても、事前に十分な了解を得ておくべきだということがここに記載されています。

3の2として、この保因者診断、発症前診断、出生前診断における留意点が記載されています。こちらは主治医の責任ということではなくて、きちんと事前に適切な遺伝カウンセリングを行った後に実施するということに明確に分けております。非発症保因者とい

うのは、通常はこの病気、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、保因者の場合には次世代にこの遺伝疾患の子を生む可能性がある、生まれる可能性があるような方々が保因者になるわけですけれども、その方本人の医療、健康管理には直接は役立てられないものになりますので、本人の同意が得られない状況での検査は行われるべきではないという当然のことが書かれています。発症前診

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などの方法がある。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。

そして3の2の三つ目、この出生前診断については、この日本医学会のガイドラインでは非常に薄い記載になっています。すなわち、出生前診断には色々な、羊水、絨毛、その他の胎児試料を用いた検査があって、及び超音波検査などを用いた画像診断などの方法があると、まず最初に方法について記載されており、その次に、この出生前診断には医学的にも社会的及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・診断を行う場合には、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を行った上で実施すると記載されています。これができた2月にはまだ産科婦人科学会の見解が示されておりませんでしたけれども、現在は、産科婦人科学会の見解が公表されていますので、それを遵守してやってほしいということになります。

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、段階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。

断については、発症する前に、将来的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では、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という記載がなされています。そして、特に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及び支援は必須であるというような記載になっています。

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とのできる立場にある者の代謝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、両親等の代謝で検査を実施すべきではない。

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としては、被検者の理解に応じた説明を行い、本人の了解を得ることが望ましい。そして、未成年時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想されるものも同様にやってほしい。それとの対比として、未成年者に対する保因者診断とか、青年期以降に発症する疾患の発症前診断については、すぐ行うのではなくて、本人が成人し自立的に判断できるまで実施を延期すべきであると記載されています。

薬理遺伝学検査と多因子疾患の遺伝学的検査については、同様の似通った記載になっています。これから薬の副作用を防ぐ、あるいは安全な医療を提供するためには必ず必要になる可能性のあるものですので、通常の診療情報と同様に扱うことができると記載されています。

多因子疾患のなりやすさの診断については、今後、臨床応用への発展が期待されますが、まだ研究段階のものが多いので、科学的根拠を明確にした上で実施すべきであるということが記載されております。特に分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性の確認が必要で、特にこの確率情報であるこの多因子疾患の遺伝学的検査におきましては、この分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を確認した上で実施すべきだということが記載されています。研究では、どんどん、病気へのなりやすさの研究が進められていますけれども、それらを子供の才能とか肥満リスクの検査など遺伝子ビジネスとして進められているというのが昨年の8月の読売新聞の一面トップで紹介されました。こういうことは避けるようにすべきということがこの日本医学会のガイドラインにも反映する形で記載されています。

次に問題になりますのは、個人遺伝情報の取扱いです。個人遺伝情報、遺伝学的検査を行う際には、必ずこの情報の保護があり、大前提となるのは「教育」です。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。したがって、今は電子カルテが普及していますが、この遺伝情報にアクセスする人にはきちんと教育をして、その特性を十分理解した上で適切に扱うことができるという人だけがこの遺伝情報にアクセスできるということが大前提となります。

その次に、発症している患者さんの診断を目的として行われる検査の結果というのは、診療の一つですので、患者の診療に関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ということがここに記載されております。どういうことかといいますと、個人の遺伝情報の漏洩の防止ということと、より良い医療の提供のためにはチーム医療が今必要になるわけで、ドクターだけではなくて、その患者さんにかかる方がこの遺伝情報を知っていることによって、より良い医療を提供することができるということも考えられるわけで、チーム医療の推進に必要な遺伝情報の共有というところにコンフリクトが生じます。

これを解決するためには、まず、この遺伝情報にアクセスする人はすべて、この特性を理解して適切に扱うことができるということが条件になります。ですから、この「教育」が非常に重要になるわけで

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、通常の診療情報と共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(累積性診断)

多因子疾患の遺伝要因の解明が進められおり、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徴があるため、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関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。

す。それが十分できないような場合には、アクセス制限を考えなければならない。したがって「これはどうしたらいいんですか」「本当にカルテに載せていいんですか」という質問をよく受けますが、それは各医療機関の状況によって違うとしか言いようがないです。十分なきちっとした教育・研修を行って、不適切なことがないということであれば、どなたでも電子カルテにアクセスしていいということになりますし、それでは漏洩が防止できないということであれば、何らかのアクセス制限をせざるを得ないという医療機関も出てくるということだろうというふうに思います。

私自身は、こういう漏洩されても差別・偏見被害が起こらない社会があれば、こういうところで神経質にならなくていいと思いますけれども、まだまだ、我が国ではこれは遠い将来ということになると思います。

最後に遺伝カウンセリングについて述べられています。適切に、必要な場合に適切な遺伝カウンセリングが行われるべきだと、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てチーム医療として実施することが望ましいということが記載されています。遺伝カウンセリングの定義としては、注の4（これはNSG米国の遺伝カウンセラー協会が作成した定義を基に作成されたもの）で、遺伝カウンセリングは、疾病の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響及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り、このプロセスには、それぞれの病歴の解釈、それと教育、それとカウンセリングなどが含まれるというふうに記載されています。この遺伝カウンセリングを担当する担当者を養成する者として、医師を対象としては臨床遺伝専門医制度がありますし、非医師を対象としたものとしては認定遺伝カウンセラー制度があるということが記載されています。したがいまして、遺伝学的検査は今後幅広く行われるようになるので、御自身が遺伝カウンセリングを実施するということはなくても、遺伝カウンセリングというの

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なような心理的・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。

[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アイド」<<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。

はどういうものかということについての基礎知識、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と記載されています。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、そういう体制を整えておく必要があるということが記載されております。

ガイドラインの「おわりに」のところに、これからのがんが書かれていますが、まず最初には、個別の各診療科の医師に要求されること。二つ目が、医療機関に要求されること。そして最後、三つ目は、各医学会分科会において望まれることが記載されています。



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できるにしておく

- ・ 遺伝情報にアクセスする医療関係者に対する教育・研修
- ・ 遺伝情報が記載された診療録へのアクセス制限

漏洩されても差別・偏見・被害がおこらない社会

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に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。

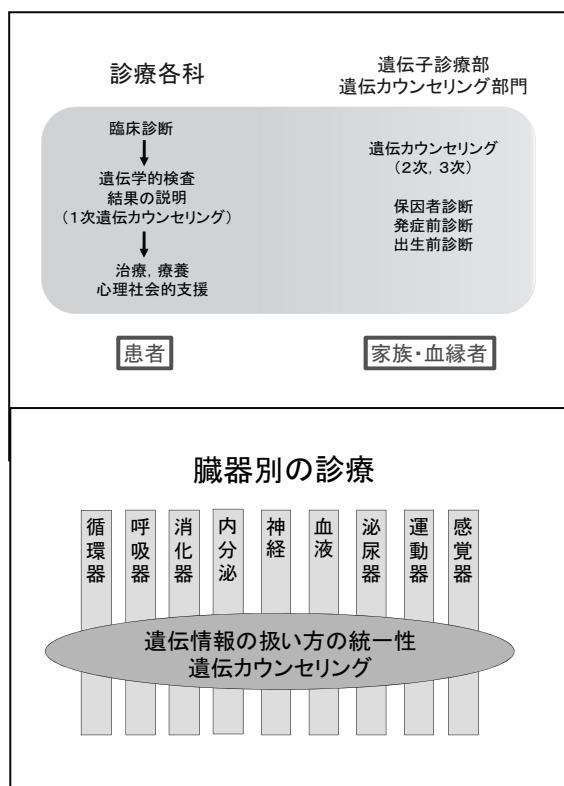
医療機関においては、本ガイドラインの趣旨を十分に理解し、医師だけではなく、遺伝学的検査・診断に関する医療関係者を対象に、遺伝医学の基本的知識、および個人の遺伝情報の適切な取扱いに関する事項について啓発や教育を継続して行うこと、ならびに、適切な遺伝医療を実施できる体制を整備することが望まれる。

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。

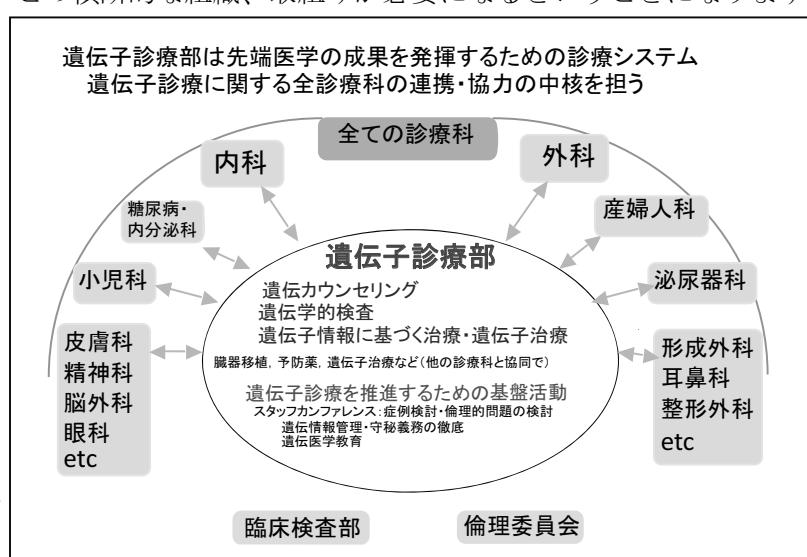
まず医師への要望としては、各診療科の医師自身が遺伝に関する十分な理解と知識及び経験を持つことが重要であるということで、日進月歩のこの進歩に追いつけるように常に自己研鑽に努めてほしいということが書かれています。医療機関におきましては、医師だけではなく、この検査・診断に関する医療関係者を対象に適切にこの遺伝情報が扱えることができるような教育・研修を継続してほしい。そして、遺伝医療を実施できる体制を整備しておくことが望まれるということが記載されています。そして最後に、各医学会分科会においては、それぞれの領域の疾患に関する遺伝医療や遺伝カウンセリングのあり方について、十分周知徹底、教育・啓発を行ってほしいということが記載されています。

こういうことを考えていくと、このガイドラインをきちっと守っていくためには、この遺伝子医療部門ということが非常に重要になってくると思います。通常の医療におきましては、患者さんを対象として、主治医が各診療科ごとに臨床診断の下に遺伝学的検査を行う。当然のことながら、検査の前には十分な説明をして、結果が出ればその結果を説明する。その結果を基に、診断の下に適切な治療、療養、心理的支援がなされるということは各診療科ごとの取組みということでなされていたのが普通的一般的な医療ですけれども、遺伝情報の特性として、一人患者さんの診断がつくと、そのアットリスクの方、次どうなるか、自分もそうなるか、次に生まれる子供が病気になるかという、その可能性も出てくる。こういう方々の窓口というのは従来の医療の取組みの中にはないわけです。こういう方は、遺伝子診療部、遺伝カウンセリング部門で相談をする。ここでは、保因者診断、発症前診断、出生前診断などが行われるということで、必ずこの部分は必要になってくると思います。



い方については共通部門があるので、この横断的な組織、取組みが必要になるということになります。

これはイメージですけれども、すべての診療科と連携して遺伝子診療部というのが中央診療部門として存在して適切な遺伝カウンセリング、遺伝学的検査、遺伝子情報に基づく適切な治療の提供ということが行われるべきかと。そのために遺伝子診療部、遺伝子医療部門というものがあるのだろうと思います。今日までのところで、登録施設が 94。そのうち、大学病院、医育機関が全国で 81 あるうち 79 の大学病院はこの連絡会議に参加していただいております。



現在、アンケート調査をしており、詳細につきましては明日の総会で御報告申し上げますけれども、各疾患ごと、遺伝子診療部で扱うべき事柄につきまして、先天代謝異常ですか家族性腫瘍、そして結合組織疾患、神経筋疾患などについて、それぞれの代表的な疾患について発症前診断が可能か出生前診

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関を対象とした調査		
年次(認定)	専門医名	医師登録
大項目	小項目	例
先天代謝異常	遺伝子検査の一部(ゴー病)	遺伝子検査の検査に よる確定診断 ① 結婚相手、対応医 ② 対応医、対応医の ③ 対応医の同意 × 対応不可
新規先天性疾患	ゴニコテーション症、カクス グロモニア症候群	同左 同左 同左 同左
既往症対象疾患	ガルバニーステス	
その他	副腎白質アストロサイト	
家族性疾患 優性遺伝性	乳がん・肺がん	遺伝性乳がん及び肺がん HBOC
内分泌疾患	多発内分泌腫瘍症候群(MEN)型	
内分泌疾患	乳頭癌	
その他	シードル・イン・ザ・ボーン	
骨・結合組織疾患	骨形成不全症候群	
骨系統疾患	骨形成不全症候群	
歯・骨病変	歯形成不全症候群(DV型) Loeys-Dietz症候群(DV型 内)	
その他	骨髄異形成症候群	
神經・筋疾患	運動神經元病(Huntington 病、家系性EDMD)	
	Duchenne型Becker型・福山 筋ジストロフィー	

2005年からスタートしております。臨床遺伝専門医というのは、基本的な特定領域の専門的知識を持っている方、小児科だったり産科だったり神経内科だったり、外科だったり内科だったりという方の上に幅広い遺伝学的知識を身に付けていただき、基本的な遺伝カウンセリングができる能力を持っている医師を育てようという目的で、この制度が成り立っております。

従来、なかなか人類遺伝学会に入会してから3年たたないと試験が受けられないということがありましたが、今年度からは暫定制度というものをスタートさせました。臨床遺伝の急速な発展に伴って、臨床各科における診療に遺伝医療の知識と技能が不可欠となりつつある現状に対応するための暫定制度を設けました。既に各科の専門医を取得済みで、3年以上の経験のある方については会員歴は問わないということで、今年行いましたところ、従来、毎年30名程度の受験者だったところ、今年は180名が受験をされまして、そのうち9割以上は合格されておりますので、現在は約780人の臨床遺伝専門医が誕生しております。

認定遺伝カウンセラー制度もスタートしております。現在、今年の合格者が21名おりますので、現在125名の非医師の遺伝カウンセラーが全国で活躍を始めております。情報提供いたしましては、この全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページがございます。[\(http://www.idenshiiryoubumon.org/\)](http://www.idenshiiryoubumon.org/)その中で、遺伝医学系統講義、e-learningというものが、ここで、どなたでもクリックすれば、昨年、人類遺伝学会のときに行いました遺伝医学系統講義、それが1コマ45分、18の話題、テーマについての授業を受けることができます。

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

断が可能かということにつきまして、◎、○、△、×ということで記載していただいております。これを公表することによりまして、遺伝子医療部門間のネットワークづくり、あるいは各地域においてこの問題で悩んでいる方に、どこにアクセスすればこういう遺伝医療が受けられるかということについても公表していきたいと考えております。

遺伝子医療を担う人材としては、臨床遺伝専門医制度は1991年からスタートしておりますし、染色体を専門とする臨床細胞遺伝学認定制度は1994年から、認定遺伝カウンセラーリー制度は

遺伝医学系統講義 e-learning	
全国遺伝子医療部門連絡会議HP< http://www.idenshiiryoubumon.org/ >にアクセスし、登録することにより、誰でも無料で受講できる。(1回45分の授業)	
1. 遺伝医学の過去・現在・未来	鎌谷直之 (理化学研究所)
2. 遺伝医学総論	福嶋義光 (信州大学)
3. ヒゲノム・遺伝子の構造と機能	松本直通 (横浜市立大学)
4. 染色体異常症と細胞遺伝学	玉置知子 (兵庫医科大学)
5. 単一遺伝子疾患と複数遺伝子	小杉真司 (京都大学)
6. 多因子疾患の遺伝学	羽田明 (千葉大学)
7. 個別化遺伝医療と薬理遺伝学	鎌谷直之 (理化学研究所)
8. エピジェネティクス	久保田健夫 (山梨大学)
9. 生化学遺伝学	松原洋一 (東北大)
10. 集団遺伝学	徳永勝士 (東京大学)
11. 遺伝性疾患の分子遺伝学的理解	高田史男 (北里大学)
12. 遺伝学的検査	野村文夫 (千葉大学)
13. ミコントリリア遺伝	後藤雄一 (国立精神・神経C)
14. 発生遺伝学と先天異常	小崎健次郎 (慶應大)
15. 出生前診断	平岡史樹 (横浜市立大学)
16. 腹痛遺伝学	稻澤謙治 (東京医科歯科大学)
17. 遺伝性疾患の治療	柳井亮洋 (信州大学)
18. 遺伝カウンセリング	齋藤加代子 (東京女子医科大学)

以上、私が委員長を務めさせていただきまして日本医学会としては初のガイドライン、この骨子、コンセプト、こういう目的のためにこういうガイドラインを作つて、そのためにこういう文言になつてゐることについて解説させていただきました。

講演2 日本産科婦人科学会「出生前に行われる検査および診断に関する見解」

改定（2011年6月）にあたって

澤井 英明（兵庫医科大学産科婦人科・

日本産科婦人科学会出生前診断見解改定ワーキング委員会委員）

私は、日本産科婦人科学会のワーキンググループで、出生前診断の見解に関する作業に携わらせていただきました。この出生前診断の領域といいますのは、非常にその考え方も多様であり、出生前診断自体に反対する先生もいらっしゃれば、積極的に進めていきたいという先生もおられて、その間にたっていかに基本的な文書を作成するということが非常に難しい状況がありました。

本日は、この改定を説明させていただくという立場ですが、私自身、その説明するというような、すべての人のお考えを満たすような話というのはできませんので、分かりやすくするために、私の見解や考えも少し入っております。そのときはまた、その点を申し上げてお話をさせていただきたいと思います。

まず、産科婦人科学会の出生前診断に関するガイドラインは、意外と古くて昭和63年に公布されております。結構古い時期から「先天異常の胎児診断、特に妊娠絨毛検査に関する見解」という、ガイドラインが出されていたことがわかります。この63年という古い時期にもかかわらず、既にカウンセリングをしっかりとやりなさいということも書いてありました。しかしそのあと長い間、ずっと改定がありませんでしたが、平成19年に一度改定されました。これは遺伝医学関連学会の遺伝学的検査に関するガイドラインと整合性を取るためのマイナーな変更という位置付けでした。そして、今回再び、日本医学会のガイドラインが変わったに当たって、また、それとの整合性を取るということが理由の一つで、それに加えて非常に最近問題になってきましたこの母体血清マーカー検査についての見方と超音波検査による出生前診断の記述を加えるという形で、結構大きな改定を行ったという流れになっております。

まず、現在にも引き継がれている点ですが、一番最初の昭和63年のときから基本的に大きく変わっていないのが、どのような場合に侵襲的な出生前診断を行うかということです。つまり、絨毛検査とか羊水検査とか。ガイドラインには絨毛検査ということになっていますが、事実上は羊水検査を含めたすべての侵襲的な出生前診断のガイドラインとしてみなされておりましたので、ガイドラインの名前は絨毛検査に関する見解になっていますが、実際上はすべての、羊水検査を含めたものというふうに考えてきています。夫婦のいずれかが染色体異常の保因者であるとか、染色体異常児を分娩した既往を有する者、それから高齢妊娠、それから重篤なX連鎖、劣性遺伝病の保因者、それから重篤で胎児診断が可能な遺伝性疾病の保因者、その他重篤な胎児異常のおそれがある場合というようなカップルについて、出生前診断を、侵襲的な出生前診断の対象になるというふうに位置付けておりました。

十分な遺伝カウンセリングを行うこと。遺伝という言葉は入っていませんでしたけれども、十分なカウンセリングを行うことというふうに記載しております。

ガイドラインはこうなっていますが、ここで常に、非常に素朴な疑問を抱かれるわけですが、この高齢妊娠というのが幾つ以上が高齢妊娠かということは明確にされておりません。これは現在もそうです。現在も明確に、何歳以上が高齢妊娠ということは書いておりません。それと、もう一つ、これは産婦人科学会の中でも、常に大激論になるんですが、重篤の定義というのもなされておりません。これも非常に問題があるところですが、もう様々な議論を経て、重篤の定義はですね、少なくとも出生前診断に関してはできないということになったのではないかというふうに考えます。ちなみに、着床前診断のほうに関しては、出生前診断のガイドラインに比べますと少し踏み込んだ見解が示されています。少な

昭和63年1月 先天異常の胎児診断、特に妊娠絨毛検査に関する見解(要点)：

- 事実上の羊水検査を含めた出生前診断のガイドラインとして以後長期にわたり参照されてきた。
- 侵襲的な出生前診断(具体的には妊娠初期絨毛検査)の適応の条件を以下のように示しており、これは大枠として現在のガイドラインにも受け継がれている
 - 夫婦のいずれかが染色体異常の保因者
 - 染色体異常児を分娩した既往を有するもの
 - 高齢妊娠
 - 重篤な伴性(X連鎖)劣性遺伝性疾患の保因者
 - 重篤で胎児診断が可能な遺伝性疾病の保因者
 - その他重篤な胎児異常のおそれがある場合
- 「十分なカウンセリングを行うこと」と記載されている。

くとも出生前診断に関しては、この高齢妊娠の年齢と重篤の定義に関しては明確にはされていないということあります。

平成19年、マイナーリバイスですが、このときは遺伝学的検査の整合性を取るために申しましたが、その中に母体血清マーカー検査に言及していることがあります。これは厚生審議会の見解を参考することとしていました。そして、着床前診断にも言及しています。これは別途、非常に突つ込んだ見解が出ており、そちらを参考にしましょう。そして、法的措置以外には親子鑑定を行わないことということも記載されています。あと十分な遺伝カウンセリング、今回はカウンセリングじゃなくて、遺伝カウンセリングというふうに記載されておりまして、整合性を取ったということです。

それに加えて、今年の6月には結構大きな改定が行われましたが、これは前文ですが、社会の状況、法律的な状況、それから医療の環境も、それすべて変わってきたので抜本的な改定を行いますということです。そして、先ほど、福嶋先生のほうからお話しいただきました日本医学会のガイドラインを遵守し、理念を尊重するということを産婦人科学会の見解の中でも求めております。こちらにありますように、この見解を遵守、厳重に遵守する。その中には、その日本医学会のガイドラインを遵守するということが入っておりますので、そちらのほうも、もちろん尊重するということになります。

今回の見解の改定の大きな点は、母体の血清マーカー検査と超音波検査についての記述をかなり追加しております。これまで出生前診断というその確定、出生前診断イコールその羊水検査とか絨毛検査という、その確定診断を目的とする検査という位置付けしかなかったのですが、今回は初めてこのスクリーニング検査と確定検査についてという、その出生前診断を二つのものに分けて初めて記載しています。

まずこの母体血清マーカー検査に関しましては、厚生科学審議会の見解が出ていますが、その見解をざっと読んでいただきますと分かりますが、非常に母体血清マーカー検査に関しては否定的な見解になっております。具体的には、専門的なカウンセリング体制が十分でないでの、間にはいろいろ書いてあって、結局、最後は妊婦に伝える必要はないという文章で終わっているわけです。それがこの今の時代的な背景からすると、できるものを隠しておくというのはその情報を知っている妊婦さんはそれにアクセスすることができるけれども、知らない人は、もうそのまま知らないままでいる。実際にできて、やっていて、できるものであれば、その情報を適切に提供して、そして、やるかやらないかは本人に決めていただくというのが時

平成19年4月 出生前に行われる検査および診断に関する見解:

- 遺伝学的検査に関するガイドライン(遺伝医学関連学会)と整合性をとるためのマイナーリバイス
- 母体血清マーカー検査に言及: 厚生科学審議会の見解を参考することとしていた
- 着床前診断に言及: 日本産科婦人科学会の見解を参考すること
- 法的措置以外は親子鑑定を行わないことを記載:
- 「十分な遺伝カウンセリングを行う」と記載:

平成23年6月 出生前に行われる検査および診断に関する見解(改定):

- 胎児診断に関しては、多岐にわたる診断技法、また診断学の進展、対象となる疾患の多様化など幅広い観点からの見直しが求められてきました。このため、これらの生殖・周産期医療における診療環境、それを取り巻く社会情勢、法的基盤、また当該医療に求められる高いレベルでの安全性、倫理性、社会性に鑑み、改めて見解を見直すとともに、改定の検討を重ねてまいりました。
- 今般、本学会は平成19年4月に発表された「出生前に行われる検査および診断に関する見解」をこのような観点から幅広く見直し、平成23年6月25日開催日本産科婦人科学会総会において承認されましたので、ここに改定することにいたしました。
- 本見解においては、新たに積み重ねられた知見、情報を「解説」として付したほか、本学会でも承認された日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(平成23年2月)を遵守し、そこに掲げられた理念を尊重することが併せ求められています。
- 日本産科婦人科学会は本学会会員が診療を行うにあたり、この見解を厳重に遵守されることを要望いたします。

平成23年6月 出生前に行われる検査および診断に関する見解(改定):

- 母体血清マーカー検査と超音波検査についての記述を追加したマイナーリバイス
- スクリーニング検査と確定検査に分類して記載した。
- 母体血清マーカー検査については、厚生科学審議会の見解の否定的な立場「専門的なカウンセリング体制が十分でないため……妊婦に伝える必要はない」を、その後の遺伝カウンセリング体制の充実に伴い、中立的な立場に見直し。実施するならば適切情報提供を行うことを強調。
- 超音波検査については、NTなどのソフトマーカーを積極的に調べるスクリーニング検査は遺伝学的検査とした。

代の流れではないかという声が産婦人科の中でも非常に大きく出てきました。それに伴って遺伝カウンセリング体制が全然できていないので伝える必要がないという部分は、その後の遺伝カウンセリング体制の充実に伴って相当部分、中立的な立場の解釈に見直されています。

そして、もう一つの大きな問題はこのNTという、いわゆる超音波検査で見付かる、はつきりと異常とは言えないけれども、異常のリスクが高くなるという、そのエコーの所見に関する見解を示しています。そしてこういうNTなど、それらをソフトマーカーと言っていますが、確定的な所見ではないけれど異常の可能性が高くなるという所見です。そういう所見を積極的に調べるスクリーニング検査は、遺伝学的検査というふうにみなしましょうというふうに記載されております。

出生前診断の理念と目的というのは、こちらに書いてありますけれども、本来は母体が安全に妊娠・出産を経験できることですが、同時に胎児の赤ちゃんのほうもいるわけですから、児の健康の向上、あるいは児の適切な養育環境を提供することになります。基本的な理念としては出生前に行われる検査及び診断はこういった目的を持って実施されるというのを基本的な理念としております。ただ、医学的にも社会的及び倫理的にも留意すべき点、多くの課題があることから、この見解を示したというふうに書いてあります。

この中にはもちろん書いてありませんけれども、こういう場ですので、どういうことを意味しているかということは、当然お分かりかと思いますけれども、結局、出生前診断を行ったことによって、人工妊娠中絶に結び付くのではないかという点が、この出生前診断の持っている、非常に議論の分かれる点です。この倫理的にもというのは、まさにそういう点を指摘しているわけですが、そういう点から非常に幅広い意見があるということになると思います。まず、その出生前診断の実施体制としては、十分な専門知識を持った医師による実施ということ。それから適正な遺伝カウンセリング体制が必要であるということを書いてあります。そして、検査の区分としまして、先ほど申し上げましたけれども、確定診断を目的とする、いわゆる侵襲的な羊水検査や絨毛検査などの遺伝学的検査、これは遺伝学的検査です。従来からそういう考えできていました。それに加えて非確定的検査、スクリーニング検査です。これは母体血清マーカー検査と超音波検査の一部というものを非確定的な検査というふうに位置付けています。これは先ほどお話ししたのと同じ、ほとんど変わっておりません。

羊水検査はどういうものであるか、絨毛検査はどういうものであるかという記載がなされております。この中で、卵膜の融合が進む16週以降がより良いと考えるというこの部分だけは私の考えなんですけれども、見解は15週以降に経腹的に行なうことが原則であるというふうに書いてあります、その原則であるというのは、そのとおりですけれども、実際には、16週以降のほうがより良いと考えます。この部分は私の考えです。

あと、絨毛検査のほうは、10週から14週までは標準的な実施時期でありまして、羊水検査で15週未満、そして絨毛検査で10週未満は安全性が確認されていないのでやめましょうと書いてあります。そして、あと、絨毛検査の場合には、その胎盤、絨毛に限局したこのモザイクという問題があり、要するに胎児は正常なんだけれども、胎盤に限局して染

出生前診断の理念と目的

- 妊婦の管理の目標は、
 - ・母体が安全に妊娠・出産を経験できることであるが、
 - ・同時に児の健康の向上、あるいは児の適切な養育環境を提供することもある。
 - ・基本的な理念として出生前に行われる検査および診断はこのような目的をもって実施される。
- しかし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、本見解において出生前に行われる検査および診断を実施する際に、留意し遵守すべき事項を示した。

侵襲的検査

- ・羊水検査:
 - ・妊娠15週以降に経腹的に行なうことが原則である。
 - ・卵膜の融合が進む16週以降がより良いと考える。
 - ・妊娠15週未満に行なう早期羊水穿刺や経胎的羊水穿刺は、その安全性が確認されていないことから標準的な検査方法とはいえない。
- ・絨毛検査:
 - ・経腹法と経胎法
 - ・妊娠10週以降14週までが標準的な実施時期である。
 - ・妊娠10週未満では安全性が確認されていないことから行なうべきではない。
 - ・絨毛採取では約1%に染色体モザイクが検出され、そのほとんどは染色体異常が絨毛組織・胎盤に限局した胎盤限局性モザイク (confined placental mosaicism: CPM)であり、胎児の染色体は正常である。このような場合、羊水検査による胎児染色体の再確認検査が必要である。

色体異常のモザイクが見られるという場合がありますので、こういう場合には羊水検査でもう一回やつて再確認をしないといけませんよということが示してあります。

そして、どちらかといいますと、今までの侵襲的な検査に関しましては、これまでの見解と大きく異なる点はないと考えております。従来から遺伝カウンセリングをやって、適応の中には、先ほど申しましたちょっと不明確な点はありますけれども、それに従って実施するということで来ておりますし、今後もそれを続けていくということだと思いますが、問題はこちらの非確定的なほうの検査であります。

母体血清マーカー検査と超音波検査の一部です。先ほど申しましたこの胎児の頸部のむくみがあるかどうかということで染色体異常のリスクを調べるという、日本語はないんですけれども、通称NTと呼ばれておりますこの所見です。これに関しては、ソフトマーカーの同定による胎児異常のスクリーニング検査を原則として遺伝学的検査に位置付けられるということになっております。つまり、これは積極的、母体血清マーカー検査は、当然本人が同意しないことには行われることがないわけですから、当然、これは遺伝学的検査として位置付けられますし、問題はこちらのNTのほうです。こちらのほうは、こちらに書いてあります。その予定して実施する場合には検査前に遺伝カウンセリングを十分に行うということが書いてあります。

これが結構微妙で、このNTの場合にはNTがあるかないかを積極的に調べようとして見つかる場合と、もともとそのNTとかを見つける意図はないなんだけれども、通常の妊婦健診とかのエコーの場で偶然見つかってしまうという、その二つの側面があります。その偶然に見つかってしまうほうは、あらかじめ分かっていないわけで遺伝カウンセリングのしようがないわけです。ですから、ここで言うそのスクリーニング検査というのは、このNTなどを意図して、それをあるかないかというのを積極的に見つけるという場合には、これは当然検査前に遺伝カウンセリングをしないといけないということで、遺伝学的検査に位置付けられるということになります。

このNTの測定に関しては、超音波診断の技術が当然必要になってくるわけで、「超音波の専門医等」になっていますから、超音波の専門医でないといけないというわけではありませんが、超音波の技術を相当程度持った人が行う必要があるということになりますし、そして、何よりも遺伝学的検査として実施するわけですから、そのカウンセリングは十分に行ってから、それをやったことによってどうなるのかということを十分説明してから行う必要があるということになると思います。

それから妊娠初期の超音波スクリーニング検査で、日本人における信頼性のあるデータは現在ありません。世界各国では妊娠初期のスクリーニング検査というのは、標準的な検査ということになっています。こちらにあるそのスクリーニングプログラムという形で提供されています。それはこの母体血清マーカー検査とこのソフトマーカーであるNTを組み合わせた血清マーカー検査とNTを組み合わせた非常に高度なコンピュータプログラムによって、あなたの赤ちゃんがダウン症の確率は何分の1ですよというような計算が自動的にされるようなプログラムが提供されております。ところが日本では、日本人のデータがありませんから、中国人とかアジア系の人種と同じと考えれば、プ

非確定的検査(いわゆるスクリーニング的検査)の実施について

- 非確定的検査(いわゆるスクリーニング的検査)
- ・母体血清マーカー検査や超音波検査を用いたNT (nuchal translucency) 測定,
- ・ソフトマーカーの同定による胎児異常のスクリーニング検査は原則として遺伝学的検査に位置付けられる。
- ・これを意義し、予定して実施する場合には、検査前に遺伝カウンセリングを十分に行う
- ・出生前診断に関わる超音波医学は、超音波医学に十分習熟した知識を有する専門職(超音波専門医等)が実施するなどして、その検査を受ける意義と結果の解釈等について理解を得られるように説明し、検査を受けた後にどのような判断が求められ、その対応、方向性を選択することになるか、またこれらの場合、引き続きた定診断を目的とする遺伝学的検査へ進む場合には再度遺伝カウンセリングが行われ上でインフォームドコンセントを得て実施される過程を説明しておく必要がある。

妊娠初期の超音波スクリーニング検査: ソフトマーカー

- 妊娠初期の超音波スクリーニング検査:
超音波検査により得られる所見のうち、直接的に胎児の異常を示すわけではないが、その所見が得られた場合にはその所見に対応した胎児異常の存在する確率が上昇すると報告されている所見があり、これらはソフトマーカーと呼ばれる。
- これには胎児後頸部の浮腫、鼻骨低形成(欠損)、腎孟軽度拡張、側脳室軽度拡張等が報告されている。諸外国ではこうした超音波検査によるソフトマーカーの一部(NT等)を母体血清マーカー検査と組み合わせて、胎児異常の確率を算出するスクリーニングプログラムも提供されている。
- しかし、日本人における信頼性のある基準データは現在、存在しない、なおNTに関しては日本産科婦人科学会ガイドライン産科編においてその取り扱いが述べられている。

ログラムを利用することはできるわけですが、現在のところ日本人の大規模データというのではないという状況であります。ですから非常にその辺りが、中途半端な状況になつてはいるということになります。

今のお話をまとめますと、まず、そのNTのあと超音波検査をスクリーニング検査として実施する場合、積極的にそれを見つけようとする場合には、日本以外の欧米各国では標準的なプログラムとなつています。我が国では、逆に標準的なデータがないということもあって、実施している施設は非常に少ないです。これは遺伝学的な検査に含まれます。欧米でもジェネティックソノグラフィーという用語が用いられていて、遺伝学的な超音波検査という意味でしょうか—これで、当然のことながら遺伝カウンセリングが必要ということになります。

一方でそのスクリーニング検査ではなくて、日常の超音波検査で見つかるのは予期せず見つかるわけですから、遺伝カウンセリングのしようがないわけです。だから、これは非常に対応に苦慮するというのが、産婦人科の現場の状況の一つです。そして、妊婦さんの知る権利、知らない権利の問題もありますし、それはっきりした異常であれば、当然それを告知するというのは通常でしょうけれども、異常か異常でないかが分からぬのに異常だという心配をさせるということは非常に問題になってきているわけです。

事前の超音波検査についてインフォームド・コンセントを頂いて、こういう超音波検査をやりましょうかというのが一つの解決の手段として提示されております。

今日、資料としてお配りした私の総説の中にも、1302ページに、当院で使用しております超音波検査の同意書といいますか、を付けております。これは、もともと昭和大学の先生方が最初にこういう試みをされて、それで全国各地の施設で、あらかじめ超音波検査の同意を取つてから始めるという流れも少しずつ出てきてまして、私たちもそういう流れを参考にして、こういう文書を作つて妊婦健診の一番最初のときにエコーについての説明をする。そして、エコーの結果に関して、どこまで知りたいかというのをあらかじめ聞いておいて、そのあとエコーの検査をしておくということで、多少なりとも、何もないよりはましかと考えて、そういうことを行っております。母体血清マーカー検査に関しましては、厚生科学審議会の見解に準拠してやつてはいるわけですけれども、10年以上経過して社会の状況もかなり変わってきたと、遺伝カウンセリングの体制も整つてきたということ。それから日本では

「知らせない」ということでずっとやってきたわけですが、海外では正反対で知らせないといけないというのが多くの国のスタンスです。アメリカのガイドラインでは、年齢にかかわらずすべての妊婦に染色体異常のスクリーニング検査を提供すべきであるとしていますし、イギリスでは政府の政策として、ナショナルヘルスサービスがスクリーニングプログラムを全妊婦に提供しているという状況があります。ですから、海外は日本とは正反対という状況になつてしまつたわけです。

今回の改定では我が国においては、これらの状況というのは海外の状況ですけれども、を踏まえて、産婦人科医が妊婦に対して母体血清マーカー検査を行うのであれば、適切かつ十分な遺伝カウンセリングを提供できる体制を整えて適切に情報を提供してくださいというふうな記載に変わっております。ですから、一番最初申しましたけれども、母体血清マーカー検査に関しては、従来の完全にもう否定する

NTなどの超音波検査の問題

- スクリーニング検査として実施する場合
 - 日本以外の欧米アジア諸国では標準的なプログラムとなつていることが多い。
 - 我が国では実施している施設は少ない
 - 遺伝学的検査(欧米でいうgenetic sonography)に該当
 - 遺伝カウンセリングが必須
- スクリーニング検査ではなくて日常の超音波検査の際に偶発的にみつかる所見
 - 予期せずみつかるため対応に苦慮
 - 妊婦の知る権利と知らない権利
 - 事前の超音波検査についてのインフォームドコンセントがひとつ対応方法

母体血清マーカー検査:

- 本検査の取り扱いに関しては、従来より厚生科学審議会「母体血清マーカー検査に関する見解」に準拠して施行されてきた。
- 一方これらのガイドライン等が示されてから10年以上が経過しており、妊婦や社会の母体血清マーカー検査に対する認識、遺伝カウンセリング体制の整備状況が進んでいる。
- 米国ではACOGのガイドラインで、年齢にかかわらず、すべての妊婦に染色体異常のスクリーニング検査を提供すべきである、としている。
- 英国では政府の政策としてNational Health Service: NHSがスクリーニングプログラムを全妊婦に提供している。
- 今回の見解の改定で、「我が国においては、これらの状況もふまえ、産婦人科医が妊婦に対して母体血清マーカー検査を行う場合には、適切かつ十分な遺伝カウンセリングを提供できる体制を整え、適切に情報を提供することが求められている。」とした。

というスタンスではなくなってきているということになると思います。

厚生科学審議会の注意点は幾つかあるんですが、「本人が決めなさい」ということです。これは今も当然そうなのですが、「普通の血液検査と誤解するような説明をしてはいけませんよ」と厚生科学審議会の注意点として書いてある、非常に今にも通じる重要なことです。それから、その検査結果を単にスクリーニング陽性、陰性とかいうふうに誤解を与えるような説明は妊婦さんにはしてはいけませんと書いてあります。分かりやすく具体的に説明してくださいと書いてあります。当然、その検査にかかる医師は、その内容を十分知った上でやってくださいというようなことはもともと厚生審議会の見解でも書いてあったわけです。

母体血清マーカー検査の遺伝カウンセリングに関しては、先ほど配布させていただきした資料の中に詳しく書いてありますので、割愛させていただきます。その中でこのスライドはガイドラインの中に書いてあるものではありません。非常に誤解をされている方が多いので、一応、説明だけさせていただこうと思って出しました。母体血清マーカー検査はたくさんの検査会社がやっておりますけれども、多くの日本の臨床検査会社はスクリーニング検査ではないと言っています。スクリーニング検査ではない。じゃあ何なのかというとその具体的な確率若しくは確率の上昇の有無を計算する検査だということです。ですからスクリーニング検査ではないわけですから、当然、陽性、陰性の判定はありません。

ところが米国系の臨床検査会社は個別のスクリーニング検査であるとしております。マスククリーニングではないのですが、個別のスクリーニング検査であるとしております。そして、スクリーニング検査であれば当然のことながら、スクリーニング陽性、陰性の判定は必須であります。それは昔、子供にやっておりましたツベルクリン反応と同じだと私はいつも話をしています。スクリーニングとして、ツベルクリン反応をやって、あなたは5ミリです、8ミリですと言って陽性、陰性の判定をしなければその後

B C G をするのか、しないのかの判断の材料にならないわけです。だから、私はこの陽性、陰性の判定というのは、このスクリーニング検査であれば密接にリンクしているものだと考えているんですけども、この同じ母体血清マーカー検査でありながら、片一方はスクリーニング検査であるとしてやっている。片一方はスクリーニング検査ではないとしてやっていることもあります。これは非常に混乱をする状況が続いていることがあります。見解に示されたその他の注意事項としては、胎児の性別については告知は慎重にしましょうということになっております。慎重にしましょうというのは、従来は告げてはいけませんということになっておりましたけれども、告げてはいけませんのスタンスは、かなり告げてもいいほうに変わってきているという状況はあります。これはエコーの検査では何の躊躇

母体血清マーカー検査の注意点(厚生科学審議会の見解の一部抜粋)

- 検査を受けるかどうかは妊婦本人が熟慮の上で判断・選択するものであり、検査を受けるように指示的な説明をしたり、通常の妊婦健診での血液検査と誤解するような説明をして通常の定期検査として実施するようなことがあってはならない。
- 母体血清マーカー検査の結果の説明:
検査結果の説明にあたっては、単に「スクリーニング陽性、陰性」と伝えるような誤解を招きやすい説明は避け、わかりやすく具体的に説明する。
- 本検査は通常の臨床検査とは異なりその意義や結果の解釈の理解が難しいことから、本検査に関わる医師はその内容、解釈、について十分な知識と説明ならびに遺伝カウンセリング能力を備えなければならない。

母体血清マーカー検査の遺伝カウンセリング

- 1. 色染色体異常としては21トリソミー(検査により18トリソミー)のみが検査対象で、その確率を算出する。
- 2. 色染色体異常以外では神経管閉鎖不全が検査対象でその確率を算出する。
- 3. 上記以外の胎児異常は検査対象ではない。
- 4. 結果は確率で示され、スクリーニング検査として実施する場合には、一定の基準値より確率が高いか低いかで、確定診断検査を必要とするかどうかを判断する。(スクリーニング検査として実施しない場合には、妊婦が確率をもとに判断する。)
- 5. 診断の確定には羊水穿刺(疾患によっては超音波検査)を必要とする。
- 6. 本検査は胎児異常の確率が高いとされたとしても、確定診断検査ではないので、異常という診断が確定することはない。
- 7. 本検査は胎児異常の確率が低いとされたとしても、確定診断検査ではないので、正常という診断が確定なわけではない。

日本で臨床実施されている母体血清マーカー検査の位置づけの違いについて

○ 国内の臨床検査会社

- AFP, hCG (or β hCG), unconjugated E₃ を測定して胎児が21トリソミーや18トリソミー、神経管欠損症に罹患している確率もしくは確率の上昇の有無を算出する。
- スクリーニング検査ではないとしている。
- スクリーニング陽性と陰性の判定はない(スクリーニングでないので)

○ 米国系の臨床検査会社

- AFP, hCG, unconjugated E₃, inhibin A を測定して胎児が21トリソミーや18トリソミー、神経管欠損症に罹患している確率もしくは確率の上昇の有無を算出する。
- 個別スクリーニング検査であるとしている。
- スクリーニング陽性と陰性の判定を実施している(スクリーニング検査では陽性と陰性の判定は必須)

もなくその普通の妊婦健診のときに性別の告知というのがされているわけですから、この羊水検査の結果だけは性別を言つたらいけないというのはおかしいのではないかという意見もあったわけです。この元々は性別が分かったことによって、例えば男児であれば生むけど、女児であればもう出産しないとか、そういうことに使われては困るということで、告げてはならないとなっていたのではないかと思います。もちろん、そういう状況はあってはならないですから、この慎重にというのは、そういうところの意味が含まれているわけです。ただそのいけないというのは除かれたということです。

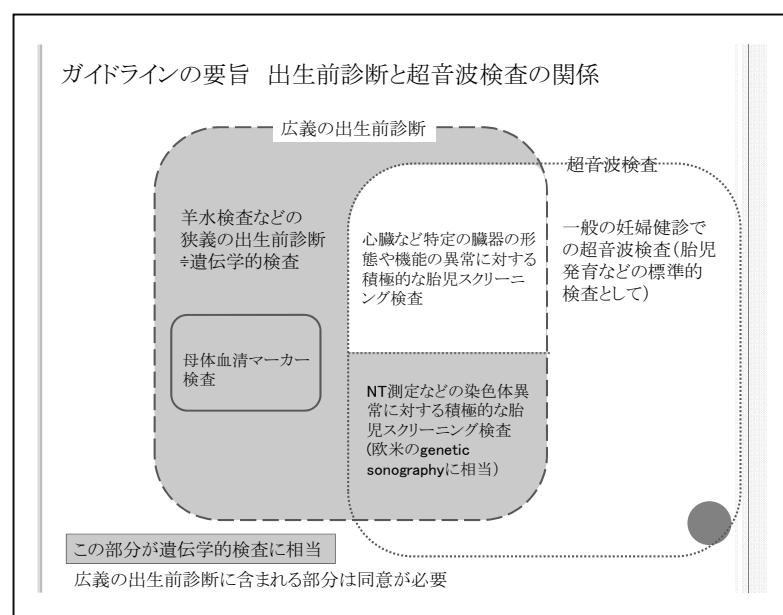
それから法的措置のためを除いて親子鑑定とか、要するに医療目的以外のことには使ってはいけませんというのは従来のとおりです。ちなみに、先ほどお話ししました、日本は年齢のみで、つまり高齢妊娠ということのみでスクリーニング検査をしていますので、例えばこの場合に一この場合の検出率というのはダウントン症の検出率なんですけれども—30%ということになります。35歳以上の方だけに全員羊水検査をした場合に、ダウントン症の検出率は30%。海外では、もう、こういう母体血清マーカー検査、それから、あとPAPP、それから超音波検査、NT、それから年齢を加えてですね、スクリーニングとしてもう実施して、大体90%から94%ぐらいのですね、検出率になっている状況があります。これが実際の今の海外の状況ということになります。

最後に先ほどからお話ししているように非常にどこからどこまでが遺伝学的検査でどこからどこまでが遺伝学的検査じゃないのかという、そのことに関してさっぱり分からないとよく言われます。これは、見解の中に作ってあるものじゃないんですけども、一応私の考え方として作ったものであります。広い意味での出生前診断というのと、

超音波検査というのがあるわけです。その一部分はですね、その重なる部分が出てくるわけです。その広い意味での出生前診断の中には、従来の狭い意味での遺伝学的な羊水検査などがあるのと、もう一つ、母体血清マーカー検査も当然、出生前診断に含まれます。一方で、最近実施されるようになってきたそのNTなどの染色体異常に対する積極的なスクリーニング検査も広い意味での出生前診断に含まれると考えます。

もう一つ、心臓とか特定の臓器の形態とか機能の異常に対する積極的な胎児のスクリーニング検査です。最近はその心臓のスクリーニングの検査というのもされるようになってきています。これは広い意味での出生前診断には含まれると考えます。一方、通常の妊婦健診で行われる超音波検査、いわゆる胎児の発達などを目的としたものに関しては、広い意味での出生前診断にも含まれないと考えます。これを広い意味での出生前診断に含めてしまふと、全く現実を無視した話になってしまいます。従来は普通に、特にインフォームド・コンセントを取ることもなく、通常の妊婦健診の中で行われてきた赤ちゃんの発達の検査ですから、これを出生前診断に入れてしまふと大混乱になってしまふし、そもそもそういうことはもうあり得ないと考えますので、この通常のエコーの検査は広義の出生前診断でもないと考えます。

少なくともこの色の付いている部分に関しては、遺伝学的な検査と考えていいと思います。つまり、狭義の出生前診断に加えて母体血清マーカー検査、それから積極的に染色体異常を見付けようとするスクリーニング検査は遺伝学的検査に含まれると考えます。そして、こここの白い部分はエコーの検査で広義の出生前診断に含まれます。エコーの検査で広い意味での出生前診断に含まれますが、何で白く



なっているかというと、この各臓器の形態的な異常に関するものというのはここまで遺伝学的な検査というふうには含まれないと考えているからです。これまで遺伝学的検査に入れてしましますと、今度は一般的のクリニックで行うということができなくなってしまうわけです。だから、こういうものに関しては、遺伝学的検査とは考えなくていいと思います。ただこちらの、これも広い意味での出生前診断には含まれますから、当然のことながら、インフォームド・コンセントを得て実施すべきであるというのが今の状況であると思います。実際に今のところ、そういう特定の臓器の形態とか機能の異常を積極的に調べるスクリーニング検査というのは、実際にそのインフォームド・コンセント取ってなされてる現状ですから、こういう切り分けをすればこの遺伝学的な検査の見解と従来のエコーの検査とが何とか棲み分けをして実施できるのではないかと考えて提案させていただいた次第です。最後ですが、産科医療におきましては、ガイドラインはできても、実務上は様々な課題が今お話ししたとおりあるということ。それから侵襲的検査に関しましての問題と、非侵襲的な検査についての問題、それぞれに課題があるということです。特にソフトマーカーによるスクリーニング検査と、その偶然に見付かるソフトマーカーへの対応の問題が大きくまだ未解決の問題として取り残された状況になっているということです。

以上、御清聴、ありがとうございました。(拍手)

<講演後の質疑応答>

【平原】今から、残り時間がそれほどありませんが、是非、フロアーの皆さんを含めてディスカッションを進めていきたいと思います。

福嶋先生、澤井先生のお二人に座っていただきて、フロアーのほうから御意見がありましたら、どうぞ。

【質問A】信州大学病院遺伝子診療部の古庄と申します。澤井先生の御発表について質問させてください。これまで、母体血清マーカーは伝えるべきでない、勧めるべきではないということから、今回の改定によって、伝えるべきでなくもないというふうに変わったのでしょうか。それとも伝えるべきと変わったのでしょうか。

【澤井】伝えるべきとは変わっておりません。伝えるか伝えないかは非常にややこしいのですけれども、先ほど最初に言いましたように、その産婦人科医自体の考えが積極的にその出生前診断をしていく、スクリーニング検査をしていくという人と、それには全く正反対の考え方の人といないので、産婦人科学会としての会告の中に、それを積極的に進めるとも消極的にしましょうとも、書きようがないんです。なので、実施するのであれば適切な遺伝カウンセリングを行って実施しましょうということになっています。なので、それを、母体血清マーカー検査を勧めるスタンスではありません。

【質問A】勧めることではないということですか。

【澤井】はい。積極的に勧めていきなさいというふうに書いているわけではありません。

【質問A】では、それは現場のプライマリーの産科の先生の判断で、そうすべきでないと思っている先生は言わないし、積極的にしようという先生は言うし、ということですか。

【澤井】現実問題としては、そういうことですね。

【質問A】そうすると、それほど余り変わらないかもしないということですか。

【平原】澤井先生、私、平原からも発言させてください。古庄先生のおっしゃるとおりなんですよ。で、澤井先生が言うのも正しいんですよ。結局、どういうことかと言うと、実際、現実に行われているのは、幾らそう言っても、あらかじめ慎重な先生はいろいろな話をしてからやる人がもちろんいるかもしれないけれども、実際は、日常診療の中で突然見つかるんです。でも、見つかったときには、憲問答みたいなんですけれども、遡って、それは遺伝学的検査だったでしょうということを言っているんですよ。だから、それを遡って、今その遡ったところで遺伝カウンセリングができるわけじ

やないですから、常にそういう検査であるということを皆さんお互いに認識し合いましょうねということを言っているのが今回の見解だというふうに認識していただければいいと思います。だから、あらかじめ、これはすごい遺伝学的検査だと思いながらやっている先生もいるし、通常のルーチンの検査だとやっている先生もいるかもしれないけれども、見えてしまったものに関して説明するということになったときには、それはとにかく遺伝学的検査として位置付けられますよと。それはもう逆に妊婦さんもそれを認識してほしいという願いも込められているのです。ですから、ある意味では、放射線と同じでリスクコミュニケーションをみんなが持ちましょうと。いまや超音波検査がどんどん進んでいる時代に我々はいるんだから、いつ何時、妊婦さんが自分の子供は元気かなと思って見ていたら、突然何か言われてしまうかも分からぬという環境の中にいるんだなということをお互いが認識し合いましょう、ということが込められている見解だと考えていただきたいんですが、非常に何か質問答みたいなんです。

【質問A】今回の改定については、産科婦人科学会がその母体血清マーカーをゆくゆくはスクリーニング的にしていくかざるを得ないんじゃないかということに舵を切ったというところまで、受け取るべきですか。

【平原】それは違うと思います。

【質問A】違いますか。

【平原】ええ。ただ、時代の流れは、とにかく周囲の環境がすごく変わっています。東南アジアでも全部そうなんですね。日本だけ、確かにちょっと違うスタンスだったことは事実なんです。だから、それはそれで、今の世界的な医学の進歩の状況の中では、こういう状況にありますということを、これもまた、医療者も妊婦さんもお互いに認識し合いましょうという、そういうことなんですね。

【質問A】まずは、現状に合わせた形でガイドラインを少し近づけたぐらいな。

【平原】多くの妊婦さんが海外で妊婦健診を受けて、実際に血清マーカーテスト等を受けられた方たちが混乱しながら日本に帰ってきてているのも事実なんですね。

【質問A】ありがとうございました。

【澤井】平原先生がおっしゃったとおりです。先生もおっしゃったとおりで、現実に合わせているという側面はもうかなりあると思いますね。あとですね、問題はその厚生科学審議会の見解を変えようがないということがあるんです。もう、あの部会はないので。だから、本当だったら、そのところで審議してもらって時代の流れに合わせて改定するというのが筋かなとは思うんですけども、それができないので、今回の見解ではその厚生科学審議会の文章を尊重した上で、少しでも中立的な現実に合わせた立場に変えるという、その苦しいところがあるわけです。

【質問A】ありがとうございました。

【平原】そうですね。僕の感じとしても、結局、やっぱり、あれが知らせるなというのがおかしいということで、知らせてもいいよというだけで、知らせなさいということでもないしということで、現実的には知っている人も、知らせている人もいるので、その合わせたというだけで、舵を取ったということではないと思います。

【質問B】北海道大学の小児科です。重篤な疾患の出生前診断のその「重篤」というのは、普通の常識と、あと各施設の遺伝子診療部で決定してもいいことなんでしょうか。確認事項なんですか。ある施設では重篤で、ある施設では重篤でないというような。

【左合】それは難しいですね。重篤という疾患の定義自体も。だから先ほど澤井先生も言ったとおり定義がないんです。それで、今回も澤井先生は学会で発表していますけれども、致死性のタナトフォーリックというのを致死性の四肢とありますけど、致死性じゃないんじやないかというような、こういう時代の流れも動いているんですよね。ですから、これは非常に大きな議論があると思います。ただ、多くの諸外国で、胎児条項をその中絶の対象にしていない国は、ほとんどの国がこの重篤なという表現を使っています。これはある意味、先進国での生活の知恵なのかなという感じがしています。先生方、小児科の先生は非常にそういうことをおっしゃってくださるんですが、我々にとつ

ては、やっぱり、それは何も言えないというのが現実だと思いますけども。

【質問B】はい、分かりました。

【左合】僕自身もそう思いますし、逆に言うと、各施設できっちり議論をした上で、そしてそれをオープンにしていくって、それでまた批判を受ければいいんじゃないでしょうか。その積み重ねしかないと思うんですよね。いつまでたっても、何が重篤か重篤でないか。ただ、それを今まで陰でやっていてですね、個人の意見でやっているんじゃなくて、やっぱり施設で多くの人が交わってやって、うちはこういうことをやりましたよということをオープンにして、それはひどいんじゃない、それはいいんじゃないということの積み重ねであるところへ収束するしかないのかなと思っています。

【質問C】岐阜大学の塚田でございますが、生命倫理と医事法の委員です。その18年の審議会、あれは行政解釈でもなければ何でもないんです。拘束力も何もないわけですよ。単にあそこの、いわゆる何か集まった人間がぼやぼやと書いたというだけのことであって、それに縛られる、いわゆる強制力もなければ、ガイドラインでもなければ、何でもないんです。だから、いわゆる時代遅れの昔のことがありましたねと。それで、今回はそれぞれの責任ある機関において現在のものを作ったと。ですから、あれに縛られるとか、あれがどうこうというのはミスリードになりますから、それは言わないほうがいいし、間違っていることだと思います。

【平原】それは多分、誰も、みんな何か拘束力がないなりにも、何かあるんじゃないかと思っているんじゃないですかね。

【質問C】マスコミでは叩かれることが多いんで、総体で考えたら・・・結局いろんなことがあったから、ああいう表現になったわけですね。(マイクなしの発言)

【平原】ありがとうございます。一応、塚田先生の御指摘は、法律の御専門で、そういうことをおっしゃっていただけたとよろしいのですが、学会はやはり、ある程度重たいものと取っています。多分、厚生省が一応課長名で出したアナウンスは変えないと思うんですね。ただ、我々が拘束されるかされないかは、多分先生の御指摘のとおりだと思います。学会は重たく受けて、今までずっとそういう立場でございます。では、次は芳野先生。

【質問D】久留米大学小児科の芳野と申します。遺伝外来という遺伝カウンセリング部門を担当しております。今回、澤井先生の話を伺いました感じたんですが、我々小児科医は、いろいろな障害を持つ子供さんとその家族に接するという立場ですので、産科の先生方と若干受け止め方が違うかと思いますが、そういう子供さんを持つ親御さん、特に母親はいろいろ心理的、社会的プレッシャーを感じておられる方が多いと目頃感じております。それで例えば今回の出生前診断にかかる改正等につきましても、すべて基本は関係者の人権を守ることというところに本質があると私は理解しておりますが。今回の改正で若干その日本産婦人科学会の見解も従来よりは少し前向きと申しますか、オープンになったような気がしますが、先生の御講演の中で、もう欧米ではこういった出生前診断をむしろ勧めるという。例えば米国であるとか英国では、むしろ積極的に勧めるという方針といいますか、あると承ったんですが。やはり、ちょっと私、その辺の具体的なことを知りませんのでお尋ねするんですが、例えば、そういう方針を取る場合に、例えば検査を受けない人の人権を守るといいますか、要するにどういったところに歯止めを求めているのか、そこについて教えていただければと思いまして、お尋ねします。

【澤井】その歯止めということ・・・

【質問D】つまりですね、もう、すべて妊婦はそういった検査を受けるべきであるというふうなことになってしまふというのは、これは、私は表面だけ見れば非常に危険なような気がするんですね。ですけれども、決してそういう意味ではなくて、ちゃんとした倫理的、社会的な検討がなされてそういう方向に走っているだろうと思うんですが、その基盤として出生前診断を受けないという妊婦さんが不利益を被らないような歯止めというのは、何かなされているかどうかということを教えていただきたいんですが。

【澤井】今の先生の御質問にお答えするだけの知識をちょっと私は持ち合っていないんですけども。

【福嶋】それは国民性ということがあると思うんですね。自己の自立ということだと思うんです。イギリスでは、希望があれば母体血清マーカーをただで受けられますよ。陽性だったら、ただで羊水検査を受けられますよ。羊水検査で21トリソミーが見付かったら、ただで中絶できますよということは国がやっているわけですよね。その検査を受けたくないという方はもちろん受けなくていいですよという、その自立尊重の立場で、これは国策としてダウン症候群の出生を減らすということを国民が納得しているということなんです。ですから、自己の自立というところで、社会環境で、日本でももちろんそういうことをやつたら、何であなたは受けなかったのと、社会からの圧力というのは来ると思いますので。そうすると尊厳が守られない、そういう社会環境ということなんだろうと思うんですけど。欧米人だと、もう自己が自立して・・・。

【左合】中絶に関するアンケートというのは内閣府が出していくまして、アメリカだと3割ぐらいの子は、どんな子でも生みたい。スウェーデンとかだと、7割ぐらいは、自分たちが決めたんだから中絶もしてもいいと。日本は法律に基づいて中絶してもいいとなるので、恐らくキリスト教とか、そういう宗教的なバックグラウンドもあると思います。あとは、女性の自立というのはスウェーデンとかフランスではすごく強い。なので、日本はそういったものがないので、ちょっと難しいのかなと思います。それは疑問だと思います。

【質問D】それは欧米も米国やイギリスも、その出生前診断を受けることを推奨しているわけではなくて、受ける、受けたいという希望のある人は、もう経済的な負担などを考えずに受ける権利を保障するという、そのように理解してよろしいですかね。

【澤井】そうですね。その情報を提供する、全部の妊婦さんにそういうことのチャンスがあるということを知らせなさいという見解ですね。強制的に受けなさいとかいう、少なくとも欧米はそういうあれではないと思います。

【質問D】まあ、ちょっとここで議論すべきことではないかと思うんですが、今、福嶋先生がおっしゃられました国民性の違いというのは非常に大きいと思います。今の話を聞いてすぐに思い浮かべたのは、例えばアメリカ合衆国では、断酒法という法律が制定されておりまして、あれは比較的最近まで残っていたんです。そういうことを容認する社会と日本の社会では違うので、日本独自の規定を設けられたことは非常にいいかなと思っております。ありがとうございました。

【質問E】小児科の酒井です。2点ほど。一つはですね、今回のガイドラインで、血清マーカーとかNTとかやるときは、遺伝カウンセリングを事前に受けるように。これは遺伝子診療部にこれがどつと流れるようなことになる可能性は。それともこれは産科の先生が自らちゃんと説明をしていただくということでしょうか。

【澤井】それはそこの施設の先生がどうお考えになるかだと思うんですけどね。御自身である程度の御説明ができるようであれば、そうでしょう。今も大体そうだと思うんですね。母体血清マーカーの段階から遺伝子診療部とか大学病院に紹介される方もあるれば、そこの施設でやっておられる方もあるし。それはどちらもあるかなと思うんですけど。

【質問E】もう一つだけ。今回の改定と関係ないんですが、前から聞いてみたかったのは、適用基準が1番から7番まで出生前診断の項目があるんですけど、7番、その他の胎兪が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合。前から、これは一体どうすることを想定しているのか分からなくて、この際、ちょっと聞いてみたかったんで。ひょっとしたらALDとかですね、必ずしもフェノタイプが分からぬようなのも、可能性がある疾患といったらいろいろなものが入ってきたりし得るんだけれども、僕自身はここに適応が入るようなケースというのは今まで経験がないので、これはどういう意味があるのかなと、この際ちょっと教えていただきたい。

【澤井】超音波で形態異常とかがあって、そのある疾患を疑うとか、そういうことです。

【質問E】実際は、でも、この文章ではそこまで分かりません。例えば、僕が言いたかったのは、副腎白質ジストロフィーのようないろんなフェノタイプを取り得るので、同じ変異を持っていても重篤になる大脳型になり得る場合はやってもいいみたいに解釈できたりするようなことが、筋緊張性ジ

ストロフィーとかミトコンドリア病とか、そのように解釈する人とかがいないだろうかという気がするので、曖昧で必要がないのかなという気がしたんですけど。そこは余り書いてないので。

【平原】難しいですね。その法律の条項のようにこう制限して、本当に臨床試験のクライテリアとして該当するものを限定する文章ではなくて、むしろ、こういうものでやってもそれは許容されるというような理解なので、先生の言われる臨床試験のそのクライテリアのようにこれをやりなさいという形にすると、これはやっぱりおかしい文章になるんです。後から見て、このカテゴリーに入つても、それはそれで読めるよねというような形で書いているので、そういうものだと今のところは理解していただくしかないんじゃないでしょうか。

【質問E】分かりました。

【平原】どうぞ。

【質問F】読売新聞の加納と申します。本日は貴重な講演、ありがとうございました。福嶋先生にお尋ねしたいと思います。遺伝学的検査と生命保険のかかわりですが、今後、遺伝学的検査はますます広まっていくと思うんですが、例えば、家族に乳癌で亡くなった方がたくさんおりまして、それで発症前に家族性乳癌のどのぐらい確率があるかという検査を受けたとします。その結果、非常に乳癌になる確率が高いと診断された人が、その結果を生命保険会社に伝えずに、生命保険に入って、その後乳癌で亡くなつた。その結果を生命保険会社に伝えなかつたことによって保険金が支払われないなど、そういった懸念はないのかというのが一つと。そもそも、そういった検査を受けたことによって、生命保険に入れないと、そういった事態というのは起きないのか。その辺をどのように捉えればいいか教えてください。

【福嶋】是非、生命保険会社に取材してください。非常に問題なんです。私たち遺伝医学を専攻する者としては、遺伝子による差別は、不適切な扱いはやめましょうと。あるいは、遺伝子の情報を悪用するのはやめましょうということは思っているんです。ですから、検査をして陽性だったから高額な癌保険に入るとかというのは、患者さんたちにも、そういうのはやめるべきだということは言わなきやいけないと思っています。今のルールでは、告知義務ということで扱われているんだと思います。保険に入る時点で、保険会社とその入る方、被保険者と同じ情報の下に保険で契約をしましようというのが今原則だと思うので、検査をして、こっちだけ知つておいて、将来が分かっているから、こうやって悪用してこうやろうというのは、それは告知義務違反ということになると思います。そういうことで悩んでいる方はたくさんいらっしゃるんです。特に家族性腫瘍の方では。そういう場合に、今、実質どうやっているかということは、検査する前に入つておきましょうというようなことが一般的にはやられていると思います。それをリコメンドしておくということが。ですから、それが社会的な差別につながり得る検査だということなんですね。是非、取材をお願いしたいと思います。

【質問F】ありがとうございました。取材してみます。

【質問G】日本医大の渡辺と申します。澤井先生になんですかけれども、スライドの中に、今回、母体血中の胎児由来細胞というのが掲載されておりますが、どのぐらいまで実用化されていることと、実際にこれを見るとすると、選択肢の一つとして挙げていいというか、あるいはそういう問い合わせがあったときに、どういうふうに私は答えればいいのでしょうか。

【澤井】母体血中のそのセルフリーのDNAを用いたダウン症の診断というのは、まだ研究段階ですから、それを臨床的な検査として提示する必要はないと思います。ただ、その会告に書いてあるのは、いつ何時そういう検査が、どこかの施設で、うちはそれをやりますというのが出ないとも限らないので、入つてはいるわけです。現実にまだ臨床応用としてできる段階ではないということです。

【質問G】単一遺伝子病に関しては、この細胞受診はまだそこまで至つてないということでおよそいいですか。単一遺伝子病に対するその検体として、この細胞自身は至つてないというふうに考えてよろしいんですか。単一遺伝子病の診断の検体として、単一遺伝子疾患の検査ができるところまでは行つてないということで。

【澤井】臨床検査として十分なクオリティがあるところまでは行っていないということです。研究段階としては、かなり行っています。検出できるという報告は、もうたくさん出ています。だけど、それだけで臨床診断はちょっと無理という状況だと思います。

【平原】ある国では、もう、コマーシャルベースで、ホームページで宣伝していますから、やっているんです。どの程度の信頼性があるかは別として。だから、現実的問題になっているんですね。実際、お金を払えば。

【質問H】日本女子大の久保田です。澤井先生に御質問したいんですけども、最後のほうにお話しされていた、欧米ではこの検査を確率ではなくて、検査会社が陽性、陰性でクリアーに、私はクリアーに答え、回答を出していると思って。これは、議論は、そういった母体血清マーカー検査を日本の妊婦さんたちに勧めるということではなくて、それはちょっと置いておいて、希望した妊婦さんに対して、より確度の高いサービスを行うという範囲の中での議論にさせていただきたいんですけども。そう考えたときに、我々、十分な遺伝カウンセリングを行うといつても、確率でお話しするのは、言うほうも分からぬし、聞くほうも分からぬのが繰り返されてきたと思います。一方で、ある基準をもって陽性、陰性というふうに決めて。しかも、ほかのと組み合わせれば94%の確度が上がってくるわけですね。非羅患が5%あるとしても。だとしたら、希望した妊婦さんには最高の確度の検査を提供するほうがいいんじゃないかと思うんです。その上で、侵襲のあるステップのほうに入っていくかどうかを決めていけばいいと思うんですけども、今回、母体血清マーカーテストのことが改定によって記載されたということで、更に踏み込んで、そういう方向で進ることに関して、先生の御意見はいかがでしょうか。

【澤井】恐らく、産婦人科学会として、それを積極的に進めていくということには、ならないんじやないかなと思うんですけども、そういうことに対して積極的に考えておられる先生の中で、日本の標準値を作ったりとか、母体血清マーカー検査と超音波検査を組み合わせたリスクの計算というのをもっと正確にやっていこうという人たちは、必ず出てくると思いますし、現在でもそういう人はいるわけで、そういう方向に進んでいくグループはもう必ずあるんじゃないかなと思います。

【質問I】群馬の小児医療センターの遺伝科の鮫島と言います。出生前の見解の改定なんんですけども、今年の6月に改定は出ているんですけども、ワーキングが始まったのはもうちょっと前だと思います。現場の産婦人科の先生からの出生前に絡んだ御相談というのがちょうど1年ぐらい前からすごく増えているように体感していて、こういう改定が行われた前後で血清マーカーの実数がどのくらい上がったとか、あと、羊水の染色体の検査の数がどのくらい増えたとか、そういうデータが取れるとすごく有り難いかなと思っておりますので、よろしくお願ひします。

【澤井】それは取っていて、まだ2008年のところまでしかありません。そこは前に大体1万ぐらいで推移していたのが、羊水検査が1万3000に少しずつ増えているんです。母体血清マーカーは一時2万ちょっとあって、それで下がってきて、また少しずつ上がっているような状況なんです。ただ、両方合わせても3%にも行かない状況です。ですから、その対出生数に比べると1万が1万3000で、出生数が少しずつ減っていますから、ちょっとずつは増えていますけど、ただ、総体としてはものすごく少ない。

【質問I】現場の雰囲気としては、1年ぐらい前から何かすごく増えている感じがします。ですので、今年度に入ってからどのくらい増えているのかなという。

【澤井】すみません。そこの調査はですね、今はちょっとまだしていないので、これからします。

【質問J】旭川医大の教育センターの蒔田といいます。遺伝子診療をやっているんですけど、福嶋先生にお伺いしたいんですが、ガイドラインを改定して、教育の部分が大切で、こんな人のカルテを開けて見るようなことをしてはいけないというのは、確かに医学教育のコアカリキュラムにはお作法として書いてはあるんですけど、遺伝情報の扱い方とか、ハンドリングのことについては一切書かれていないし、到達目標もないんです。今年の2月に改定されたばかりなので、次は4年後になりますけれども、これからパーソナルゲノムの時代に向けて、こういうコンピテンシーが必要だとい

うことを提案できるような体制がないと辛いんじゃないかと思うんですけど、その辺はいかがなんでしょうか。

【福嶋】おっしゃるとおりです。ちょうどいいところに医学教育課長の村田先生がいらっしゃいますので、是非、この基礎の遺伝学というのは、DNAとかということは書かれているんですけれども、臨床遺伝学の視点が全くないんですね。遺伝カウンセリング、家系図をちゃんと取って、それをどうやって説明する。遺伝カウンセリングという言葉もありませんし。ですから、是非、臨床遺伝、個人遺伝情報の適切な取扱いとか、そういうところを是非加えていただければと。よろしくお願ひします。

【質問J】じゃあ、ちょうどおられているので、教育センターとして一言言わせていただきます。

【平原】じゃあ、村田先生、是非よろしくお願ひいたします。もう大分時間もなくなってきたんで、山中先生で終わりにしたいと思います。

【質問K】聖路加国際病院の山中です。妊産婦の倫理委員会の倫理委員なので、コメントできる立場じゃないんです。本筋と全然違うんですけど、最後の性別を伝えていいということに今度なったんですけど、超音波の外性器を見て性別がどっちかなんて伝えるのと、染色体の性別というのは違うと思います。だから、そこにディスクレパンシーが生じてしまう可能性があるので、そこは慎重に本当は考えるべきだと思うので、皆様に御一考していただければと思います。

【澤井】そのとおりと思います。まあ、見解にも慎重にというふうに書いてあります。私自身は、まだ、その外来でルーチンには伝えるというふうにはしていませんので、私自身は従来どおりでやっています。

【平原】大変熱いディスカッションをありがとうございました。このあと懇親会もありますので、もし議論し足りない方は後はやっていただければと思います。

最後に、左合先生にまとめていただきますので。

【左合】今日は、非常にありがとうございました。特に出生前診断のところは、いろいろなことがあります。こういう会を機にして、いろいろ少しづつ整理をしていかなければいけないんじゃないかなと思います。例えばNTの問題も、本当にNT、そこでどういうふうに撮っていくかという質の問題ですね。確かにそのリスクのことはいろいろありますが、前はどうこうと言っても、母体年齢のリスクのお話はしていたわけです。それがNTが来ても、そこはどういうふうにきれいに撮るかということと、そこをどう解釈するかということで、全く新しい流れが来ているようですが、実は前からやっていることが少しづつ明らかになっているだけのことだと思います。

それと、あとですね、まあ、やっぱり情報開示という、きっちりこういうオープンの場でしていくということが大事でしょうし、どこまでが認められるのか。僕はいつも思うんですが、本当にやっていいことと、やっていけないことがあってですね、その間ということはですね、やはり、いろんな社会、状況でいろいろ変わってくることがあると思うんです。ただ、そのNTの問題に関しては、特にその母体血清マーカーに関しては、対象が21トリソミー、ダウン症が大きな対象になってくる。そのことがまた一つの、出生前診断が持っている別の問題として、考えていかなきやいけない問題ではあります。

その米国その他はそういう国策として必要なんです。それで、僕は、僕の恩師だったエプスタイン教授に、ダウン症のアメリカの協会をしていたので、そういうふうにやっているけど、アメリカではどうなんですかって、本当にダウン症協会の人たちもそれは認めているんですかって。アメリカでもやっぱりダウン症協会の方たちは、いろんな形で反対はされているんです。ただ、その分、反対しながら、自分たちの協会に有利になるような条件を引き込んでいって、その流れは流れとしてしようがないのでという中で、うまく整合性を取っているみたいです。

なので、本当、僕自身も最近、髪の毛も白くなって年を取ってきてまして、その次の世代というか社会をどういうふうにしていくかというのが非常に大きな関心です。国の予算、これほど負債があるんですが、この医療の部分で遺伝に絡むことで、次の世代が苦労しないように。国民みんなで議

論する場が必要でしょう。ただ、我々自身、プロフェッショナルとして、プロフェッショナルの意見を出して社会をリードしていく必要はあるんじやないかと思うんですね。今日、皆さん、そういうことを担っていらっしゃる方が皆さん集まられて、いろいろな方たちがディスカッションできたと思います。こういう会を本当に持てて、福嶋先生、平原先生に感謝して、あとは、懇親会で皆さん自由にディスカッションをお願いいたします。どうもありがとうございました。(拍手)

【司会】以上をもちまして、第1日目のプログラムを終了いたします。

(注) 聞き取れない箇所は「＊＊」と記載した。

別添 1

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

日本医学会 HP <<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.html>>

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おり、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://jbmrg.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、あるいは検査の中止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、中止の申し出、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日全部改定 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日全部改定 平成20年7月31日全部改定）
- ・「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員有志）
- ・「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 黒木良和
日本遺伝カウンセリング学会 :	斎藤加代子
日本遺伝子診療学会 :	田村和朗
日本家族性腫瘍学会 :	平原史樹
日本産科婦人科学会 :	小崎健次郎
日本小児遺伝学会 :	沼部博直
日本先天異常学会 :	奥山虎之
日本先天代謝異常学会 :	原田正平
日本マス・スクリーニング学会 :	宮地勇人
日本臨床検査医学会 :	中澤 誠
日本循環器学会 :	辻 省次
日本神経学会 :	澤村大輔
日本皮膚科学会 :	宇佐美真一
日本耳鼻咽喉科学会 :	東 範行
日本眼科学会 :	鳴 緑倫
日本血液学会 :	南條輝志男
日本糖尿病学会 :	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
有識者 :	
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

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」について

信州大学医学部遺伝医学・予防医学 福嶋義光

2011年2月に日本医学会の定めるガイドラインとして第一号となる「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」が公表された。このガイドラインの作成委員会委員長を務めたものとして、作成経緯と、その趣旨を解説したい。

まず作成経緯についてであるが、日本人類遺伝学会をはじめとする遺伝医学関連10学会は、遺伝学的検査が適切に利用されることを目的に、2003年に「遺伝学的検査に関するガイドライン」¹⁾を公表した。この10学会ガイドラインは、2004年に厚生労働省が策定した「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」²⁾に引用されるとともに、日本医学会から各分科会に「遺伝学的検査を行う場合には、10学会ガイドラインを遵守するように」との通達がなされたことから、10学会ガイドラインはわが国で遺伝学的検査が行われる際の標準的指針として、広く遵守されてきた。

しかし、10学会ガイドラインが作成されて以降の遺伝医学研究の進展はめざましく、医療における遺伝学的検査の位置づけもより広く、より重要になってきたことから、10学会ガイドラインの見直しの必要性が生じてきた。

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けられた。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。下記の17学会から推薦された方とその他の有識者に作成委員を委嘱し、準備会1回、作成委員会3回の計4回の会議を経てこのガイドラインが作成された。

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疾患関連領域の学会

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

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」の趣旨

以下、Q and A の形で、このガイドラインの趣旨について、筆者個人の考え方を紹介する。ガイドラインを読む際、参考にしていただければ幸いである。

Q1：このガイドラインの位置づけについて教えて下さい。

A：生涯変化せず血縁者にも影響を与える、個人の遺伝情報を扱う遺伝学的検査・診断を医療として実施する際に求められる、基本的事項と原則が記載されています。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しますので、さらに具体的には関連学会により、各疾患（群）、領域の留意点を考慮した各論部分のガイドラインやマニュアル等が、今後本ガイドラインの趣旨に則して作成されることが望まれます。

Q2：このガイドラインで最も重要視していることは何でしょうか？

A：遺伝情報の特性を十分に理解し、遺伝学的検査・診断を実施することです。そのためには、各診療科の医師自身が遺伝医学に関する十分な理解と知識および経験を持つ必要があります。日進月歩の遺伝学的検査・診断に関する情報を得るとともに、必要に応じて、遺伝医療の専門家と連携して対応することも重要です。

全国遺伝子医療部門連絡会議は日本人類遺伝学会の協力を得て、遺伝医学の生涯研修の一環として、遺伝医学系統講義 e-learning を開始しました。全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページ<<http://www.idenshiiryoubumon.org/>>からアクセスし、必要事項を登録すれば、1回45分、計18回の遺伝医学系統講義を無料で視聴することができます。

Q3: 遺伝学的検査とは遺伝子検査は同じと考えてよいのでしょうか？

A：現在一般に用いられている「遺伝子検査」という用語には、さまざまなもののが含まれています。本ガイドラインの終わりの方にある〔注1〕に詳しく記載されていますが、遺伝学的検査は、生殖細胞系列の遺伝子変異が明らかとなる検査を意味しています。DNAを用いた検査だけではなく、遺伝子の変異を予測できるような遺伝生化学検査や先天異常症を対象とした染色体検査なども遺伝学的検査に含まれます。

Q4：遺伝子検査というとインフルエンザウイルスの検査やがん細胞の遺伝子を調べる検査もありますが、そのような遺伝子検査を行う際もこのガイドラインを守る必要があるのでしょうか？

A：原則として、病原微生物の遺伝子検査や、がん細胞などに見られる後天的に生じた遺伝子変異を調べる遺伝子検査は対象としていません。このガイドラインが対象としているのは、生涯変化せず、血縁者も共有している可能性のある生殖細胞系列の遺伝子変異を明らかにする遺伝学的検査です。ただし、がん細胞の後天的変異の検出目的であっても、染色体核型分析など生殖細胞系列変異が同時検出される可能性のある検査を実施する際や、多段階発癌の最初の変異が生殖細胞系列に生じている可能性のある

遺伝子変異の解析を実施する際は、本ガイドラインを守る必要があります。

Q5：遺伝学的検査の留意点は、対象者によって異なると思うのですが、このガイドラインではどのように記載されていますか？

A：このガイドラインでは、「すでに発症している患者を対象に行う場合」と「その時点では、患者ではない方を対象に行われる場合（非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断、等）」とを明確に分けて留意点を記載しています。

Q6：患者を対象に行われる遺伝学的検査の留意点とは何でしょうか？

A：患者を対象に行われる遺伝学的検査は、その臨床的有用性が高い場合に、主治医の責任で、通常の診療の流れの中で実施します。その際、血縁者に影響を与える可能性を含めて遺伝学的検査の意義や目的について説明し、インフォームド・コンセントを得てから実施する必要はありますが、臨床的に有用性が高いのであれば躊躇することなく実施してほしいという思いが込められています。必要に応じて遺伝医療の専門家による遺伝カウンセリングが受けられるような体制を整えておくことも推奨しています。

Q7：臨床的有用性が高いかそうでないかはどのように判断すればよいのでしょうか？

A：他の臨床検査と同様、検査を行うことにより、どの程度診断が可能となるのか、また診断がつけられた場合、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を考えて判断することになります。

Q8：患者ではない人を対象に行われる遺伝学的検査にはどのようなものがあるでしょうか？

A：非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断、等を目的とする遺伝学的検査があります。

Q9：非発症保因者とは具体的にどのような方でしょうか？

A：非発症保因者は、常染色体劣性遺伝疾患、X連鎖遺伝疾患、あるいは染色体均衡型転座などで、本人がその疾患を発症することはありませんが、病的遺伝子変異、あるいは染色体転座を有しており、その疾患に罹患した子が生まれてくる可能性のある人を意味しています。非発症保因者診断は本人の健康管理に必要であるということはありませんが、次子の再発率を明らかにしたり、次子の出生前診断の可能性を知るために行われることがあります。稀なことではありますが、常染色体劣性遺伝疾患、X連鎖遺伝疾患、あるいは染色体均衡型転座の保因者が、当該疾患を発症することができます（manifesting carrier）。その場合には、非発症保因者診断として行っていたものが患者を対象とした確定診断や、将来の発症を予知する発症前診断となることがあることについても認識しておく必要があります。

Q10：発症前診断とはどのようなものですか？

A：発症前診断は、成人期発症の遺伝性疾患（神経変性疾患、家族性腫瘍など）で、その時点ではまだ

発症していない方が将来発症するかどうかを調べる目的で行われるものです。

Q11：非発症保因者診断と発症前診断における留意点について教えて下さい。

A：どちらも検査を受ける時点では、患者ではないので、通常の医療の対象とはなりません。また、発端者の遺伝情報が必要となるなど、単に被検者個人の問題にとどまらず家系内の問題として対応する必要があります。したがって、遺伝医療の専門家による遺伝カウンセリングを行い、問題解決の選択肢の一つとして遺伝学的検査を位置づけ、検査を行った場合のメリット、デメリット、検査を行わなかつた場合のメリット、デメリット、および検査を行う時期の適切性などを遺伝医療チームで十分考慮してから、実施する必要があります。必要に応じて倫理委員会への審査依頼も考慮します。

Q12：未成年者を対象とする場合の留意点はどのように記載されていますか？

A：すでに発症している疾患の診断を目的とした場合、および早期診断により予防や早期治療が可能となるような場合には、両親などから代諾を得、また本人にも理解度に応じた説明を行い、了解（インフォームド・アセント）を得てから実施することが望されます。一方、非発症保因者診断や成年期以降に発症する疾患の発症前診断など、未成年のうちに遺伝学的検査を実施しないことの健康管理上のデメリットがない場合は、本人が成人し、自律的に判断できるようになるまで実施を延期すべきです。

Q13：薬理遺伝学検査についてはどのように記載されていますか？

A：薬理遺伝学検査は、生殖細胞系列の遺伝情報を取り扱うのですが、特定の薬剤の生体への反応と遺伝情報の関連が明らかとなっている場合に実施するもので、薬剤による危険な副作用や有効性の乏しい薬剤の投与を回避できるなど、診療上必須の検査であることから、その情報は、通常の診療情報と同様に扱うことができると記載されています。

Q14：多因子疾患の易罹患性診断についてはどのように記載されていますか？

A：多因子疾患の遺伝要因の解明は、現在急速に研究が進められており、発症予防などの臨床応用が期待されていますが、検査の結果得られる情報は確率情報であり、その有用性が証明されているものはまだ少ないとから、実施する場合には、科学的根拠を明確にする必要があると記載されています。

Q15：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、他の臨床検査の結果と同様に、診療録に記載する必要があるとこのガイドラインには記載されていますが、他の血縁者にも影響を与える個人の遺伝情報を誰でも閲覧可能な電子カルテに掲載してしまってよいのでしょうか？

A：このガイドラインでは、個人の遺伝情報の取扱いの大原則として、「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」ことを求めています。その上で、患者の診療に關係する医療者が、共有すべき情報の一つとして、遺伝情報を位置づけることにしています。このことにより、遺伝情報がチーム医療を担う各職種に利用され、よりよい医療の提供が可能とな

ります。

遺伝情報を適切に扱うことのできない方が遺伝情報にアクセスすることは、個人の遺伝情報の漏洩につながる可能性があり、望ましくありません。これを防止するためには、2つの方法があります。一つ目の方法は、遺伝情報にアクセスする医療関係者に対して、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十分な教育・研修を行うことです。二つ目の方法は個人の遺伝情報が記載された診療録へのアクセス権限を限られた医療者のみに与えることです。

どのような方法により、「個人の遺伝情報の漏洩の防止」と「チーム医療の推進に必要な遺伝情報の共有」の二つの課題の両立をはかるかについては医療機関ごとに検討する必要があります。

Q16：このガイドラインでは遺伝カウンセリングをどのように位置づけていますか？

A：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す。このガイドラインでは、確定診断を目的とした遺伝学的検査の際の主治医による事前説明と、検査結果の説明も遺伝カウンセリングの一つであると考えています。したがって、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と記載されています。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、遺伝医療の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ことも記載されています。

Q17：遺伝医療の専門家による遺伝カウンセリングとはどのようなことを意味しているのでしょうか？

A：非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断などにおいては、被検者はその時点では患者ではないことが多い、通常の医療の枠組みの中で対応することは困難であることが多いと考えられます。また、治療法・予防法の確立していない疾患の発症前診断や、選択的中絶が考慮される出生前診断などでは、倫理的問題を解決する必要があり、臨床遺伝学あるいは遺伝カウンセリングの専門家がチームで関与することが望まれます。遺伝カウンセリングに対応する診療部門としては、大学病院や高度医療機関を中心に関連子医療部門が設立されており、現在、全国遺伝子医療部門連絡会議には、計89の医療施設（75の大学病院と14の医療機関）が加盟しています。わが国には、遺伝カウンセリング担当者を養成する制度として、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アカデミー制度」<<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>>があります。

Q18：遺伝学的検査を実施する際に、患者には何を説明したらよいのでしょうか？

A：このガイドラインの終わりの方に記載されている、表1。「遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例」を参考にしてください。この表は、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、記載されたすべての事項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ありませんが、説明する際の参考にするとよいと思います。

Q19：遺伝学的検査の結果は、患者だけではなくその血縁者にも影響を与えるものなので、遺伝学的検

査を実施する際には、患者だけではなく血縁者にも説明し、インフォームド・コンセントを得る必要があるのではないか？

A：遺伝学的検査により明らかにされる遺伝情報のために、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には十分に注意が必要です。しかし、血縁者の同意も得るというのは、個人情報保護の観点から大きな問題があります。血縁者の同意を得るために、当事者（患者、被検者）が遺伝学的検査の対象になっていることを伝えることになってしまいます。

インフォームド・コンセントは、医療を受ける際、十分に説明を受けた上で、その医療行為に同意する、あくまでも当事者（患者、被検者）個人の権利です。したがって、自己決定能力のある成人であれば、自分自身の医療行為については、自分自身の意思でその医療行為にインフォームド・コンセントを与えることができると一般に考えられています。したがって、よりよい医療を受けることにつながる遺伝学的検査を当事者（患者、被検者）が希望しているのに、血縁者が受けさせないようにすることはできません。遺伝情報は、血縁者・家系で共有されていますが、それについての一人一人の理解、解釈、思い、あるいは、考え方、は、それぞれ違いますので、個人情報保護の観点から、原則として、個別に対応する必要があります。

Q20：研究として行っている遺伝子解析は、このガイドラインの対象となるのでしょうか？

A：その解析結果を被検者に開示する場合には、このガイドラインに従うことが望されます。生涯変化せず、血縁者にも影響を与える情報であることは、医療としての遺伝学的検査の結果得られる情報と同じだからです。また、医療として行われる遺伝学的検査であっても、研究的側面がある場合は、研究の指針（ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針など）にも則って行う必要があります。

Q21：今後の課題としてはどのようなことがありますか？

A：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ため、医師、医療機関、学会には、それぞれ次の事柄が望されます。

医師：遺伝医学の基本的な知識をもち、最新の情報を得るよう自己研鑽に努めるとともに、必要に応じて、遺伝医療の専門家と連携して対応する。

医療機関：遺伝学的検査・診断に関する医療関係者を対象に、遺伝医学の啓発・教育を継続して行うとともに、適切な遺伝医療を実施できる体制を整備する。

学会：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するとともに、各領域における遺伝医療、遺伝カウンセリングのあり方について教育・啓発を行う。

Q22：プライバシー等を損なうおそれがある遺伝カウンセリングの記載内容とはどのようなものでしょうか？

A：「夫には知られたくない気持ち」、「兄には知られたくない検査結果」、「まだ発症していない人の発症前診断の結果」などが含まれます。このような情報は特に注意して、記載・保存する必要があります。

- 1) 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」 (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>
- 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>

産婦人科の実際 第60巻 第9号 (2011年9月1日発行)

産婦人科の実際

NT (nuchal translucency) と 母体血清マーカー検査の取り扱い —日本産科婦人科学会の新しい見解をふまえて—

澤井英明

金原出版株式会社

NT (nuchal translucency) と 母体血清マーカー検査の取り扱い —日本産科婦人科学会の新しい見解をふまえて—

澤井英明*

日本産科婦人科学会の2011年6月に改定された「出生前に行われる検査および診断に関する見解」において、nuchal translucency (NT) と母体血清マーカー検査は改定の中心的な部分である。これらは欧米では確立したスクリーニング検査であるが、日本ではNTを含む超音波検査については積極的なスクリーニング検査として実施している施設は極めて限定されている。むしろ偶発的に見つかるNTへの対応が主たる問題点である。また母体血清マーカー検査は単独で独立したスクリーニング検査となっており、欧米とはまったく異なる状況である。いずれも今回改定の「見解」で一定の位置づけをなされたので概説する。

はじめに

本年改定された日本産科婦人科学会の「出生前に行われる検査および診断に関する見解(2011年6月25日)」では、NTと母体血清マーカー検査について、一定の位置づけを行っている¹⁾。本稿ではこのガイドラインを理解するにあたって重要な従来の見解からの改定の背景と現在の状況と考え方、そして具体的な対応などを記載する。

NTについての対応は従来から日本産科婦人科学会の「産婦人科診療ガイドライン産科編2011」のCQ106「NT (nuchal translucency) が認められたときの対応は?」に記載があり、NT測定法や結果説明については詳細に記載されている²⁾。本稿では「出生前に行われる検査および診断に関する見解」に示された「NTがみつかる」または「NTをみつける」過程における対応を中心に記載する。また、母体血清マーカー検査については、1999年の厚生科学審

議会の「母体血清マーカー検査に関する見解」が示されているが、これについても10年以上が経過しており、医療も社会も当時とは大きく変化をしており現在の考え方を示す³⁾。

1. 出生前診断の概念と検査方法

1 出生前診断の領域

出生前診断の一般的な概念は、妊娠中の胎児が何らかの疾患に罹患していると思われる場合や、胎児の異常は明らかではないが何らかの理由で胎児が疾患有する可能性が高くなっていると考えられる場合に、その正確な病態を知る目的で検査を行い、それによって診断の確定や詳しい病態を把握しようとするものである。従来は出生前診断の検査方法としては、羊水検査や絨毛検査などの胎児の染色体や遺伝子を調べる、いわゆる遺伝学的検査を意味するというのが一般的な認識であった(これを狭義の出生前診断とする)。一方で妊娠中に広く実施されている超音波検査は胎児の発育や異常を把握する

* Hideaki Sawai 兵庫医科大学産科婦人科学

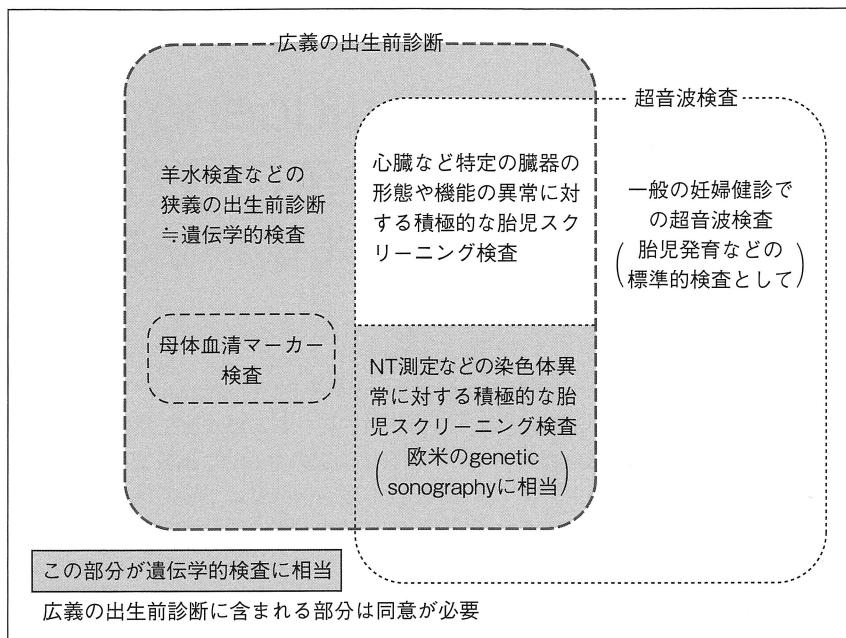


図1 出生前診断と超音波検査の関係

超音波検査の一部が広義の出生前診断に含まれるという解釈をとるとこのような関係が想定される。一般的な妊婦健診での超音波検査は広義の出生前診断にも含まれず、実施の同意は求められないが、積極的なスクリーニング検査については、遺伝学的検査であってもなくても、広義の出生前診断と位置づけて、説明と同意の取得が必要である。

ためのスクリーニング検査として実施されており、これまで出生前診断という認識はあまりなかった。しかし現在のように技術も機器も向上した状況で、積極的に異常を把握する目的で超音波検査を実施すると、高度の診断能力から結果的には出生前診断に該当してしまうことは否定できない（これを広義の出生前診断とする）。そして超音波検査の目的によっては画像診断にもかかわらず、事実上の遺伝学的検査となってしまう可能性もある。例えばダウントン症の確率が高くなっているかどうかを調べるためのスクリーニング検査としてのNT測定などである。超音波検査が目的によって遺伝学的検査になりうることはすでに欧米では以前から認識されgenetic sonographyという用語が少なくとも12年前から使われている⁴⁾。

このような複雑な関係を整理すると図1のようになる。従来の妊婦健診の際に実施される標

準的な超音波検査と積極的なスクリーニング検査としての超音波検査に分けて考えるとわかりやすい。少なくとも積極的なスクリーニング検査については広義の出生前診断に含まれると解釈して、検査の説明と同意の取得が必要である。

2. NTへの対応

1 現在の課題

従来からの狭義の出生前診断については、遺伝カウンセリングの必要性や臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラーなどの制度整備が進んできたが、現在のわが国の課題の一つは、広義の出生前診断の一部、すなわち超音波検査によるNTをはじめとした「胎児の明確な異常ではないが、その所見が存在することで、何らかの胎児異常の可能性が一般頻度より上昇する」とされているいわゆるソフトマーカーをどう取り扱うかである。NTについては、多くの施設でそ

の意義がある程度認識されてきているために、妊婦健診の超音波検査の際に医師が偶発的にこれに気がつくことが多い。その場合の対応についてこれまで明確でなく、本来のソフトマークの意義をどうとらえるかに加えて、妊婦の知る権利知らないでいる権利という問題も加わって、臨床現場に混乱をもたらしてきた。欧米ではNTは胎児の染色体異常のリスクを算定するための、積極的なスクリーニング検査として、妊婦が受ける標準的な検査に位置づけられていることが多く、あらかじめ妊婦の同意を得て実施されるため、こうした問題は生じにくい。

2 NT測定方法とトレーニング

測定方法については「産婦人科診療ガイドライン産科編2011」に記載されている。また欧州でNT測定の標準化を行っている組織Fetal Medicine Foundation (FMF)のウェブにてオンライン・トレーニングができる⁵⁾。FMFはNTを含む独自のライセンス・システムを持っており、FMFのウェブの記載によると日本からは2011年7月26日現在で87名がNT測定のライセンスを取得している(正確には11~13週の超音波検査によるスクリーニング・プログラムに参加するライセンス)。ただし米国は6,309名、英国は4,292名であるからこの領域で大きく遅れている日本の状態を反映している。ライセンスを取得するとNTなどの測定値をもとに染色体異常妊娠の確率を推定するスクリーニング・プログラムを使用できる。FMFのライセンスは多くの国で事実上の標準的な資格となっており、日本ではイアンドナルド超音波講座でレクチャーされている。また米国には同様の標準化組織である、Nuchal Translucency Education and Quality Review (NTQR)もある。

3 偶然に見つかるNT肥厚への対応

1. 超音波検査の実施の同意について

NT肥厚を含めた超音波検査の所見を伝えるか伝えないかは臨床現場での悩みの種である。そこで妊婦がどのように考えているかを事前に確認するのが一つの対応方法である。すなわち妊婦が判明した時点で、超音波検査による情報

をどこまで知りたいかを同意書という形で確認しておくということである。従来より代表的な様式として昭和大学で作成された書式が公開されていて、よく知られている⁶⁾。また当科においてもそうした書式を作成して、妊娠と判明した時点で渡して記載してもらっている(図2)。ほとんどの妊婦は超音波検査で判明した情報はすべて知らせてほしいという回答を選択されるようであるが、これによって告知と同意の問題はある程度解決できる。

2. どのような所見をどう知らせるか

NTの測定方法は依然として、正確な測定方法が普及していないためのトラブルが多い。測定して数値を告げるのであれば、必ず正確な測定方法をとるべきである。いったん「NTが○○mm」と数値を示すと、その数字が一人歩きすることとなり、あとになって不正確な測定の写真が提示されたり、卵膜と誤認していたことが判明したとしても、これを訂正することが困難となる。時間的にも限りのある妊婦健診の超音波検査ではNTが気になても正確に測定できない場合も多い。NTが見つかる時期の超音波検査は経腔法のことが多いと思われるが、経腔法では正確な測定が難しいことが多いので、いったん中止して経腹法に移行して時間をとつて正確な測定を行うか、そうでないならば正確な診断ができる近い時間帯に再検するか、または正確な測定が可能な医師や施設を紹介するほうがよい。正確な測定ができるとしてNT肥厚が何mm以上で知らせるかは、3mmや3.5mmを基準としている医師が多いと思われるが、統一した見解があるわけではない。NT測定の対象週数となる11w~13w^{+6d}の期間でもCRLのサイズによってNT肥厚の程度と胎児異常との関連性は異なる。すなわち同じNT3mmでも、胎児が大きければ、浮腫の程度としては軽くなり、正常の可能性が高くなる。しかし、NT3.5mmについては11w~13w^{+6d}の期間ではCRLの大きさに影響を受けず、99%の胎児が3.5mm以内に収まるとされている。つまりNTが3.5mm以上になるのは妊婦の100人に1人とい

～妊娠中の超音波検査についての説明とお尋ね～

この説明書は妊娠中の超音波検査について簡単にご説明し、超音波検査について妊婦さんのご希望をお聞きするものです。お読みいただいて、次回受診時に右段の～妊娠中の超音波検査についての希望～の該当する箇所に□を入れていただいて担当医にお渡しください。

妊娠健診の際には妊娠が順調に経過しているかどうかを妊婦さんと赤ちゃんについてみていきます。その方法のひとつとして赤ちゃんの発育状況の観察と異常の早期発見のために広く用いられているのが超音波検査です。

この超音波検査についてあらかじめご説明し、お尋ねしておきたいことがあります。以下の説明をお読みいただいて、ご自身のお考えをあらかじめお聞かせください。

1. 超音波検査の基本的な意義

超音波検査は妊婦さんにも赤ちゃんにも安全に実施できる検査で、主に次の点について調べます。

- 1) 赤ちゃんの全体的な発達や健康の状態の把握
 - 2) 赤ちゃんの各臓器の形や大きさが正常に発育しているかどうか
 - 3) 赤ちゃんの各臓器の働きが正常かどうか
- こうして赤ちゃんの状態を把握することで、気になることがあれば早めに対応できるようになります。

2. 超音波検査の限界

妊娠の経過をみるとうえで欠かすことのできない超音波検査ですが、いくつかご了承いただきたいことがあります。

- 1) 実際に生まれた赤ちゃんを診断するのとは異なり、子宮の中の赤ちゃんに外から超音波をあてて、画像としてみえるようにしたり、各臓器の働きを数値化したりしています。間接的な情報による診断ですので、超音波の診断は絶対確実とまでは言えません。
- 2) 赤ちゃんの位置や向き、胎盤の位置などのさまざまな条件により、赤ちゃんに異常があってもわからないことがあります。
- 3) 性別の診断も同様で、見た形から判断しますので、赤ちゃんの位置や向き、発達の違いなどによりわかりにくい場合や生まれたら異なっていたということがあります。

3. お尋ねしたいこと 超音波検査で偶然みつかる赤ちゃんの状態について

超音波検査で妊娠初期の赤ちゃんを見ていますと、明らかな赤ちゃんの異常とは別に、“はっきりと異常とは言えないが、赤ちゃんの状態が少し気になるとか、異常が潜んでいるかもしれない”状態が見つかることがあります。

こうした状態は、赤ちゃんに染色体異常があったり、赤ちゃんがその他の（心臓や腎臓などの）病気にかかっている“可能性が普通よりは高くなる”ということを意味します。しかし、はっきりした異常ではないので、ほとんどは健常な赤ちゃんとして出生します。

こうした状態が見つかった場合に、妊婦さんはそれを知ることで正確な診断のために詳しい検査を受けることができる一方で、はっきりした異常ではないのにそれを知ったために詳しい検査を受ける負担が増えたり、赤ちゃんの状態への不安が大きくなったりする事もあります。

超音波検査で“はっきりしないが、赤ちゃんの異常につながるかもしれない状態”や“担当医として気になるが異常かどうかはわからない状態”が偶然にみつかった場合に、そのことをお知りになりたいかどうかをあらかじめお聞かせください。

～妊娠中の超音波検査についての希望～ 産婦人科担当医 殿

わたしの妊娠健診の際に超音波検査でみつかった赤ちゃんの状態については次のように対応をお願いします。

(以下のいずれかに□を入れてください。)

- 赤ちゃんについて、超音波検査でわかったことや気になることは、“はっきりした異常”も“はっきりしないもの”も、すべて知らせてほしい。
- 赤ちゃんについて、超音波検査でわかったことのうち、“はっきりと異常とわかる状態だけ”を知らせてほしい。“はっきりしないが、赤ちゃんの異常につながるかもしれない”とか“担当医として気になるが異常かどうかはわからない”状態は知りたくない。
- 超音波検査でわかる赤ちゃんの状態については全て知りたくない。

なお、「知りたくない」というお返事をいただいた場合でも、その後の対応によっては、妊娠に重大な影響をもたらす可能性がある場合、たとえば急いで赤ちゃんを外にだしてあげるというような判断がされる可能性がある場合や、妊婦さんご自身の健康にも影響があると思われる場合には、担当医の判断により、あらかじめそのことをご説明した上で、お話しすることができます。

兵庫医科大学病院産婦人科

平成 年 月 日

氏名

図2 妊娠中の超音波検査についての説明と意思確認の書式

当科では初診時にこのような書式を渡して超音波検査の概要とどこまで知りたいか知りたくないかを把握するようにしている。

うことになる⁷⁾。このあたりの解説は「産婦人科診療ガイドライン産科編 2011」にも詳しい。

4 積極的なスクリーニング検査としてのNT測定

欧米では妊娠初期の積極的な胎児染色体異常のスクリーニング検査として、全妊婦を対象に超音波検査と母体血清マーカー検査を組み合わせたスクリーニング・プログラムが提供されている⁸⁾⁹⁾。反対にわが国ではこうした積極的なプログラムはごく一部の施設で実施されているにすぎない。NT測定のみを用いたダウントン症のスクリーニング検査についても、どの程度の施設で実施されているかは不明であるが、少なくとも積極的にスクリーニング検査として実施している施設は非常に少ないと思われる。その理由としては、①日本人を対象とした大規模なNT測定と染色体異常のリスクを算定した臨床研究がなされていないことから日本人の大規模データがないこと、②日本では多くの施設で超音波検査を医師が行っており、時間がかかるスクリーニングのための超音波検査に費やす時間がないこと、③日本では政府の政策、国民や医師全体として出生前診断を積極的に推進する意識がないこと、などが理由と思われる。

こうした積極的なスクリーニング検査を実施する場合は、妊婦に対する遺伝カウンセリングとインフォームドコンセントを得て実施する必要があり、一般的な検査の意義はもちろんあるが、特に超音波検査において上述のように日本人での大規模データがないことは説明する必要がある。実際に人種による相違は報告されており、上記の FMF のプログラムではそれを考慮して補正してあるが、日本人も中国人も同じであるかどうかまでは明確でない¹⁰⁾。

3. 母体血清マーカー検査への対応

1 母体血清マーカー検査についての情報提供

厚生科学審議会の「母体血清マーカー検査に関する見解」においては、「妊婦及びその配偶者に対して母体血清マーカー検査について知らせたり、検査を受けるように勧めるべきではない。また、勧める文書などを作成または配布す

べきではない。」「この検査は、医師が妊婦に対してその存在を積極的に知らせる必要はなく、検査を受けることを勧めるべきでもない。」とするなど、全体としては母体血清マーカー検査について明らかに否定的である。この知らしむべからずの姿勢は時代錯誤との批判は当時もあつたが、今日に至って当時の状況とは産科医療も社会も大きく変わってきたため、それに沿った母体血清マーカー検査の再評価が必要となってきた。特に「母体血清マーカー検査に関する見解」で否定的な見解が出されるに際して前提としていた「専門的なカウンセリング体制が十分でない」状況はここ数年で大きく改善されてきた。そこで日本産科婦人科学会の「出生前に行われる検査および診断に関する見解」では「産婦人科医が妊婦に対して母体血清マーカー検査を行う場合には、適切かつ十分な遺伝カウンセリングを提供できる体制を整え、適切に情報を提供することが求められている。」として母体血清マーカー検査自体については否定的にとらえず、実施するのであれば適切な情報提供を求めている。

2 スクリーニング検査としての位置づけ

母体血清マーカー検査は欧米ではスクリーニング検査として明確に位置づけられているが、日本では測定を行う検査会社によってその位置づけが異なっている。「母体血清マーカー検査に関する見解」では、「胎児の疾患の発見を目的としたマスクスクリーニング検査として行われるおそれがあること」を問題点としており、わが国では欧米の位置づけとは異なり、あくまで希望した妊婦を対象としている個別のスクリーニングまたは個々の妊婦がその妊娠の児がダウントン症に罹患している確率を知るための検査として実施される。

3 スクリーニング陽性と陰性の判定

スクリーニング陽性と陰性の判定についてもこの点と大きく関連しており、この判定をするかしないかは、臨床検査会社にとって母体血清マーカー検査の位置づけにかかわる重要な事項である。例えば日本国内のある臨床検査会社は

「陽性」「陰性」の判定をしておらず、これは「胎児異常の確率をみてクライアントが判断する」検査と位置づけているためである（スクリーニング検査ではない）。その判断する基準は35歳の年齢確率であったり、妊婦の自分自身の年齢確率であったり様々な判断基準があるが、本人が想定する基準が尊重されるので陽性・陰性の判定は必要ないことになる。見方によっては、母体血清マーカー検査は、その後の検査（羊水検査）から独立した位置づけの検査にさえなりうる。一方で米国系の検査会社では、個々の確率もそれなりに重要としても、もっと重要なのは「スクリーニング検査」と位置づけていることである。羊水検査をするグループに入るか、しないグループに入るか、をふるい分けることが目的であるからである。スクリーニング検査と位置づけると、スクリーニング陽性・陰性の判定は不可欠である。現在は偽陽性率5%^{*1}程度に設定してあり、1/295を基準に判定されている。そのことでスクリーニング検査としての質的な条件を担保する検出率（detection rate）や陽性的中率（positive predictive value）などの算出が可能になる。スクリーニング検査と位置づけるならば、必然的に陽性と陰性の判定をしないといけないのである。しかし厚生科学審議会の「見解」は陽性陰性の判定は否定的に記載していて、「危険率、陽性/陰性、リスクが高い/低いなどの表現は、胎児の状態が危険であるとか、好ましくないなどと誤解されることを避けるため、被検査者に対する説明には使用しない。」としているので実際に結果を妊婦に説明する際には留意する必要がある³⁾。スクリーニング検査かそうでないか、と、その陽性と陰性の判定をするかどうか、は密接に関連しており、概に母体血清マーカー検査といつても、実施する医師はどちらの意図で実施するのかをあらかじめ考えて検査会社を選択する必要がある。

4 母体血清マーカー検査の遺伝カウンセリング

母体血清マーカー検査は実施にあたっては十分な遺伝カウンセリングが必須である。通常の妊婦健診での採血ついでに実施したり、「赤ちゃんの異常を調べる検査」などと適切なことをいって実施してはいけない。表1に最低限の遺伝カウンセリングでの必要な内容を記載した。

4. 欧米での妊娠初期～中期のスクリーニング検査

米国ではACOGのガイドラインで、「年齢にかかわらず、すべての妊婦に染色体異常のスクリーニング検査を提供すべきである」としており、英国では政府の政策としてNational Health Service (NHS) がスクリーニング・プログラム（図3）を全妊婦に提供している⁸⁾⁹⁾。これらの国でのスクリーニング・プログラムではNTと母体血清マーカー検査を組み合わせて実施するプログラムが提供されており、妊娠の1st trimesterにNT測定と母体血清マーカー（pregnancy associated plasma protein-A；PAPP-A）を実施し、これに2nd trimesterの母体血清マーカー検査（quadruple test^{*2}）を組み合わせて実施し、コンピュータによりリスクを推定する方法で、高い染色体異常妊娠の検出率（detection rate）が報告されている（表2）¹¹⁾¹²⁾¹³⁾。母体の年齢だけを基準に羊水検査などを実施するとすべての21トリソミー妊娠の約30%が検出されるだけであるのに対して、NTまたは母体血清マーカー検査を併用すると約75%前後となり、さらにこれらのすべてを組み合わせた方法を行うと90%程度もの検出率となる。欧米ではこうした高度のスクリーニング法を用いて、侵襲的な羊水検査を減らし、かつ高度の検出率で21トリソミー妊娠を検出している。

*¹：これは事実上は母体血清マーカー検査を受けた妊婦の約5%がスクリーニング陽性と判定されると考えてよい。ただし日本では母体血清マーカー検査を受ける妊婦の年齢が高い傾向があるため約10%近くがスクリーニング陽性となる。

*²：quadruple test；AFP+free β hCG (or hCG) + uE3+inhibin A

表1 母体血清マーカー検査をスクリーニング検査として実施する場合の遺伝カウンセリングの要点

- 1) 染色体異常としては 21 トリソミーが検査対象で、その確率を計算する検査である。
- 2) 21 トリソミー以外では 18 トリソミーと神経管閉鎖不全も検査対象である。
- 3) 上記以外の胎児異常は検査対象ではない。
- 4) 結果は確率で示され、一定の基準値より確率が高いか低いかで、確定診断できる検査（羊水検査）を必要とするかどうかを判断する。
- 5) 確定診断検査ではないので、染色体異常の確率が高いとされたとしても、最終的に異常かどうかの確定は羊水検査が必要である。
- 6) 確定診断検査ではないので、染色体異常の確率が低いという結果でも、確実に正常かどうかはわからない。
- 7) 神経管閉鎖不全の診断には詳しい超音波検査が必要である。
- 8) 新生児の 3% 程度は何らかの先天異常を有するとされているので、染色体異常がなくてもそうした異常が見つかることがある。

参考：厚生科学審議会の母体血清マーカー検査に関する見解では、母体血清マーカー検査の説明と実施にあたり、医師は検査前に次のことを行うとされている。

1. この検査を希望する妊婦または妊婦本人およびその配偶者（事実上の婚姻関係と同様の事情にある者を含む。以下同じ）に対し、必ず次のことを前もって説明する。説明は個別に口頭で説明するとともに文書で補足し、その際、平易な言葉を用い、質問には納得いくまで応え、思いやりのある態度で接するとともに、秘密保持に留意する。
 - (1) 生まれてくる子どもは誰でも先天異常などの障害を持つ可能性があり、また、障害を持って生まれた場合でも様々な成長発達をする可能性があることについての説明。
 - 1) 障害を持つ可能性は様々であり、生まれる前に原因のあった（先天的な）ものだけでなく、後天的な障害の可能性を忘れてはならないこと。
 - 2) 障害はその子どもの個性の一側面でしかなく、障害という側面だけから子どもをみると誤りであること。
 - 3) 障害の有無やその程度と本人および家族の幸、不幸は本質的には関連がないこと。
 - (2) 検査の対象となる疾患（主に 21 トリソミーおよび神経管欠損）に関する最新の情報についての説明。
 - 1) これらの疾患の特徴および症状。
 - 2) これらの疾患を持って出生した子どもに対する医療の現状。
 - 3) 出生後の経過は一様でなく、個人差が大きいことから、出生後の生活は様々であること。
 - 4) これらの疾患や合併症の治療の可能性および支援的なケアについての情報。
 - (3) 検査の目的・方法・原理・結果の理解の仕方などについての説明。
 - 1) 検査結果は、母体血液中の α -フェトプロテイン、hCG、エストリオールなどの物質が、胎児が 21 トリソミーなどであった場合に増減することを利用して確率計算して得られた数値を、年齢固有の確率にかけて算出されること。
(注) 算出された確率は、理解されやすいように説明する必要がある。21 トリソミーである確率は例えば 300 人のうち 1 人 (1/300) であるとか、逆の言い方で 300 人中 299 人は 21 トリソミーではないなどの表現で説明する。危険率、陽性/陰性、リスクが高い/低いなどの表現は、胎児の状態が危険であるとか、好ましくないなどと誤解されることを避けるため、被検査者に対する説明には使用しない。
 - 2) 検査結果は、21 トリソミー以外の疾患、母体の合併症、既往分娩歴、個体差などによっても影響を受ける可能性があること。
 - 3) 母体が高年齢になると、年齢固有の確率のウエイトが大きくなるため、自ずと確率が高くなること。
 - 4) 検査結果が出た場合には、速やかにそれを伝えること。
 - 5) 再検査は意味がないとされていること。
 - (4) 予想される結果とその後の選択肢についての説明。
 - 1) 21 トリソミーについての正確な情報を得るために確定診断（羊水検査）が必要であること。ただし、羊水検査によって 1/300 の確率で流産が起こる可能性があること。
 - 2) 検査の結果が 21 トリソミーの治療にはつながらないこと。
 - 3) 検査の結果、確率が低く出ても胎児が 21 トリソミーなどではないと保障できるものではなく、また、それ以外の疾患を持っている可能性もあること。
 - 4) 神経管欠損などについてのより正確な情報を得るには、精密な画像診断（MRI を含む）が必要であること。

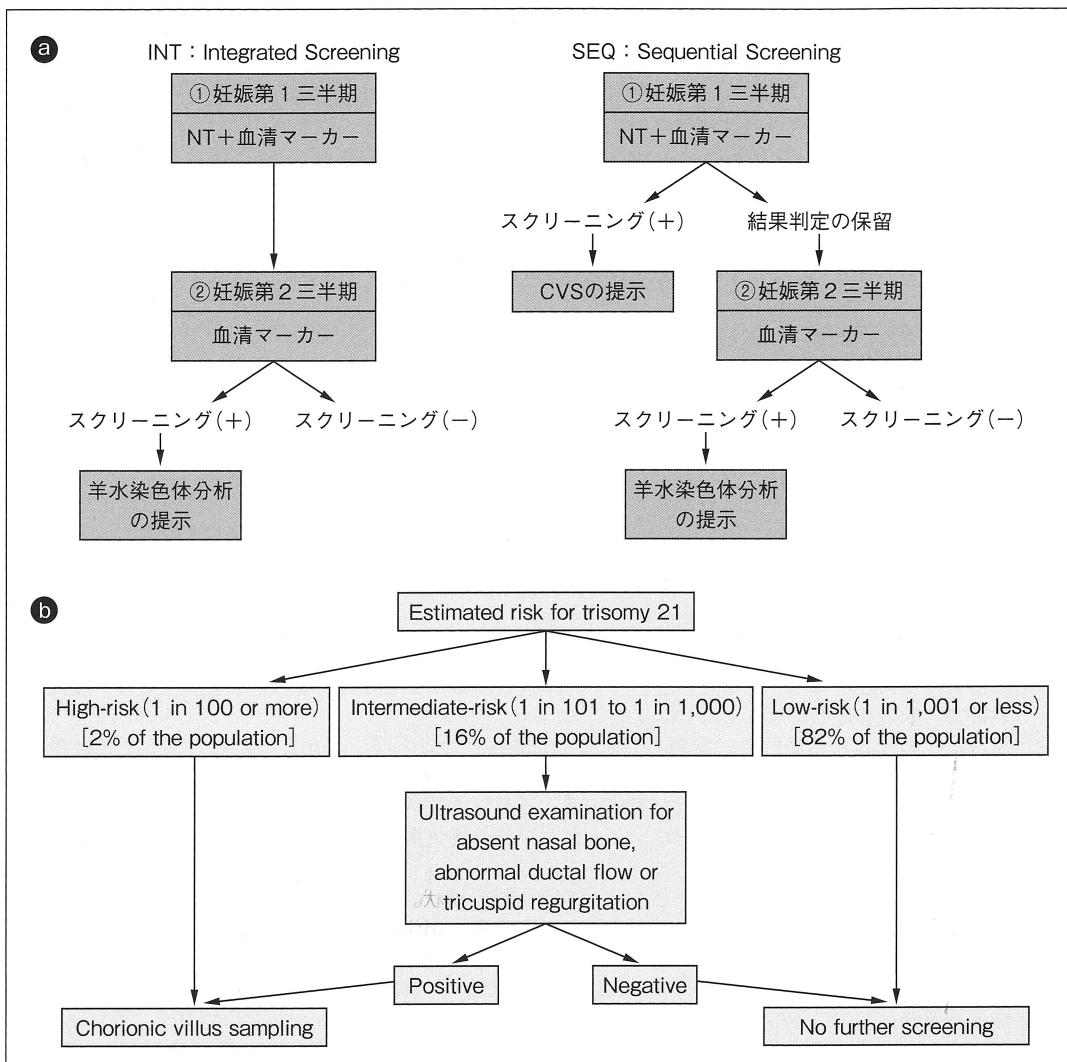


図3 欧米でのスクリーニング・プログラム

a : 統合スクリーニング (integrated screening ; INT) および遂次スクリーニング。sequential screening (SEQ) の流れ。INT : すべての対象者に①と②の2つの検査を実施し、2つの結果を総合して確率が算出される。SEQ : 対象者はまず、①のスクリーニング検査を実施し、結果がスクリーニング陽性（ハイリスク）とされれば、绒毛検査を提案する。スクリーニング陰性（ハイリスクでない）とされれば、次に、②のスクリーニング検査を実施する。

(文献 11 の図 1 より引用)

b : 条件的スクリーニング (contingent screening)。まず妊娠第1三半期に NT, free β -hCG, PAPP-A を組み合わせたスクリーニング検査を行い、その結果を3段階（高～中～低）リスクに分類し、高リスクはそのまま CVS へ、低リスクはそのまま経過観察とし、中リスクは超音波検査で胎児鼻骨欠損、静脈管血流量、三尖弁逆流などを調べた上で、スクリーニング陽性と陰性に振り分けるという方法。

(文献 12 の Figure 1 より引用)

表2 21 トリソミーのスクリーニング法による検出率と偽陽性率

スクリーニング方法	検出率 (%)	偽陽性率 (%)
妊娠年齢のみ	30	5
妊娠年齢+NT	75~80	5
妊娠年齢+母体血清マーカー検査	70~75	5
妊娠年齢+NT+PAPP-A (11-13 weeks)+母体血清マーカー検査	90~94	5

妊娠年齢、35歳以上の高齢妊娠；NT, nuchal translucency； β -hCG, β -human chorionic gonadotrophin；PAPP-A, pregnancy-associated plasma protein-A；母体血清マーカー検査：quadrable test (serum AFP, free β -hCG, uE3, inhibin A)

検出率：すべての21トリソミー児の妊娠のうち何%がそのスクリーニング法で検出可能であるかを示す。
偽陽性率：正確には正常妊娠の児のグループにおいて、スクリーニング陽性と判定されてしまう割合であるが、母体血清マーカー検査においては、全体の中で21トリソミーの割合は非常に少ないため、事実上は検査を受けた妊娠の何%を陽性と判定するかという目安とされる。

(文献13のtable 1より引用)

おわりに

世界的には妊娠初期・中期の胎児異常のスクリーニングはますます高精度の検査が提供されている。しかし日本においてはNT測定と母体血清マーカー検査が別々に統一性なく実施されているのが現状である。日本では欧米のような積極的なスクリーニング検査の提供は相当の抵抗があると思われるが、現状のような特にNTについては不正確な検査の実施が長期にわたって続くことも問題である。社会的な情報開示と正確な情報提供の流れを考慮しても、日本においても妊娠初期の胎児スクリーニングに耐える大規模データを集めるための臨床試験などが必要になるのではないかと考える。

本稿は総説であるが、相当部分に著者の考えを反映しており、必ずしもコンセンサスを得られているとは限らないのでご留意いただきたいと同時に、そのような点は一つの意見としてご理解いただきたい。

文 献

- 1) 日本産科婦人科学会：出生前に行われる検査および診断に関する見解。日本産科婦人科学会、2011
 - 2) 日本産科婦人科学会：CQ106：NT (nuchal translucency) が認められたときの対応は？産婦人科診療ガイドライン産科編 2011.
- p54-58, 2011
3 厚生科学審議会先端医療技術評価部会、出生前診断に関する専門委員会：母体血清マーカー検査に関する見解、1999
- 4) Vintzileos AM et al : An economic evaluation of first-trimester genetic sonography for prenatal detection of Down syndrome. Obstet Gynecol 91 : 535-539, 1998
 - 5) Fetal Medicine Foundation, www. fetalmedicine. com
 - 6) 市塚清健ほか：わが教室における産科の超音波診断の実際。特集：これだけは知っておきたい産科の超音波診断。98 : 903-912, 2009
 - 7) Snijders RJ et al : UK multicentre project on assessment of risk of trisomy 21 by maternal age and fetal nuchal-translucency thickness at 10-14 weeks of gestation. Fetal Medicine Foundation First Trimester Screening Group. Lancet 352 : 343-346, 1998
 - 8) ACOG Practice Bulletin No. 77 : screening for fetal chromosomal abnormalities. Obstet Gynecol 109 : 217-227, 2007
 - 9) NHS Fetal Anomaly Screening Programme-Screening for Down's syndrome : UK NSC Policy recommendations 2007-2010 : Model of Best Practice
 - 10) Spencer K et al : Ethnicity and the need for correction of biochemical and ultrasound markers of chromosomal anomalies in the first trimester : a study of Oriental, Asian and Afro-Caribbean populations. Prenat Diagn 25 : 365-369, 2005
 - 11) 西山深雪 ほか：羊水染色体分析の検査希望理由の分布及び理由に基づく染色体異常の頻度

- の日米比較. 日本遺伝カウンセリング学会雑誌, (in press)
- 12) Nicolaides KH et al : Multicenter study of first-trimester screening for trisomy 21 in 75 821 pregnancies : results and estimation of the potential impact of individual risk-orientated two-stage first-trimester screening.
- Ultrasound Obstet Gynecol 25 : 221-226, 2005
- 13) Nicolaides KH : Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. Nicolaides KH. Prenat Diagn. Screening for fetal aneuploidies at 11 to 13 weeks. Prenat Diagn 31 : 7-15, 2011

出生前に行われる検査および診断に関する見解

「出生前に行われる検査および診断に関する見解」の改定について

日本産科婦人科学会は昭和 63 年 1 月「先天異常の胎児診断、特に妊娠絨毛検査に関する見解」を発表し、その後、平成 19 年 4 月には胎児診断技術の進歩と社会情勢の変化に合わせ「先天異常の胎児診断、特に妊娠絨毛検査に関する見解」を廃し、新たに「出生前に行われる検査および診断に関する見解」を提示しました。しかしながら、この間、胎児診断に関しては、多岐にわたる診断技法、また診断学の進展、対象となる疾患の多様化など幅広い視点からの見直しが求められてきました。このため、これらの生殖・周産期医療における診療環境、それを取り巻く社会情勢、法的基盤、また当該医療に求められる高いレベルでの安全性、倫理性、社会性に鑑み、改めて見解を見直すとともに、改定の検討を重ねてまいりました。

今般、本学会は平成 19 年 4 月に発表された「出生前に行われる検査および診断に関する見解」をこのような視点から幅広く見直し、平成 23 年 6 月 25 日開催日本産科婦人科学会総会において承認されましたので、ここに改定することにいたしました。

本見解においては、新たに積み重ねられた知見、情報を「解説」として付したほか、本学会でも承認された日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（平成 23 年 2 月）を遵守し、そこに掲げられた理念を尊重することが併せ求められています。

日本産科婦人科学会は本学会会員が診療を行うにあたり、この見解を厳重に遵守されることを要望いたします。

平成 23 年 6 月 25 日
公益社団法人 日本産科婦人科学会
理事長 吉村泰典
倫理委員会委員長 嘉村敏治

「出生前に行われる検査および診断に関する見解」

妊婦の管理の目標は、母体が安全に妊娠・出産を経験できることであるが、同時に児の健康の向上、あるいは児の適切な養育環境を提供することでもある。基本的な理念として出生前に行われる検査および診断はこのような目的をもって実施される。しかし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、本見解において出生前に行われる検査および診断を実施する際に、留意し遵守すべき事項を示した。

1) 出生前に行われる検査および診断の概念 :

妊娠中に胎児が何らかの疾患に罹患していると思われる場合や、胎児の異常は明らかでないが、何らかの理由で胎児が疾患有する可能性が高くなっていると考えられる場合に、その正確な病態を知る目的で検査を行うことが基本的な出生前検査、診断の概念である。

2) 出生前に行われる検査および診断には、十分な専門知識を持った医師等による実施のほか適正な遺伝カウンセリング体制が必要であり、関係医療者はその知識習熟に努め、検査の実施にあたり適切な技術の向上に努めなければならない。

3) 検査の区分（確定診断を目的とする検査と非確定的な検査）：

出生前診断および関連する検査には、確定診断を目的とする検査と非確定的検査（スクリーニング検査など）があり、その手法は様々である。これらを遺伝学的検査として実施する医師はその意義を理解した上で、妊婦および夫（パートナー）等にも十分な遺伝カウンセリングを行って、インフォームドコンセントを得た上で実施する。

(解説)

・確定診断を目的とする検査とは、画像診断的検査の一部も含まれることはあるが、そのほとんどは羊水穿刺、絨毛採取による染色体検査、遺伝子検査に代表される遺伝学的検査である。羊水、絨毛、臍帯血、母体血液中の胎児由来細胞や母体血清中の細胞フリー胎児DNA、その他の胎児の細胞や組織を用いて、染色体、遺伝子、酵素活性や病理組織等を調べる細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法が該当する。これらの検査は胎児の細胞や組織を直接的に検査し、診断を確定させるために実施されることから、確定診断を目的とする遺伝学的検査と位置づけ、これらの詳細は項目4)に示す。

・非確定的な（いわゆるスクリーニング的）検査とは、母体血清マーカー検査と呼ばれる母体血液中の胎児または胎児付属物に由来する妊娠関連タンパク質の測定による、血液生化学的検査をはじめ、ほぼ全妊婦を対象に行われる超音波検査も該当する。日常的に行われる超音波検査は well-being を判断する日常的検査であるとともに、出生前診断として遺伝学的検査となりうることに十分留意しておかなくてはならない。

・遺伝学的検査（染色体検査・遺伝生化学的検査・遺伝子検査等）とは、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、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検査などを含むものである。

4) 確定診断を目的とする遺伝学的検査の実施について：

遺伝学的検査については、本学会でも承認しているところの日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」[1]を遵守して実施することが定められているが、さらに出生前診断および関連する検査については、医学的、倫理的および社会的問題を包含していることに留意し、特に以下の点に注意して実施しなければならない。

①胎児が罹患児である可能性の検査を行う意義、診断限界、母体・胎児に対する危険性、合併症、検査結果判明後の対応等について検査前によく説明し、十分な遺伝カウンセリングを行った上で、インフォームドコンセントを得て実施すること。

(解説)

・遺伝カウンセリングの場では、実施しようとする検査施行前に、当該疾患、異常の情報提供を行うとともに、胎児が罹患児である可能性がどの程度あり、検査を行うことでどこまで正確な診断ができるのか、また診断ができた場合にはどのような意義があるのか等について、その検査の限界とあわせて説明する。これらの点について、検査の実施手技を含めて、十分な遺伝医学の基礎的・臨床的知識のある専門職（例えは臨床遺伝専門医）が遺伝カウンセリングを行う。

②検体採取の実施は、十分な基礎的研修を行い、安全かつ確実な技術を習得した医師により、またはその指導のもとに行われること。

③絨毛採取、羊水穿刺など侵襲的な検査（胎児検体を用いた検査を含む），または母体血中胎児由来細胞等を用いた検査については、下記の各号に該当する場合の妊娠について、夫婦ないしカップル（以下夫婦と表記）からの希望があり、検査の意義について十分な遺伝カウンセリングによる理解の後、同意が得られた場合に行う。

1. 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合
2. 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合
3. 高齢妊娠の場合
4. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
5. 夫婦の両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
6. 夫婦の一方もしくは両者が、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合

7. その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合

(解説)

・出生前に行われる検査および診断は、夫婦からの希望がある場合に実施するとされているが、夫婦の希望が最終的に一致しない場合は、妊婦の希望が優先されるという意見がある。ただし、こうした状態での実施は望ましくなく、十分に話し合う機会を設けて、夫婦の理解、同意が統一されることが望ましい。

・「その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合」とは、超音波検査により胎児に形態的または機能的異常が認められたことが検査を行う契機となることが多い。その場合には夫婦に何らかの遺伝学的要因がみられることがあるが実際には夫婦には明らかな遺伝学的要因をみるとなく、胎児に異常が生じていることが多い。このような場合、もしくは遺伝学的要因の診断確定のために胎児の遺伝学的解析をすることもある。しかし遺伝学的検査で診断が可能な場合は限定されているので個別の事例に応じて実施を検討する。

・羊水検査：

妊娠 15 週以降に経腹的に行うことが原則である。妊娠 15 週未満に行う早期羊水穿刺や経膣的羊水穿刺は、その安全性が確認されていないことから標準的な検査方法とはいえない。

・絨毛検査：

経腹法と経膣法があり、妊娠 10 週以降 14 週までが標準的な実施時期である。また、妊娠 10 週未満では安全性が確認されていないことから行うべきではない [2, 3]。絨毛採取では約 1% に染色体モザイクが検出され、そのほとんどは染色体異常が絨毛組織・胎盤に限局した胎盤限局性モザイク (confined placental mosaicism: CPM) であり、胎児の染色体は正常である。このような場合、羊水検査による胎児染色体の再確認検査が必要である [3, 4]。

5) 非確定的検査（いわゆるスクリーニング的検査）の実施について：

非確定的検査（いわゆるスクリーニング的検査）として行われる検査の中でも母体血清マーカー検査や超音波検査を用いた NT（nuchal translucency）測定、ソフトマーカーの同定による胎児異常のスクリーニング検査は原則として遺伝学的検査に位置付けられる。これを意図し、予定して実施する場合には、検査前に遺伝カウンセリングを十分に行い、NT 等、出生前診断に関わる超音波診断に関しては、超音波医学に十分習熟した知識を有する専門職（超音波専門医等）が実施するなどして、その検査を受ける意義と結果の解釈等について理解を得られるように説明し、検査を受けた後にどのような判断が求められ、その対応、方向性を選択することになるか、またこれらの場合、引き続き確定診断を目的とする遺伝学的検査等へ進む場合には再度遺伝カウンセリングが行われた上でインフォームドコンセントを得て実施される過程を説明しておく必要がある。

(解説)

・スクリーニング検査について：

上記で述べたスクリーニング検査の結果、胎児異常の可能性が一定の基準よりも高いと推定された場合のほか、通常の妊婦健診にともなう超音波検査で、意図せず偶発的にソフトマーカー等が発見された場合にも、引き続き精査を受ける前に遺伝カウンセリングを十分に行い、結果の解釈とその意義について、理解を得られるように説明したのち確定診断を目的とする検査を実施することがある。

・妊娠初期の超音波スクリーニング検査：

超音波検査により得られる所見のうち、直接的に胎児の異常を示すわけではないが、その所見が得られた場合にはその所見に対応した胎児異常の存在する確率が上昇すると報告されている所見があり、これらはソフトマーカーと呼ばれる。これには胎児後頸部の浮腫、鼻骨低形成（欠損）、腎孟軽度拡張、側脳室軽度拡張等が報告されている。諸外国ではこうした超音波検査によるソフトマーカーの一部（NT 等）を母体血清マーカー検査と組み合わせて、胎児異常の確率を算出するスクリーニングプログラムも提供されている。しかし、日本人における信頼性のある基準データは現在、存在しない。なお NT に

関しては日本産科婦人科学会ガイドライン産科編においてその取り扱いが述べられている[5]。

・母体血清マーカー検査：

本検査の取り扱いに関しては、従来より日本産科婦人科学会周産期委員会による報告「母体血清マーカー検査に関する見解について」[6, 7]に準拠して施行してきた。

一方これらのガイドライン等が示されてから10年以上が経過しており、妊婦や社会の母体血清マーカー検査に対する認識、遺伝カウンセリング体制の整備状況が進んでいる。米国ではACOGのガイドラインで、年齢にかかわらず、すべての妊婦に染色体異常のスクリーニング検査を提供すべきである[8]、としており、英国では政府の政策としてNational Health Service: NHSがスクリーニングプログラムを全妊婦に提供している[9]。我が国においては、これらの状況もふまえ、産婦人科医が妊婦に対して母体血清マーカー検査を行う場合には、適切かつ十分な遺伝カウンセリングを提供できる体制を整え、適切に情報を提供することが求められている。また、検査を受けるかどうかは妊婦本人が熟慮の上で判断・選択するものであり、検査を受けるように指示的な説明をしたり、通常の妊婦健診での血液検査と誤解するような説明をして通常の定期検査として実施するようなことがあってはならない。

・母体血清マーカー検査の結果の説明：

検査結果の説明にあたっては、単に「スクリーニング陽性、陰性」と伝えるような誤解を招きやすい説明は避け、わかりやすく具体的に説明する。本検査は通常の臨床検査とは異なりその意義や結果の解釈の理解が難しいことから、本検査に関わる医師はその内容、解釈、について十分な知識と説明ならびに遺伝カウンセリング能力を備えなければならない。

6) 画像検査（超音波検査等）で意図せずに偶然にみつかる所見について

画像検査（超音波検査等）中にソフトマーカー等の胎児異常を示唆する所見を偶然に同定する場合がある。またソフトマーカーでなく実際の胎児異常所見であっても、妊婦に告知する場合には、その意義について理解を得られるように説明し、その後に妊婦がどのような対応を選択できるかについても提示する必要がある。

7) 胎児の性別告知については出生前診断として取り扱う場合は症例ごとに慎重に判断する。

8) 法的措置の場合を除き、出生前親子鑑定など医療目的ではない遺伝子解析・検査のために、羊水穿刺など侵襲的医療行為を行わない。

9) 着床前診断に関しては別途日本産科婦人科学会見解で定めるところにより実施されるものとする[10]。

10) 日本産科婦人科学会の会告はもちろん、遺伝学的検査に関する法令、国の諸規定や学会等のガイドラインを遵守すること。

（解説）

遺伝学的検査の適切な実施については、厚生労働省の「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」[11]の中に、「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」の項目があり、遺伝医学関連学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」（2011年2月、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」[1]に改定）とともに遵守すること。またこれらが改定された場合には、本見解もその趣旨に沿って改定を行うものとする。

[1] 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」[1]

<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.html> (2011年2月)

[2] Alfirevic Z, Mujezinovic F, Sundberg K. Amniocentesis and chorionic villus sampling for prenatal diagnosis (Review), Cochrane review, Issue 2, 2009

[3] Monni G, Ibba RM, Zoppi MA. Prenatal genetic diagnosis through chorionic villus sampling, In Genetic disorders and the fetus, diagnosis, prevention and treatment (6th edn), Milunsky A, Milunsky J (ed.), Wiley-Blackwell, West Sussex, UK, pp161-193, 2010

- [4] Invasive prenatal testing for aneuploidy. ACOG Practice Bulletin number 88, American College of Obstetrics and Gynecology, 2007
- [5] CQ106, NT(nuchal translucency)肥厚が認められたときの対応は？, 37-41 産婦人科診療ガイドライン産科編 2011
- [6] 「母体血清マーカー検査に関する見解について」1999年5月【寺尾俊彦・周産期委員会報告. 日本産科婦人科学会雑誌 51: 823-826, 1999にて誌上通知】
- [7] 「母体血清マーカー検査に関する見解」厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会. 1999(平成11)年6月23日
- [8] Screening for fetal chromosome abnormalities. ACOG Practice Bulletin number 77, American College of Obstetrics and Gynecology, 2007
- [9] NHS Fetal Anomaly Screening Programme.
<http://fetalanomaly.screening.nhs.uk/>
- [10] 「習慣流産に対する着床前診断に関する見解」と「習慣流産に対する着床前診断に関する見解に対する考え方(解説)」. 日本産科婦人科学会. 2010(平成20)年6月改定
- [11] 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18年4月21日改正
<http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/d1/170805-11a.pdf>

第9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) 各施設の機構構築と診療システム
- 2) 遺伝医学教育
- 3) 遺伝学的検査の諸問題(ファーマコジェネティクスを含む)
- 4) 出生前診断(着床前診断を含む)
- 5) 発症前診断
- 6) 認定遺伝カウンセラーの役割

代表者ワークショップ

ワークショップ1) 各施設の機構構築と診療のシステム

参加施設：18 施設

参加者：20名

久保田健夫（山梨大学医学部附属病院遺伝子疾患診療センター、コーディネーター）

中根貴弥（山梨大学医学部附属病院遺伝子疾患診療センター、書記）

内山剛（聖隸浜松病院臨床遺伝部）

浦野真理（東京女子医科大学遺伝子医療センター）

日下 隆（香川大学医学部附属病院遺伝子診療部）

小澤哲夫（独立行政法人国立病院機構新潟病院内科）

佐々木秀直（北海道大学病院臨床遺伝子診療部）

高柳正樹（千葉県こども病院小児救急総合診療科・代謝科）

田島敏広（北海道大学病院臨床遺伝子診療部）

谷口真理子（神戸大学医学部附属病院遺伝子診療部）

中山智祥（日本大学医学部附属板橋病院遺伝相談室）

成富研二（琉球大学医学部附属病院遺伝カウンセリング室）

沼部博直（京都大学医学部附属病院遺伝子診療部）

福島明宗（岩手医科大学附属病院臨床遺伝科）

徳富智明（社会医療法人母恋天使病院臨床遺伝診療室）

古谷憲孝（神奈川県立こども医療センター小児科・遺伝科）

升野光雄（川崎医科大学附属病院遺伝子医療部門）

松下一之（千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部）

山口悦郎（愛知医科大学病院倫理委員長）

吉橋博文（東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科）

1 参加施設の紹介と課題

最初に、参加者全員が自己紹介ならびに施設が抱える課題を報告した。その結果、共通の課題として、「電子カルテの使用」、「混合診療」、「遺伝子医療部門の実績の上げ方（院内外へのアピール）」、があることが判明し、以後はこれらを中心に討論を行った。

2 電子カルテの使用

電子カルテ上に遺伝情報をどのように記載するかを議論した。「電子カルテには家系図ソフトが付属されていないので、家系図は紙カルテに手書きで記載している」など、電子カルテと紙カルテを併用している施設が多いことが判明した。また、「電子カルテ上に遺伝学的検査を行ったことだけを記載し、その具体的な結果については紙カルテに記載する」している施設が多かった。

一方、「他科と情報を共有することが遺伝科の存在を高めていく上で重要で、そのためには電子カルテは大切なツールであり、情報はなるべくオープンであったほうがよい」との意見も出された。また、「遺伝子医療部門が遺伝学的検査の結果を紙カルテ上に限定しても、検査を依頼した科がその結果をスキャンして取り込み誰でも閲覧できるようにしてしまうこともある」という問題点も報告された。さらに染色体検査の結果においては、「病院で運用しているオーダーリングシステムにより自動的に電子カルテに取り込まれる」という施設や、「核型のみ電子カルテに記載され、原本は責任者が保存している」との施設があった。

医学生にどこまで電子カルテのアクセス権を与えていたかを議論された。

本人が意識不明の状態などで、「病院に搬送されたときに、遺伝子医療部門以外の救急を担当する科の医師にその情報がわからないのは問題となることがある」という意見もあり、遺伝学的検査情報に関してどこまでプライバシーを守り、どこまでオープンするかを「患者の希望」で決めるが良いのではないか、との意見も出された。

遺伝情報のオープンの度合いをいくつかのレベルに分けていた施設もあった（東京女子医科大学「遺伝学的検査の個人情報取扱レベル基準」（添付資料））。

これによると、

- A 単一遺伝子疾患、染色体異常、多因子疾患、易罹患性検査：臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングが必須。電子カルテ上の記載、閲覧を制限。
- B 薬理ゲノム、薬理遺伝学、PGx (pharmacogenetics)：主治医が十分な説明をした上で、文書によるIC取得。臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングが可能。電子カルテ上の記載、閲覧が可能。
- C 癌細胞の特性評価、体細胞遺伝子検査、感染症（細菌、ウイルス診断）：文書によるICは主治医の判断に任せる。電子カルテ上にその記録が残って構わない項目。
- X 性格、知能、暴力性、運動適正、個人識別、親子鑑定：人種・祖先の由来、医療の対象としない。

の4つのレベルに分けていたとのことであった。

またこの大学病院では、遺伝子医療部門がサテライト（附属病院の建物外）なので、本院とは電子カルテのネットワークが別になっており、同部門が行った遺伝子検査の結果は、文書を通じて、主治医に伝えられ、当該文書が電子カルテにスキャンで取り込まれた場合にもレベルAとして管理される、とのことであった。また薬剤感受性遺伝子の遺伝カウンセリングについては、看護師や遺伝カウンセラーが行うとのことであった。

3 混合診療

遺伝カウンセリングは、自由診療で行われることが多いため、他科の保険診療と同日診療は出来ない。そこで、「遺伝カウンセリング外来で保険適応となっている検査を行う場合は、適時、保険診療に切り替えて行っている」との報告がなされた。また、「特定機能病院では、自由診療だと、紹介状加算が得られないで、保険診療にても得られる病院収入とあまり変わらない。」との意見や、「外来実績は、主科（例えば小児科など）にカウントされるので、遺伝担当科の実績アピールにつながらない。」との意見が出された。

4 遺伝子医療部門の実績の上げ方（院内外へのアピール）

認知度が院内で高くない大学等の病院が多い中、どのようにその存在をアピールし、実績を上げることができるかについても議論がなされた。

「病院全体を対象としたカンファレンス」、「遺伝関係の医療職で行われる症例検討会」、「山梨県内各地の保健所保健師を対象にした連絡会議」を、それぞれ月に一回程度行っている例が報告された（山梨大学医学部附属病院）。

また、「関西一円を対象としたカンファレンスの実施」、「他科との連携：耳鼻科（信州大学と連携して、先天性難聴）、乳腺外科・産婦人科（乳がん・卵巣がんなどの家族性腫瘍）」、「入院患者のコンサルトに対する対応（例：マルファン症候群、QT延長症候群）」、「新生児など自費負担が大きい背景を有する患者に対しては、通常の遺伝カウンセリングとは別に、小児科の中にカウンセリングを実施をし、保険診療（小児遺伝性疾患に対する投薬を含めた医療）に対応している」、「外来は曜日を限らず、隨時行っている」との報告もなされた（京都大学医学部附属病院）。一方、紹介は大学病院内からではなく、学外の病院（京都府立医大など）が多く、その背景に、京都地区に於いては、小児遺伝外来は京都大学、神経内科領域の遺伝外来は京都府立医大が担当し、役割分担していることがあるとのことであった。

「病院機能評価ver.6では遺伝子医療部門は評価の対象に含まれていなかったが、アピールすること

で認知度やその必要性を高めることで、評価対象に持っていくことができるのではないか」との意見も出された。

5 その他

遺伝子解析をともなった研究で、遺伝カウンセリングが必要な場合の対処についても話し合われた。また、遺伝カウンセリングの費用を誰が負担するかについて、「患者」、「研究者」との意見がだされ、複数の施設で「遺伝カウンセリング担当医も共同研究者になることで費用負担なしでカウンセリングを行っている」ことが判明した。

遺伝子診療を担当する医師の人数が少ないことも各施設共通の課題であった。遺伝子診療の専任医師を増やすためには、「外来患者人数や収益を上げる」ことの他に、「専任規定で遺伝専門医師を置くように規定を設ける」、「病院評価基準のひとつに遺伝子診療体制を含めるように働きかけていく」なども必要ではないか、という意見が出された。

遺伝学的検査の個人情報取扱レベル基準 (遺伝子検査および情報検討委員会)

レベル	対象	取扱い
A	単一遺伝子疾患、染色体異常 多因子疾患、易罹患性検査	臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングが必須 電子カルテ上の記載、閲覧を制限
B	薬理ゲノム、薬理遺伝学 PGx(pharmacogenetics)	主治医が十分な説明をした上で、文書によるIC取得 臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングが可能 電子カルテ上の記載、閲覧が可能
C	癌細胞の特性評価 体細胞遺伝子検査 感染症(細菌、ウイルス診断)	文書によるICは主治医の判断に任せる 電子カルテ上にその記録が残って構わない項目
X	性格、知能、暴力性、運動適正 個人識別、親子鑑定 人種・祖先の由来	医療の対象としない

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） 蒔田 芳男（旭川医科大学）
書記：河村 理恵（信州大学）

参加者：13名

参加施設：13施設

旭川医科大学、信州大学、福井大学、久留米大学、宮崎大学、東京女子医科大学、新潟大学、千葉大学、愛知医科大学、東京慈恵会医科大学、北里大学、日本医科大学、兵庫医科大学

本ワークショップでは、以下の6つの流れで進行された。

ワークショップの内容

1. はじめに
2. 良い問題の作り方（コンセプトについて）：蒔田先生より解説（＊資料1）
3. 最近の国試験問題の内容 第104回、105回：玉置先生より解説（＊資料2）
4. グループワーク（3班に分かれて、ブラッシュアップ作業）
5. グループワークの発表（各班）
6. 討論、提言

1. はじめに

「遺伝医学教育」は毎年ワークショップに組み込まれているテーマであるが、昨年までは各大学での取組みを紹介し、「なかなか難しい」という課題が毎年あげられていた。遺伝医学教育を充実させるためには、一つに学内で講義や実習などをきちんと確保し、教育の機会を作っていく必要がある。もう一つは、玉置先生からご指導いただいているモデル・コアカリキュラムや、遺伝医療、遺伝医学が組み込まれた国試出題基準の改訂があげられる。出題基準改訂の一歩前段階として、公募されているCBTや国試問題に、臨床遺伝学として良い問題を作り、たくさんデポジットしていくことで、全体としてのその領域の必要性を多くの人に認知してもらえる。

遺伝医療、遺伝医学の必要性を関係部署に訴えるための働きかけや、意見提示をするために、「CBT、国試の良問登録」をテーマとして、本ワークショップを組んだ。

2. 良い問題の作り方（コンセプトについて）：蒔田先生

資料1 参照

3. 遺伝関連国試験問題の動向：玉置先生

資料2 参照

昨年（104回）が25問、今年（105回）は27、28問出題されており、全体の5%くらいである。

疾患としての遺伝性疾患、固有名詞としては問題に出ている。しかし、重要なのは遺伝子情報をどう取り扱うか、臨床遺伝として基本的なスタイルとはどういうことなのか、といった総論的な部分は、モデル・コア・カリキュラムには取り上げられていないので、国試の出題基準にも入っておらず、問題にも取り扱われていない。しかしながら、病気を素材にしながら、総論的な部分を問うことは不可能ではないので、我々が今後取り組んでいかなければいけない課題である。

4. グループワーク

グループワークの目標

「ブラッシュアップを体験する。Key wordを抽出して、シンプルな問題を作る。」

各班（3班）に分かれて、班ごとにブラッシュアップ作業を実施した。
尚、問題は遺伝医学セミナーの過去問を用いた。

5. 各班発表

A班担当

【ブラッシュアップ前】

例題1

Bcl-2 ファミリー蛋白について正しいものはどれか。3つ選べ。

- 1) Bcl-2 はがん遺伝子であり、細胞死を抑制する機能を持つが細胞分裂も促進する
- 2) Bcl-2 ファミリー蛋白は細胞死抑制活性を持つメンバーと細胞死促進活性を持つメンバーから構成されている
- 3) Bcl-2 ファミリー蛋白はミトコンドリアの膜透過性を調節する
- 4) Bax はがん抑制遺伝子であり、ヒトがんにおいて変異が知られている
- 5) Bcl-2 蛋白は、生存維持のため単細胞生物も保持している

正解 2) 3) 4)

【ブラッシュアップ作業】

- ① 選択肢について確認 → 主語の整理が必要
- ② 選択肢ごとの内容について確認
→ 混乱を招く文章、長い文章で、2つの内容が盛り込まれている。
対策：問うことは1つだけにする。選択肢の内容は、できるだけ単純にする。

【ブラッシュアップ後】

Bcl-2 ファミリー蛋白について誤っているのはどれか。

- 1) 細胞死を制御する
- 2) 発生の段階から存在している
- 3) ミトコンドリアの膜透過性を調節する
- 4) その阻害薬は、抗がん治療薬として機能する
- 5) 単細胞生物も保持している

正解 5)

【ディスカッション】

- 選択肢を文章の長さの順にすると、正解番号に偏りがなくなり、きれいに整理される。
- ブラッシュアップ前は、いろんなことが一度に書かれている。何の話をしているのかわからない。それならば、それぞれについての3段階のステップの問題にするとよい。1つはタンパクについてどれだけの知識をもっているのか、2つめはそれが実際の臨床でも役立つということで、どんな機能があるのか、3つめにアウトプットとして、どう役立つかということで、ブラッシュアップ後は、抗がん治療薬として機能するという発展性があつて良い問題
- 5) の「単細胞生物も」 → 「単細胞生物から」に変更するとよい

B班担当

【ブラッシュアップ前】

例題2

細胞死におけるミトコンドリアの役割について正しいのはどれか。2つ選べ。

- 1) アポトーシスシグナル伝達物質がミトコンドリアのマトリックスに格納されており、アポトーシス刺激により細胞質に放出される
- 2) アポトーシス時に放出される因子としてシトクロム c や Smac/Diablo が知られているが選択性のないチャネルを通過する
- 3) ミトコンドリアから放出される因子として知られている AIF はカスペースの活性化を促進する
- 4) シトクロム c や Smac/Diablo はカスペースの活性化を誘導する
- 5) アポトーシスシグナルは全てミトコンドリアを通過する

正解 2) 4)

【プラッシュアップ作業】

- ① 設問肢について確認 → 設問の中に項目と重複が多いので、整理が必要
- ② 何を中心に関わるか？ → 以下の 2 つに整理
 - ✓ アポトーシスをメインとし、それに関わるものとしてミトコンドリアを取り上げたスタンス
 - ✓ ミトコンドリアの機能に色々なものがあり、その中にアポトーシスがある、ということを学生に知ってほしいというスタンス

【プラッシュアップ後】

アポトーシスに関わらないのはどれか。

- 1) BCL2
- 2) カスペース
- 3) シトクローム c
- 4) ミトコンドリア
- 5) リボゾーム

正解 5)

ミトコンドリアの機能について誤っているのはどれか。

- 1) 好気的エネルギー産生
- 2) ステロイド合成
- 3) 脂肪酸代謝
- 4) アポトーシス
- 5) ファゴサイトーシス

正解 5)

【ディスカッション】

- アクチンを×とするのは、疑問 → 問題のスタイルを中心とした討論に。
- 上の 4 つがモレキュールで下が細胞内小器官とするのは、選択肢としてどうか？
 - プラッシュアップするとなると、その当たりも考慮しなければいけないと思う。最初の問題の意を組みながら、整理することに時間が足りなかつた。
- タンパク分子の中で違和感のあるものが入っているものは、問題として適切ではない。CBT レベルのプラッシュアップでもひつかかってくる。プラッシュアップ後は、key word をきちんと抽出して、到達目標として学生に何を知ってほしいかということがきちんと整理されている。

C班担当

【ブラッシュアップ前】

例題3

ヒトの性分化について正しいものを一つ選べ。

- 1) SRY 遺伝子の産物は、性決定の時期に pre-Sertoli 細胞から分泌され、細胞膜に存在する特異的受容体によって認識され、精巣分化を進行させる。
- 2) 正常な Y 染色体が存在して、X 染色体の部分的な重複で生殖器の男性から女性への性転換が起きることがある。
- 3) 17 番染色体に存在する SOX9 遺伝子の異常によって起きる男性から女性への性転換では、骨の異常を伴わない。
- 4) 17 番染色体に存在する SOX9 遺伝子の異常によって、Y 染色体があっても男性から女性への性転換が 100% 起きる。
- 5) 先天性副腎過形成症で起きる性分化の異常では核型が 46, XY であっても精巣が欠損することが多い。

正解 2)

【ブラッシュアップ作業】

- ① 選択肢の内容を確認
- ② 複数の内容を盛り込まないようにシンプルな文章にした。作業時間が足りず、現段階では、まだ選択肢の文章が長い状態。選択肢にふさわしくない表現「ことが多い」は、使わないような文章にした。
 - 1) ひねりが多すぎるので、シンプルな内容にした
 - 2) そのまま採用
 - 3) 4) と前半の文章が重複するので、シンプルな内容にした
 - 4) シンプルな内容にした
 - 5) 「が多い」の表現は適さない
- ③ 文章を文字数の長短で並び替え。

【ブラッシュアップ後】

ヒトの性分化について正しいものを一つ選べ。

- 1) 正常な Y 染色体が存在しても、X 染色体の部分的な重複で生殖器の男性から女性への性転換が起きことがある。
- 2) 先天性副腎皮質過形成症で起きる性分化の異常では、核型が 46, XY であっても精巣が欠損する。
- 3) アンドロゲン受容体遺伝子の異常では、男性から女性への性転換は起きない。
- 4) SOX9 遺伝子の異常による男性から女性への性転換では、骨の異常を伴わない。
- 5) SRY 遺伝子の産物は、pre-Sertoli 細胞から分泌され、精巣への分化を進行させる。

正解 2)

【ディスカッション】

- ・「ことがある」という表現は○であることが多い文章なので、適さない。
- ・全体的に選択肢の文章がまだ長い。
- ・オリジナルの問題の内容が複雑。出題者の意図を残すと、ごちゃごちゃした文章になってしまい（絞

りきれない)。性分化の方向性を考えた時に、この遺伝子がヒットするとどちら側に動くかという風な考え方で、枕言葉に XY の状態で性転換が起きるのはどれか?という形に、作り変えるのも一つの Key Word の抽出の仕方。途中の間の過程、「SRY 遺伝子の産物は、pre-Sertoli 細胞から分泌され、精巣への分化を進行させる。」は、二つ key word が入っており、どちらが間違いなのかを選ばせなければいけないので、もう少しブラッシュアップしないと実際の問題としては厳しい。グループが出題者の意図を残そうと配慮されていたので、その結果かなと思う。

こうやって見ると、きちんとした良い問題を作ることは、簡単そうで注意しなければならない部分がたくさんあり難しい。やってみると中々うまくいかない。遺伝の良い問題を作っていくとなると、それぞれもそうだし、この会としても努力していかなければいけない。

6. 討論、提言

全国遺伝子医療部門連絡会議がやるべきこと：提言（今後どうするか）

- ・ 今回のワークショップでの解説（蒔田先生、「問題作成のお作法」）を配布。
(遺伝子医療部門連絡会議の先生方と共有したい)
- ・ 各施設に CBT、国試問題をデポジットしていただき、全国遺伝子医療部門連絡会議でデポジット数の報告を求める。
- ・ 遺伝関連の国試過去問リスト（玉置先生）を共有、さらに「不適切」過去問をブラッシュアップしたものも共有（遺伝子医療部門連絡会議から公開する）。
- ・ 国試後のアンケート（国試に出題される問題についての意見を問うアンケート）で不適切問題を指摘する。指摘を収集して共有する。遺伝子医療部門から各大学、厚労省（医学教育課）など、声を届けるべきところにも届ける。

良問作成のための FD 開催も検討に値する。

資料1

よい客観試験問題の作り方

2011年11月13日

第9回 全国遺伝子医療部門連絡会議
遺伝医学教育ワークショップ

評価は人をつくる

- ◆評価する側の責任は非常に大きい。
- ◆学習者は自分がどのように評価されるかによって、学習態度を変える。

評価の方法

- 論述試験
- 口頭試験
- 客観試験**
- シミュレーションテスト
- 実地試験
- 観察記録
- レポート（論文）
- *ポートフォリオ

客観試験(objective examination)とは

- 出題時にすでに正答が決定しているので、採点者が異なっても同一の採点結果が得られる。マークシートなどを用いれば機械による採点が可能

客観試験の問題形式

- 単純正誤方式：○と×をつける
- 穴埋め方式：「下記の言葉の中から一つ選んでその記号を記入しなさい」
- 多肢選択方式(MCQ)：
A, X2,X3,XX
EMI (Extended Matching Items)

いずれも、試験実施前から正解が分かっているので、だれが採点しても結果は同じ。機械による採点も可

使われなくなった出題形式

97回で廃止された出題形式
K' タイプ：(a) (1)(3)(4)のみ (b)(1)(2)のみ
(c)(2)(3)のみ (d)(4)のみ
(e)(1)～(4)のすべて

100回で廃止された出題形式
K2タイプ：(a)(1)(2) (b)(1)(5) (c)(2)(3)
(d)(3)(4) (e)(4)(5) から一つ選ぶ
K3タイプ：(a)(1)(2)(3) (b)(1)(2)(5) (c)(1)(4)(5)
(d)(2)(3)(4) (e)(3)(4)(5) から一つ選ぶ

現在使われている試験形式

- Aタイプ：5つ(a)～(e)のうちから1つ選べ
- X2タイプ：5つ(a)～(e)のうちから2つ選べ
- X3タイプ：5つ(a)～(e)のうちから3つ選べ

国試問題の新形式

- 6肢以上の選択肢のある問題
- 計算問題
- ×正解肢数を指定しない問題
→今後も採用されない方針である

6肢以上の選択肢のある問題

- リハビリテーションについて正しいのはどれか
- a. 介護保険では行わない。
 - b. ゴールは医療者が決める。
 - c. 疾病の急性期には行わない
 - d. 住居環境整備の指導は行わない
 - e. 疾病の三次予防にはかかわらない
 - f. 自立が期待できる患者を優先して行う
 - g. 疾病の治癒よりも障害の軽減を目指す
 - h. ノーマライゼーションの概念とは相容れない

計算問題

肺機能検査の結果を示す。
肺活量3,200 ml、予測肺活3,600ml、
1回換気量576ml、努力肺活量3,000ml、
1秒量1,920ml

1秒率を求めよ。

解答： ① ② %

① 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9
② 0 1 2 3 4 5 6 7 8 9

MCQ作成のお作法

- 一つの選択肢にたくさんのことと盛り込まない
：問うているのは内容であって、形式や言い回しの違いで受験者を惑わせることがある。あってはいけない。
- キーワードはバランスよく配置する。
- 1選択肢の内容を単純化して、問題数を増やす、いわゆる細目積み上げ方式とする。

1つの選択肢にたくさんのことを盛り込まない

選択肢の作り方

- 同じ範疇に(機能ならば機能で、構造ならば構造) もっともらしく
- 一つの選択肢には一要素
- 選択肢の順番には何らかの規則性を 例えば解剖学的順
特に順次性がなければ選択肢の長さ順
ABC順、あいうえお順
(5肢の場合、正解は1番目から5番目になりがち)
- 体言止めなら「。」は不要

ミトコンドリアについて誤っているのはどれか

- A 外膜と内膜の二重の膜につつまれている。
- B クリステと呼ばれるヒダ構造により活発な物質輸送を行っている。
- C 酸化的リン酸化が行われている。
- D 細胞種によって大きく異なる形態を示す。
- E 固有の遺伝物質を含んでいる。

選択肢は形態と機能が混在している。
正解はBとして提出された。

B クリステと呼ばれるヒダ構造により活発な物質輸送を行っている。

いったい何が間違っているのか？

- | | | |
|------|---|-------|
| クリステ | → | ?小胞体 |
| ヒダ構造 | → | ?平滑構造 |
| 活発な | → | ?緩徐な |
| 物質輸送 | → | ?物質交換 |

動脈硬化の進展機序に関して間違っているものはどれか。一つ選べ。

- 様々なストレスを受けて血管内皮に障害が起きると、ICAM1やVCAM1などが細胞表面に発現し血液中の白血球(好中球、単球、リンパ球を含む)が接着する。
- 血管内皮に接着して白血球(特に単球)は、やがて、血管内膜下に遊走し、マクロファージに分化する。
- 血管壁内のマクロファージは、同部位に付着している酸化型LDLを貪食し、泡沫細胞化する。
- 泡沫細胞などから、様々な炎症誘起因子、平滑筋細胞増殖遊走因子が産生され、炎症細胞、中膜平滑筋細胞などが集積し、内膜肥厚して動脈硬化巣(plaques)を形成する。
- 血管壁に形成されたplaquesの表面を覆う纖維性被膜(fibrous cap)が厚い場合、急性冠症候群のような急速な血管閉塞の転機をとることがある。

識別指数 0.3、 正答率 36%

選択肢を単純化すると…

急性冠症候群発症の原因となる不安定plaquesの構成要素としてふさわしくないのはどれか。

- 1 脂質コア
- 2 炎症性リンパ球
- 3 厚い纖維性被膜
- 4 障害された内皮細胞
- 5 マクロファージ由来の泡沫細胞

キーワードはバランス良く配置

ブラッシュアップ前

第1設問: 医療面接

50歳の女性。全身倦怠感を主訴に来院した。5～6年位前より疲れやすくなつた。3年前に健診の結果でコレステロールが高めといわれて近所の先生から高脂血症治療薬を処方されている。寒がりで、汗をかかなくなつた。体重が(10kg増加)し、動作が鈍くなり、か月前より階段を昇るときに息切れを感じるようになった。顔と足のむくみを自覚している。

医療面接で最も重要なのはどれか

- A. 嘴声
- B. 動悸
- C. 喫煙
- D. 手指振戦
- E. 下痢

主文にキーワードが入りすぎていて最初から疾患が特定出来てしまう

主文のキーワードのいくつかを選択肢に移す

誤答肢に甲状腺機能亢進症の症状が多い → 鑑別診断の症状にする

ブラッシュアップ後

第1設問: 医療面接

50歳の女性。5年前から疲れやすくなつた。3年前に健診の結果でコレステロールが高いといわれて近所の先生から脂質異常症治療薬を処方されている。2か月前から階段を昇るときに息切れを感じるようになった。昨日久しぶりに会った娘から顔がむくんでおり、髪の毛が薄くなつていると指摘されたので心配になり受診した。

重要でない質問はどれか

- A. 汗をかかなくなりましたか。
- B. 体重が増えましたか。
- C. 足がむくみますか。
- D. 煙草を吸っていますか。
- E. 寝付きがわるいですか。

正解:E

ブラッシュアップ後

第1設問: 医療面接

50歳の女性。5年前から疲れやすくなつた。3年前に健診の結果でコレステロールが高いといわれて近所の先生から脂質異常症治療薬を処方されている。2か月前から階段を昇るときに息切れを感じるようになった。昨日久しぶりに会った娘から顔がむくんでおり、髪の毛が薄くなつていると指摘されたので心配になりました。

重要でない質問はどれか

- A. 汗をかかなくなりましたか。
- B. 体重が増えましたか。
- C. 足がむくみますか。
- D. 煙草を吸っていますか。
- E. 寝付きがわるいですか。

【鑑別すべき疾患】

- 甲状腺機能低下症
- 甲状腺機能低下症・腎疾患
- 腎疾患・心疾患
- 心疾患・慢性閉塞性肺疾患

この中では重要性が最も低い、うつに関する質問なら「早期目覚めるか」とすべき

正解:E

細目積み上げ方式で、問題数を増やす

ブラッシュアップで問題を増やす

遺伝性腫瘍に関する下記の記述のうち、正しいものはどれか。

A. 1)2) B. 1)5) C. 2)3) D. 3)4) E. 4)5)

1) 1つの遺伝子の生殖細胞性変異によって生じる疾患は常に1つであり、同じ表現型を呈する。

2) がん遺伝子はがん化に関して優性に働くため、生殖細胞性変異をもつ個体はすべて発生致死となり、遺伝性腫瘍の原因とはならない。

3) 遺伝性腫瘍では、非遺伝性腫瘍と比較して、腫瘍の発生頻度が上昇し、若年発症が増え、多重がんの危険が大きくなる。

4) がんの家族歴が全く認められない場合でも、生殖細胞性の遺伝子変異を考慮する必要のある場合がある。

5) 高発がん性の常染色体劣性遺伝病で生じる腫瘍の種類は、一般に認められる腫瘍と類似し、日本人では、肺がん、胃がんが最も多い。

遺伝性腫瘍に関する下記の記述のうち、正しいものはどれか。

A. 1)2) B. 1)5) C. 2)3) D. 3)4) E. 4)5)

1) 1つの遺伝子の生殖細胞性変異によって生じる疾患は常に1つであり、同じ表現型を呈する。

2) がん遺伝子はがん化に関して優性に働くため、生殖細胞性変異をもつ個体はすべて発生致死となり、遺伝性腫瘍の原因とはならない。
こっちは×だな。4が○なのは選択肢D 1)2)は消そう

3) 遺伝性腫瘍では、非遺伝性腫瘍と比較して、腫瘍の発生頻度が上昇し、若年発症が増え、多重がんの危険が大きくなる。

4) がんの家族歴が全く認められない場合でも、生殖細胞性の遺伝子変異を考慮する必要のある場合がある。

5) 高発がん性の常染色体劣性遺伝病で生じる腫瘍の種類は、一般に認められる腫瘍と類似し、日本人では、肺がん、胃がんが最も多い。
肺がんの多い家族性腫瘍なんか聞いたことないわ。×

遺伝性腫瘍に関する下記の記述のうち、正しいものはどれか。二つ選べ

- 1) 1つの遺伝子の生殖細胞性変異によって生じる疾患は常に1つであり、同じ表現型を呈する。
- 2) がん遺伝子はがん化に関して優性に働くため、生殖細胞性変異をもつ個体はすべて発生致死となり、遺伝性腫瘍の原因とはならない。
- 3) 遺伝性腫瘍では、非遺伝性腫瘍と比較して、腫瘍の発生頻度が上昇し、若年発症が増え、多重がんの危険が大きくなる。
- 4) がんの家族歴が全く認められない場合でも、生殖細胞性の遺伝子変異を考慮する必要のある場合がある。
- 5) 高発がん性の常染色体劣性遺伝病で生じる腫瘍の種類は、一般に認められる腫瘍と類似し、日本人では、肺がん、胃がんが最も多い。

遺伝性腫瘍に関する下記の記述のうち、正しいものはどれか。二つ選べ

- 1) 1つの遺伝子の生殖細胞性変異によって生じる疾患は常に1つであり、同じ表現型を呈する。
⇒ 遺伝子変異と表現型
- 2) がん遺伝子はがん化に関して優性に働くため、生殖細胞性変異をもつ個体はすべて発生致死となり、遺伝性腫瘍の原因とはならない。
⇒ がん遺伝子の変異の効果
- 3) 遺伝性腫瘍では、非遺伝性腫瘍と比較して、腫瘍の発生頻度が上昇し、若年発症が増え、多重がんの危険が大きくなる。
⇒ 遺伝性腫瘍の特徴
- 4) がんの家族歴が全く認められない場合でも、生殖細胞性の遺伝子変異を考慮する必要のある場合がある。
⇒ 遺伝子変異と表現型
- 5) 高発がん性の常染色体劣性遺伝病で生じる腫瘍の種類は、一般に認められる腫瘍と類似し、日本人では、肺がん、胃がんが最も多い。
⇒ 遺伝性腫瘍の特徴

遺伝性腫瘍の特徴を扱っている2つの選択肢から5つの選択肢を作成して問題をつくる

選択肢となるキーワード設定

- 3) 遺伝性腫瘍では、非遺伝性腫瘍と比較して、**腫瘍の発生頻度が上昇し、若年発症が増え、多重がんの危険が大きくなる。**
5) 高発がん性の常染色体劣性遺伝病で生じる**腫瘍の種類は、一般に認められる腫瘍と類似し**、日本人では、肺がん、胃がんが最も多い。

遺伝性腫瘍の特徴として正しい記述はどれか。3つ選べ

- 1) ○腫瘍の発生頻度が上昇する
- 2) ○発症の若年化がみられる
- 3) ○多重がんがみられる
- 4) ×発生する腫瘍は一般集団と類似する
- 5) ×家系内の表現型は一致する

遺伝性腫瘍の特徴を扱っている2つの選択肢から5つの選択肢を作成して問題をつくる

遺伝性腫瘍の特徴として正しい記述はどれか。3つ選べ

- 1) ○腫瘍の発生頻度が上昇する
- 2) ○発症の若年化がみられる
- 3) ○多重がんがみられる
- 4) ×発生する腫瘍は一般集団と類似する
- 5) ×家系内の表現型は一致する

遺伝性腫瘍の特徴として正しい記述はどれか。3つ選べ

- 1) 多重がんがみられる
- 2) 発症の若年化がみられる
- 3) 家系内の表現型は一致する
- 4) 腫瘍の発生頻度が上昇する
- 5) 発生する腫瘍は一般集団と類似する

遺伝性腫瘍の特徴として正しい記述はどれか。3つ選べ

- 1) 多重がんがみられる
- 2) 発症の若年化がみられる
- 3) 家系内の表現型は一致する
- 4) 腫瘍の発生頻度が上昇する
- 5) 発生する腫瘍は一般集団と類似する

正解 1)2)4)

遺伝性腫瘍の特徴として誤った記述はどれか。2つ選べ

- 1) 多重がんがみられる
- 2) 発症の若年化がみられる
- 3) 家系内の表現型は一致する
- 4) 腫瘍の発生頻度が上昇する
- 5) 発生する腫瘍は一般集団と類似する

正解 3)5)

遺伝子変異と表現型に関する3つの選択肢から5つの選択肢を作成して問題をつくる

選択肢となるキーワード設定

- 1) 1つの遺伝子の生殖細胞性変異によって生じる疾患は常に1つであり、同じ表現型を呈する。
- 2) がん遺伝子はがん化に関して優性に働くため、生殖細胞性変異をもつ個体はすべて発生致死となり、遺伝性腫瘍の原因とはならない。
- 3) がんの家族歴が全く認められない場合でも、生殖細胞性の遺伝子変異を考慮する必要がある場合がある。

がん遺伝子に生殖細胞系列変異が入った場合の効果について正しい記載はどれか。

- 1) 発生致死となる。
- 2) 遺伝的致死となる
- 3) がん化に対して優性に働く
- 4) 1遺伝子1疾患の対応が観察される。
- 5) 1遺伝子1表現型の対応が観察される。

正解 3)

過去問からの脱却

想起から連想、解釈へ

下位排尿中枢はどこにあるか。 (想起)

- a 延髓 b 頸髄 c 胸髄 d 腰髄 e 仙髄

下位排尿中枢と同じ分節から出る神経はどれか。

- a 大腿神経 b 閉鎖神経 c 陰部大腿神経
d 迷走神経 e 陰部神経 (連想)

問題解釈型への転換

膀胱の機能異常に関与が最も少ないと考えられるのはどれか。

- a 糖尿病
b 脳出血
c 腰髄の損傷
d 迷走神経切断
e 前立腺癌の手術

良い問題ってどんな問題？

良い問題の条件

- ・到達目標に合致している。
- ・単なる想起問題でなく、解釈や問題解決能力を問う問題。
 ←理解していないと正解できない問題
- ・難易度が適当で、学習の成果が反映される
- ・問題形式が適当。
- ・過去問の学習だけでは解決できない問題。

問題文の表現に注意

- ・問題の形式や選択肢言い回しを統一する。
 ：正答は1つ。正しいものを選べ。誤っているのはどれか。
 ：2個を選択させる場合 正しいものを2つ選べ。
- ・設問文は、できるだけ肯定文で表現する。
 ：否定部分は明確に（ゴシックやアンダーライン）示す。
 二重否定は、ご法度です。
- ・1選択肢の内容を単純化する
 - ・問うこと（内容は）は1つだけ！
 - ・選択肢の内容は、できるだけ単純に！
 選択肢のカテゴリーも揃える

客観試験の弱点の克服

5肢択一：当て推量でも1/5の確立で当たる

- ・正答肢と誤答肢の内容を近づける（あやふやな知識では解けない問題）
- ・画像・図・表を解釈してからでないと解けない問題
- ・Extended Matching Items（多選択肢形式）にして“cue effect”を回避
- ・臨床推論能力を測定する形式（順次解答4連問形式）

資料2：遺伝関連国家試験問題の抜粋 2010-2011

(2011-11 全国遺伝子医療部門連絡会議)

	104回 2010年	105回 2011年
常識	遺伝性因子と環境因子と疾患名（多因子遺伝、家族性高脂血症）	Watson と DNA 構造 癌遺伝子、がん抑制遺伝子名
医療面接	治験コーディネーター IC	癌と医療面接 遺伝子診断と医療面接
メンデル遺伝		NF1 家系図 Café-au-lait 斑 (*AD)
	先天性副腎皮質過形成症 AGS、(*AR) 検査、血中 17-OH progesterone、新生児マスクリーニング対象	
	血友病一点状出血鑑別診断—ITP 血友病、VK 貧血の鑑別：巨赤芽球性貧血、MDS、サラセミア (*AR)	紫斑病—XIII 因子 (*XR) APTT 延長鑑別
	溶血性貧血—G6PD 欠損、アデノシンデアミナーゼ、C1 インヒビター、XIII 因子欠乏との鑑別	
	MD、Werdnig-Hoffmann、Down、DMD、Leigh 脳症—MD の羊水過多	
	ムコリピドーシスー診断	
		Wilson (*AR) NF1 (*AD) -Sjogren の鑑別、横文字病名の羅列 Wilson-症状 正答率低い
		原発性免疫不全症：慢性肉芽腫症、DiGeorge、Wiskott-Aldrich、Louis-Bar(AT)、Chediak-Higashi (*X 連鎖) 無ガンマグロブリン血症 Burton 型、アデノシンデアミナーゼ欠損症
	網膜色素変性 (*AR, AD, XR) —毛様充血の鑑別診断	
		多発性囊胞腎 (*AD) : 血尿の鑑別
循環器	心室性頻脈—遺伝性—EEG	肥大型心筋症—(*AD) 心電図 検査 肥大型心筋症 サルコメアタンパク遺伝子異常、遺伝性
		Marfan 症候群 (*AD) —症状、治療
ミトコンドリア	ミトコンドリア脳筋症—症状、検査、副腎白質ジストロフィー、Wilson の鑑別	
	I FN, リバビリン (C型肝炎) —糖尿病：難聴、女性化乳房	
染色体	21 トリソミー一心内膜床欠損、白血病 21 トリソミー—染色体核型、説明	Down 症と白内障 (その他 内斜視 円錐角膜 瞼裂斜上)

		18 トリソミー—その他の染色体異常との鑑別
性染色体	Kallmann 症候群—匂いを感じない、Turner, Klinefelter など横文字病名の羅列 鑑別診断 無月経の鑑別	染色体異常—Turner Turner-症状 Klinefelter、Kallmann 症候群、AIS、AGS
Leukemia	CML—原因は遺伝子異常	CML—染色体検査 CML—急性転化、血液像、治療 APL と鑑別 APL と ATRA
家族性腫瘍	HNPCC-症状、FAP APC 遺伝子 (*AD)	デスマイドー大腸がんとの鑑別 FAP
		MEN1 型—MEN2 型との鑑別 (AD)
		VHL、TS、NF1 との鑑別 MRI ・ von Hippel-Lindau (*AD) 網膜血管腫、副腎腫瘍、小脳腫瘍 (血管芽腫) ・ TS 結節性硬化症 (*AD) 皮膚顔の小丘疹、脳室上衣下巨細胞性星状細胞腫、腎腫瘍、眼底に神経膠腫、てんかん、発達↓
多因子	骨系統疾患—骨 XP, Perthes 病の選択肢	
	Hirschsprung-Xray 診断 (*RET 遺伝子 MEN2) 腸回転異常症 : Hirschsprung の神経異常が×	Hirschsprung 病 (*RET 遺伝子、家族性あり、MEN2) : 下血の原因の鑑別 (腸重積、Meckel 憋室) Hirschsprung : 肥厚性幽門狭窄症との鑑別
		もやもや病—MRI (*家系発症あり)
	Potter 症候群—羊水・胎盤に関連した疾患との鑑別 羊水過多	胞状奇胎—US 診断 (染色体 3 倍体、2 倍体)
遺伝性でない		Sjogren: 遺伝性ではない
	風疹ウィルスの先天感染—白内障 鑑別に RB、色覚異常	
成長曲線	体重増加不良の男児—離乳の遅れ くる病の鑑別	低身長の鑑別—染色体検査不要例 成長曲線

ワークショップ3) 遺伝学的検査の諸問題（ファーマコジェネティックスを含む）

コーディネーター：渡邊 淳（日本医科大学付属病院 ゲノム先端医療部）

参加者数：35名

参加施設：31施設

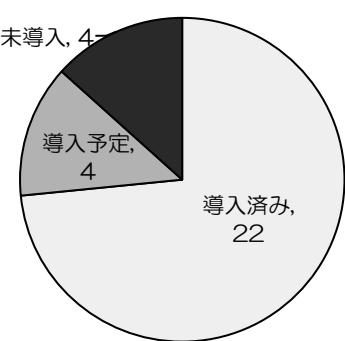
北海道大学、札幌医科大学、東北大学、千葉大学、東京大学、日本医科大学、信州大学、新潟大学、名古屋大学、愛知医科大学、藤田保健衛生大学、岐阜大学、三重大学、富山大学、金沢医科大学、京都大学、京都府立大学、大阪医科大学、大阪大学、滋賀医科大学、兵庫医科大学、徳島大学、愛媛大学、島根大学、久留米大学、佐賀大学、産業医科大学、国立循環器病研究センター、国立精神・神経医療研究センター、神奈川県立こども医療センター、SRL

参加者が多く、また話題となる内容も広範囲（一般的な遺伝学的検査とPGxも含めて）にわたり、各施設の状況を報告してもらうのに時間を要した。報告したいいただいた中で、共通の項目である、電子カルテの導入状況とセキュリティー、遺伝学的検査結果の取り扱い、PGxの実施状況、遺伝カウンセリング記録（カルテ管理・その他）の4点について集約した。

総括)

- 紙で情報を管理する時代から、コンピュータ（電子カルテ）で情報を管理する時代へとなってきており、その時代への対応が必要である。そのため、カルテは5年で破棄ということも無くなる可能性がある。
- 電子カルテにおける遺伝情報の扱いは、施設ごとまちまちである。
→ 状況の把握が早急に必要である。
- 遺伝学的検査の結果は、誰と共有すべき情報であるか、を主眼に考えるべきである。
- 確定診断となる遺伝学的検査の結果は共有すべき情報であろうという考えもみられた。但し、発症前診断と出生前診断については分けて考えるべきである。また、遺伝カウンセリングの内容は、家族関係や嗜好・宗教などに及ぶこともあり、クライエントが秘匿して欲しい内容もあり、共有すべき内容は非常に限られる。
- 別サーバー、アクセス制限が出来ない施設への対応の検討も求められる。

(1) 電子カルテの導入状況とセキュリティーについて



電子カルテ	導入 (22施設)	導入予定 (4施設)
遺伝子医療部門のみ 紙カルテ	3	
ログを残している	2	
別サーバー管理	1	1
アクセスを制限 →解除 予定	1	1
アクセス制限を予定	2	

(導入未定が3施設、不明が1施設)

- 電子カルテ化が進む中で、遺伝情報の取り扱いは慎重にすべきである、との認識は広まっている。しかし、実際にどういう形で行うのが適切であるかについては、各施設で模索中である。
- 本会議にて、電子カルテのセキュリティーやアクセス制限に関する情報収集をしたいという施設

が複数あった。

- 早い時期に電子カルテ化を行った施設では見直しが始まっており、遺伝学的検査結果にアクセス制限を設ける予定の施設もあった。
- アクセス制限をしても、外来診療中はカルテを開いているので、公開されないと言えるのか疑問である。
- 「アクセス制限」という言葉の使い方に気をつけて欲しい。「フルアクセス制限」になりかねない。別サーバーを立てそこはアクセス制限をかける、表紙だけや診断名だけなど共有すべき情報は出る、など色々なやり方がある。
- 「電子カルテにアクセス制限が無い」と「フリーアクセス」は意味が違うので、気をつけて議論すべき。
- 「セキュリティー」については、遺伝情報を扱う部門以外では、精神科でも話題になっているので、問題点・課題を共有するのも良いだろう。
- 電子カルテは、医療職者、医師、看護師、さらには学科の学生、看護学科の学生もアクセスして見ているので、慎重に扱う必要がある。
- 他人のアカウントを使えば入れてしまうため、覗く人はいるらしい。そのため、パスワード変更を頻繁に求められ、診療端末は少し話をしているとシャットダウンしてしまうなど、不便を感じるが必要なことであろう。

(2)遺伝学的検査結果の取り扱いについて

24 施設よりご意見があつた。

<紙カルテの施設>

- 各科で管理。
- 別カルテ、遺伝子医療部門へ来ないと見られない。
- 各科共有のカルテに、他の先生が見る事も頭に入れて、遺伝情報を全て書いている。保管庫に保管し、見るためには名前を登録。
- 遺伝子検査で、実際の検査データが見つかからなかったり、ヌクレオチド番号がズれていた経験がある。アクセス制限をかける必要はあるかもしれないが、リスク・エラーを招く恐れがあるので、全てを一か所に載せておくべき。
- 検査部、研究室で実施のものがあり、解析グループによっては、診断的価値が高いが新しい情報を共有することで、新規性が奪われるのではないかと心配する場合もある。遺伝学的検査の結果は、基本的にカルテに記載しない方針だが、重要度・臨床的価値の高い情報については、同意を得てカルテに記載。染色体検査など、外注で行うものはカルテに載っている。

<電子カルテの施設>

- 担当医、各診療科に対応が任せられている。
- 結果が載っているかどうかは、電子カルテ上わからない。
- システム変更時に、遺伝学的検査結果に関しては、アクセス制限をかけて共有する予定。
- 結果のみスキャナーでとりこみ、閲覧の際に注意事項が表示される。
- 結果を主治医に報告。紙ベースで出し、各医局で内規を考えてもらう。電子カルテにスキャナーで取り込まれていることもあるれば、そうでないものもある。
- 各担当医が有用と判断した項目については、電子カルテに記載。臨床的に有用かの判断は、担当医、各診療科に任せられている(*Kras*の変異)。研究段階でも、重要な情報は(*EGFR*の変異やDPD欠損)電子カルテに記載(大きく赤丸をつけ強調、薬剤禁忌へ記載)。
- 電子カルテで検査をオーダーする。匿名化、個人情報保護に努めている。遺伝子医療部門のみ紙カルテ併用で、遺伝学的検査の生データは紙カルテに記載。院内でも、生データは取りこまない決まりになっている。検査会社に発注した結果についても、電子カルテに取りこまない。各科で

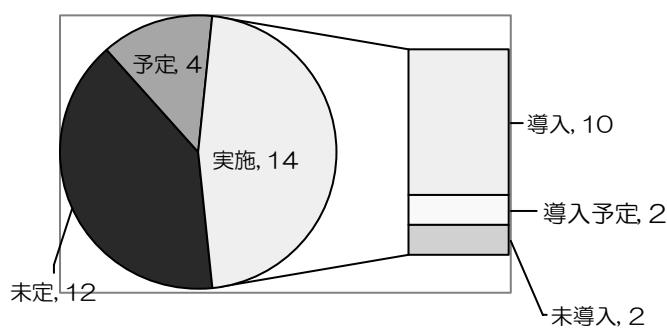
共有した方が良い遺伝学的情報に関しては、判断した内容のみ電子カルテに記載。生データは遺伝子医療部門の許可を撮ってからでないと、閲覧不可。但し、小児科と産婦人科で出した結果の生データは各科管理。遺伝子医療部門では紹介状もスキャナーで取り込まないが、他科へ直接紹介の場合は取りこまれてしまい、染色体検査の情報が電子カルテに載ってしまう場合もある。どうしたらよいか、検討中である。

- 遺伝子診療部門を通して行われた遺伝学的検査については、患者さんの同意を得てから主治医に返す。それ以外に関しても、患者さんの許可を得てから先生方に報告。
- 確定診断目的の神経疾患その他については、院内・院外問わず、病院全体での遺伝学的検査の数を集計することもあり、検査部で匿名化の処理をしている。匿名化は一括して行い、報告書は主治医に親展で送っているが、スキャナーで取り込むかは、各診療科に任せている。
- 検査は電子カルテ上でオーダー。G バンド検査も、検査部から電子カルテ内に自動的に取り込まれ、誰でも検査データへアクセスすれば閲覧可。親展で送られてくるような紙の情報は、各主治医の判断で、共有した方が良いものは電子カルテ上に取り込む。
- 遺伝学的検査の結果は、紙カルテに貼るだけで、電子カルテには記載しない。
- 遺伝学的検査は一般的な検査と同じように、誰でも閲覧可。特殊な検査に関しては、主治医の判断でスキャンし取りこまれていることが多い。膨大な電子カルテの中から、どのページに遺伝学的検査があるのか、主治医でないとほとんど見つけられないのが現状だと思う。遺伝相談にきたものについては、どうしても重要な場合のみスキャン。
- フリーアクセスでは困るので、遺伝子医療部門での内容は、紙カルテに記載。
- よくオーダーされる遺伝学的検査は、電子カルテからオーダー。結果はスキャンし電子カルテに載せ、オリジナルは破棄する原則。
- 家族性乳がん・大腸がんがメインの遺伝子検査を始めた。ファブリー病のスクリーニング結果は電子カルテに取り込み、アクセスできるようになっている。
- アクセス制限を外す予定である。診療行為をするのであれば、全ての医療情報が見える状態が良い。遺伝情報を特別扱いするのではなく、セキュリティーをどうするかを考えて行くべき。

〈電子カルテの導入予定の施設〉

- 遺伝子医療部門関わる診療録は、紙ベースにするか、電子カルテに組み込むか、電子カルテの設計者と検討中。
- 染色体検査等、外注で行うものは当面は電子カルテに入るが、直接には電子カルテに載せない運用をする予定。
- 保因者診断以外は、電子カルテに載せる。保因者診断に関しては、別保管であるという報告書を発行し、それをスキャナーで取り込み、カルテに載せる。そのため、どちらが保因者かは分かつてしまう。紙カルテでの運用と、基本的には変わらない。

(3) PGx の実施状況



電子カルテ

実施 14 施設における、結果の取扱について

各科対応 (電子カルテ未導入 1)	4
電子カルテに記載 (アクセス制限 1→外す予定)	5
紙カルテに記載 (電子カルテ未導入)	1
治験	1
不明	3

- 「一般検査同様の扱いで良い」、「施設ごとに方針を決めなければいけない」などの指針が、まだ周知されていない。施設、担当者間での周知が必要である。
- PGx を実施したいが、勉強中、そこまで手を広げられないという施設が複数ある。
- 各科で実施しており、遺伝子医療部門としては積極的に関わっていないという施設も複数ある。
- PGx は実際に臨床で使えるデータと、研究段階のデータがある。しかし、時間と共に状況が変わっていくため、記載する際には注意が必要である。
- 主治医が説明をして、薬剤師が IC を取っている。
- 治験に入ってきていて、遺伝子倫理委員会にかけて承認する。

(4) 遺伝カウンセリング記録について(カルテ管理・その他)

- 8 施設よりご意見があり、電子カルテ導入施設でも、紙カルテで別保管している。
- 紹介状などは、スキャナーで取り込み電子カルテに載り、閲覧可。遺伝カウンセリングに来られた日時と来談目的は電子カルテに記載するが、結果その他は別紙参照と記載。実際のカウンセリング内容、遺伝子検査結果などは、別ファイルとして保管。
 - 遺伝相談に準じた仕事は各科で行っていたので、電子カルテへの記載も各科に任されていた。コンサルタントを受けた場合には、本会議その他で得た情報を提供しているが、各科それぞれに対応が違っている。但し、遺伝専門医の資格をお持ちの先生が増えたので、合同カンファレンスを開く予定もあり、管理についても病院内で統一していきたい。
 - 遺伝カウンセリング外来の倉庫に、鍵を掛けて保管し、必要があればそこで閲覧可。
 - 診療録室に鍵を掛けて保管し、その鍵は遺伝の専門医 3 人が管理。
 - 遺伝カウンセリングの微妙な内容を電子カルテでオープンにするのは難しいが、部門としてのアクティビティーを理解して貰うためにも、他の診療科では行っていないような、家族歴や患者さんのバックグラウンドなど、医療情報として役立つものは共有化すべきではないか。
 - 遺伝カウンセリングを希望された方が、「大学病院は電子カルテですよね。カウンセリングを受けたら情報が漏れちゃうんじゃないですか。」と言われたことがある。
 - 遺伝カウンセリングへのご意見：アンケートを実施した結果、県の端の方だと遺伝カウンセリングの知識がなく、遺伝の問題もソーシャルワーカーや主治医が対応している状況。これから何年かけて、遺伝子医療部門から出かけていき、話をしていくことを検討中。

ワークショップ4) 出生前診断（着床前診断を含む）

コーディネーター：奥田美加（横浜市立大学）

書記：長瀬寛美（横浜市立大学）

参加者数：25名

参加施設：23施設

藤田保健衛生大学 九州大学 帝京大学 信州大学 鹿児島大学 宮崎大学 大阪大学 秋田大学
川崎医療福祉大学大学院 埼玉医科大学 神戸大学 京都大学 慶應義塾大学 杏林大学 東邦大学
福岡大学 千葉大学 横浜市立大学 群馬県立小児医療センター 南九州病院 聖隸浜松病院 母恋
天使病院 ラボコープ・ジャパン（順不同）

職種：産婦人科医 小児科医 遺伝カウンセラー 神経内科医 看護教員 検査会社社員

このワークショップでは、

① 「出生前に行われる検査および診断に関する見解」の改定

② 22週未満の羊水染色体検査

③ 出生前診断後的人工妊娠中絶

について自由に討論した。着床前診断については、時間がなく討議できなかった。

① 「出生前に行われる検査および診断に関する見解」の改定について

- 今回の改定によって非確定的検査を日本で今後積極的に実施していく流れにならないかとの懸念がでたが、「検査を施行するときにはG Cを行う」ということであって、今後も「検査を積極的に行っていく」という方向にはならないだろうという意見があった。日本では積極的にスクリーニングを行って見つけていくという土壤がないところに、検査方法だけが進歩していっている現状であり、医師によっても考え方方が異なる。
- なお、今回の出席者の施設では、血清マーカー検査や超音波スクリーニング検査を、全妊婦を対象としたスクリーニングとして積極的に導入している施設はなかった。
- 純毛採取、羊水穿刺などの侵襲的な検査の適応について、「胎児治療が可能な疾患」についても、検討する必要性があるのではないか。
- 純毛採取、羊水穿刺などの侵襲的な検査の適応について、「胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合」の「重篤」についてあいまいであるとの意見。

② 22週未満の羊水染色体検査について

- 羊水染色体検査前の説明・カウンセリングは産科の医師が行い、結果に異常があった場合に遺伝子診療部の医師がカウンセリングを行う施設が多い。一般の産科診療の中での説明では、時間が限られてしまい十分にカウンセリングできていない可能性がある。
- 検査会社の調査では、羊水染色体検査を実施している施設の半数が個人病院であり、各施設の検査の件数は約10件/年程度のため、検査に慣れていない施設で約半数が行われていることになる。また、一回の検査前のカウンセリングは5-10分であり、十分にカウンセリングできているか疑問。
- 検査会社の作っている同意書や説明所のフォーマットがあるが、実際には利用されていないことが多い。
- 個人病院で羊水検査を行い異常があれば大学などに紹介する地域と、羊水検査自体を大学などへ紹介している地域とがある。
- 夫がカウンセリングに参加せずに、用紙のみを自宅で読んで同意することもある。
- 個人病院で結果の解釈ができずに、大学病院などに紹介してくるケースも多い。（→クライアント

の不安がつるる)

【問題点】

- 検査件数を多く占める個人病院において、医師の遺伝に関する知識が不十分であり、検査前のカウンセリングが十分に行われておらず、検査で何がわかるのか、何がわからないのか、結果をみてどういう選択肢があるのかなどを理解しないまま検査が行われている。
- 結果の解釈も困難で、正常核型以外の結果をみてあわてて遺伝診療部に紹介してくるためクライアントの不安もつるる。
- 遺伝診療部と産婦人科の連携も十分でないこともあり、結果のフィードバックやその後の経過の連絡がないこともある。

【改善策】

すべての検査前カウンセリングを遺伝専門医が行うのは、非現実的である。検査会社で説明用紙などを作っているが、実際利用していない施設が多い。検査会社が、検査前カウンセリングを行っている施設とのみ契約する規定をつくると施設がかなり限られてしまい、検査できないクライアントも出てくる。海外では検査会社スタッフがカウンセリングに出張していくシステムがあるが、日本での導入は困難と考えられる。

→今後の検討課題となる。

結果の解釈については、染色体検査結果に遺伝専門医の監修したレポートを添付する方法がある。

③ 出生前診断後的人工妊娠中絶について

- 日本では、胎児条項の人工妊娠中絶は認められていないが診断ばかりがすすんでしまう矛盾がある。
- 結果の説明の際は、産科医師による説明であると、誘導的になってしまうことがあるため、主治医でない遺伝診療部の医師による説明のほうが中立的につきできるとの意見。
- 出生前診断後、カウンセリングのうちに人工妊娠中絶を希望した場合、中絶も同院で行いその後のカウンセリングやフォローを行っている病院もある。
- 一方、病院の方針（または、公立病院という理由で）人工妊娠中絶を行っていない病院もあり、その場合は、他の施設で人工妊娠中絶となる。
- 出生前診断をするのであれば、その結果にも責任を持って人工妊娠中絶の場合もその後のフォローワーまで本当はすべきではないか。
- 胎児条項による中絶が法律で認められていないため、「出生前に行われる検査および診断に関する見解」もあいまいな記述になっている。

【問題点】

日本では、胎児条項による人工妊娠中絶が認められていないにも関わらず、出生前検査は拡大している。そのため、診断から中絶後までを一貫してサポートできない病院もある。しかし実際には胎児疾患を理由とした人工妊娠中絶が行われている事実があり、この矛盾をいつまでも放置できないのではないか。

ワークショップ5) 発症前診断

コーディネーター：難波 栄二（鳥取大学）

書記：笠城 典子（鳥取大学）

参加者数：12名

参加施設：鳥取大学、信州大学、東北大学、大阪大学、公立学校共済組合近畿中央病院、千葉大学、東海大学、大阪市立大学、旭川医科大学、順天堂大学

職種：医師、認定遺伝カウンセラー、大学院生

参加者からの議題の提案

- ・一般の人々に遺伝カウンセリングが知られていないと感じるが、どうなのだろうか。
- ・発症前診断に関する他院でのシステム構築、体制づくりおよび対応について知りたい。
- ・発症前診断を希望されるクライエントを他施設へ紹介するためのネットワークの有無、および紹介方法について知りたい。
- ・発症前診断に関してクライエントに対する事前の対応（心理テスト等）および支援について。
- ・発症前診断後に受診しないクライエントがいるが、診断後のフォローバックについてどうしたらよいか。

第8回全国遺伝子診療部門連絡会議・ワークショップで討議された内容についての紹介

- ・神経難病と家族性腫瘍とでは発症前診断に対する議論に温度差がある。
- ・発症前診断と生命保険との取り扱いについては、発症時期について保険会社と現場で認識が異なる場合がある。家族性腫瘍の場合は、比較的初期に遺伝カウンセリングで保険加入について提示し、前向きに対応している人が多い。神経疾患では、まだまだ難しい。診断前に加入しても、大きな問題にはなっていないようだ。
- ・発症前診断で陽性と診断された場合の対応は、コメディカルにめぐまれていたり体制が整っている施設では、フォローができている傾向がある。十分な対応ができる施設がまだ少ないという問題がある。
- ・発症前診断と確定診断の対応は切り分けて考える。
- ・コストの問題では、受診料が膨れ上がる場合がある。一方、受診料が安いという指摘もあり、セカンドオピニオンと比べると安いので、改善していく必要があるのではないか。
- ・認定遺伝カウンセラーがほしい。臨床心理士を含めた体制がなかなかできないという問題がある。
- ・神経内科医より発症前診断をいつ行なうのかという年齢の問題が指摘された。家族性腫瘍では早期発見、早期治療という観点から、小児におこなってもよいのではないかという意見があった。神経疾患では、慎重に対応する必要があるという意見だった。年齢は20歳、あるいは16歳で区切ることが考えられるが、明確にはならなかった。ただし、疾患によって明確にしてほしいという意見もあった。
- ・着床前診断については、海外では家族性腫瘍で行われており、今後の課題となることが指摘された。
- ・提言：各施設の状況を調査する必要がある。

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」での発症前診断の位置づけについて

- ・心理への配慮および支援は必須である。
- ・メリット、デメリットを十分によく考えて行う。
- ・未成年者における対応については、メリット、デメリットを考えてインフォームド・アセント等でも対応できる。「成年期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、・・・」とあるが、「自律的に判断できるまで」の内容および「成人」の年齢は明記されていない。「成人」は20歳ではないということで、婚姻すれば10代でも「成人」と

みなされる。

- ・成年期より前に発症する疾患については、別である。
- ・保因者に関して、特にX-linkedの女性は、中学生、高校生でも妊娠するので、ちゃんと行う必要がある。

信州大学で行った神経・筋疾患に対する発症前診断の現状についてのアンケート調査についての報告 (信州大学)

- ・全国遺伝子医療部門連絡会議に所属している89施設にアンケートを依頼し、60施設より回答を得た。
- ・最近5年間での神経・筋疾患の発症前診断の対応について：相談に来たクライエントがある(41施設)、ない(11施設)。
- ・各施設で発症前診断に対応を行っているか：発症前診断を実施している(22施設、37%)、遺伝カウンセリングは行うが、診断は行なっていない(30施設、49%)、行っていない(8施設、14%)
- ・発症前診断を実施していない理由について(38施設)：十分な体制が整っていない(25施設)、発症前診断の実施に反対である(3施設)、対象となるクライエントがいない(12施設)
- ・どのような体制が整っていないか：スタッフが足りない(15施設)、時間が足りない(7施設)
- ・どのようなスタッフが足りないか：認定遺伝カウンセラー(16施設)、臨床心理士(12施設)、看護師(8施設)、臨床遺伝専門医(7施設)、精神科医(6施設)、神経内科医(4施設)

各施設での発症前診断の体制について

- ・信州大学：ハンチントン病、筋強直性ジストロフィー症等、神経・筋疾患については、最低4回の遺伝カウンセリングを実施する、2名の臨床遺伝専門医が別々に面接する、精神科医の診察を受ける、心理テストを行う、ことを原則としている。家族性アミロイドミオパチーは、ある程度有効な治療法があるので、2回以上の遺伝カウンセリングを実施することにしている。
- ・信州大学における発症前診断のプロトコールについての意見：具体的に書いてあるので役立てられる。体制が整っていない、メンバーが足りない、スタッフを雇うことは費用面で問題があるので、活用するのは難しい。
- ・大阪大学：信州大学および精神神経センターのプロトコールを参考にして、大阪大ヴァージョンを作成した。4回以上の遺伝カウンセリングの実施、2名の臨床遺伝専門医が別々に面接する。臨床心理士が同席し、発症前診断の遺伝カウンセリング前に、参考にするために心理テストを行う。

発症前診断に関する倫理委員会への申請について

- ・大阪大学：精神神経センターでは、2、3年かけてシステムを作り、全例倫理審査委員会にかけるようだが、現在、準備中である。
- ・信州大学：倫理的には包括的に倫理委員会に提出しており、個別の症例で提出していない。発症前診断に関しては、遺伝子診療部のカンファレンスでスタッフ全員で検討している。
- ・大阪大学：すべての遺伝子診断について、研究として確定診断、発症前診断、出世前診断については、どのように行うのかということも含め、包括的に倫理審査委員会へ申請し、承認を得ている。しかしながら、発症前診断については、別の形で申請した方がよいのではないかという話になっているが、まだ提出したわけではない。
- ・鳥取大学：個別症例ごとに倫理審査委員会に提出していない。時間がかかるし、発症前診断を倫理委員会にかけるべきなのか、悩んでいる。普通の遺伝子診断と出生前診断に関しては、包括的に倫理委員会に申請し、承認を得ている。
- ・倫理委員会でどのへんを議論するのかが、問題になると思う。実際に遺伝カウンセリングを行っている者は事情等をよく知っているが、倫理委員会では短時間で審議して、様々な意見が出てきた場合、クライエントの希望がかなえられない可能性が出てくるのではないかという気もするが。出生前診断にお

いて、倫理委員会でリジェクトされて出生前診断ができなくなったという例がある。前例となって実施できなくなることにつながるのでは。

・倫理委員会でダメと言われたら、私のところではいっさいできないことになる。

・倫理委員会による総論的な体制についてのコメント、例えば、心理面を強くせよなどについては対応できるが、個別の例でダメと言われたら困るのかなと思う。

・信州大学：1例ごとだと時間がかかるので、例えばハンチントン病はこのような病気で、どう対応して、どのように遺伝カウンセリングを行う、ということを疾患ごとに発症前診断として倫理委員会に提出して、一度と通ればOKということで、それで行っている。現場の人間が事情等をよく知っているということで、それで問題なく通っている。

・千葉大学：包括的にとっているので、現在、個別には行っていない。おそらく、発症前診断に特化してという形では取っていない。

・東海大学：遺伝子診断に限らず、病院で問題が起こったときには対応する、病院長をトップとした病院倫理委員会という、臨機応変に開かれるものができる。個別の症例に対してディスカッションする場ができた。発症前診断については出していないが、産婦人科より出生前診断は個別に提出された。これができるということで、個別に症例をディスカッションしなければならないという体制ができてしまったということになる。ただ、現場を信頼してチェックしてくれて、病院が責任をもつという意味で申請を出すということだと思う。個別に症例を提出するし、病院も求めているということだと思う。

・大阪大学：倫理委員会は研究に対して審査する場である。倫理委員会は何種類があるが、ヒト・ゲノムとなると全学対象のゲノム委員会となる。医学部で作ろうという話もあるが、まだできていない。何をどこに出すかということもある。発症前診断、出生前診断を審議してくれる委員があまりいない。病院側の倫理委員会に提出するというのも一つの方法かなと思う。

・信州大学：医の倫理委員会と遺伝子倫理委員会がある。こういう場合だと、遺伝子倫理委員会に提出するが、遺伝子倫理委員会の中に遺伝研究で申請する場合と臨床的な遺伝学的検査で申請する場合がある。研究と臨床を別けて申請する。

・鳥取大学：病院倫理委員会は機能していない。一般の倫理委員会とヒト・ゲノムの倫理委員会の2種類なので、研究でなくても出すことになるし、遺伝子の解析が入っているとヒト・ゲノムの方になる。

・周りの現状の認識から、倫理診査に申請する必要があるのかな。ただ、何にしたがって審査してもらうのかが大事であると思う。ガイドラインにしたがって、個別に審査してもらうとしても、なるべく柔軟に審査してもらうということが一番良いと思う。

・遺伝子診断に関しては、ガイドラインに従えば倫理委員会に申請しなくてもよいのではないかと認識している。出生前診断、発症前診断もこのガイドラインに書いてあるというところが微妙になる。医療において、この部分は倫理委員会を通しておいた方が良いということがあれば、そのあたりの認識は必要である。なぜ倫理を問わなければならないのかという点からは、包括的な方法をとっても良いのではないかと思う。個別で通すのか、包括的に通すのかは病院ごとに決めておいてよいと思う。

・各施設の事情があるので、均一に決める必要はない。倫理委員会は、あくまでお墨付きをいただいて、何かあったときにサポートしてもらえる位置づけなので、なるべく細かく通すほど、サポート体制が整うことになると思うが、そのためにはどれくらい煩雑になるか、行う必要があるのかという問題になる。基本的には、包括的あるいは疾患ごとに通していくべきかと思っている。臨機応変に、個別に対応してくれる倫理委員会があれば、それも良いのかなと思う。

・包括的に治療法がない神経疾患で倫理委員会に申請しようかと他の医師と相談したが、ここでダメと言われたら困るのではないかと申請していない。

・倫理委員会への申請の仕方に工夫がいるのではないか。

・外部委員、特に文系の委員がいらして、長時間審議してダメと言われたらと思うと。

・症例ごとに込み入った家族背景を含め個別の事情があるので、個別にするとそこをどの程度資料として配布するのか、個人情報の問題もあるし、しかし、実際にはそのところがわからないと判断も難しい

と思うところもある。

- ・ クライエントの切実さが伝わりにくいのではないか、特に一般の人には理解しにくいのではないか。
- ・ 東海大学：病院倫理委員会は一般の人はメンバーに入っていない。申請して病院で何を行っているのかを把握することが目的なのかなと思う。全科がこの委員会のことを知っているかどうかという問題はある。
- ・ クライエント等に不満が残る場合があると思うので、そのためにも何らかの方法で倫理審査を通すことが重要だと考える。
- ・ 大阪大学：出生前診断は月1回のカンファレンスで、スタッフ、主治医、保健学科からの教員が集まり、実施するかどうか検討し、決を採っている。発症前診断は、カンファレンスだけでなく、もう少しオーライズされたかたちがよいのではという意見がある。
- ・ 機関によって実状が異なるが、機関としてある程度知っておく必要があるのではないか。結論はなかなかでない。

心理検査および心理サポートについて

- ・ 鳥取大学：臨床心理士のグループとコラボしており、必ず出生前診断と発症前診断に関しては、事前に心理的な対応ができる体制にしようとしている。心理テストを行った方が良いだろうということで、テスト内容については臨床心理士にお任せしている。クライエントに結果を告知した際にどの様な反応ができるのか予測しておきたいという目的である。
- ・ 一般病院でも臨床心理士はいるが、もし、心理テストが悪かった時にどう説明するかが、難しくないだろうか。
- ・ 大阪大学：基本は何でも落ち込みやすい人にはこういう結果がでていますよと、それをふまえて検査するかどうかを考えましょうというフィードバックに使う。
- ・ 心理テストの結果をそのままダイレクトに還元していない。このテストでどうこうということにはしていない。
- ・ 信州大学：精神科に紹介して、精神科医の診断と精神科の心理士の心理テストがセットになっているが、結果を見ると、良い悪いということが書いてあるわけではなく、クライエントはこういう面がありますという感じのコメントが書かれている。その結果で診断をする、しないを決めるのではなく、自分がどういう性格なのか、ポジティブな結果を聞いた時、ネガティブな結果を聞いた時にどう反応しやすいのかを冷静に考える判断材料に使っている。かなり強い抑うつや、統合失調症がある場合には、精神科医の判断で止めていただくことにしており、止めていただいた例はない。
- ・ 過去にうつの既往があるということが心理テストでわかるものなのですか。
- ・ 精神科医の面談でわかる場合があると思う。状態によって延期ということがあると思うが、完全にダメですということではなく、様子をみていきましょうということになると思う。
- ・ 精神科で心理テストを受けることに対して、クライエントはどうか。
- ・ 最初の段階で、このような段階を踏んで行うということを示して、少し準備をしていく。焦って受診される方などもあり、時間をおいたり、話をしたりすると受けなくとも良いという人もいる。
- ・ 臨床心理士の面談もあらかじめ行い、精神科も紹介して。結果で判断するのではなく、自分たちもどのくらい慎重に対応するかを考えるし、ご本人も説明して参考になるのかなと。家族歴をとるときに、さりげなくどの様な病気なのかを聞く。
- ・ F A P の at risk で、うつで他院で治療中の方が来られて、困ったことがあった。結果的には検査しなかつたが、本人は納得できないということで。
- ・ 信州大学、精神神経センター等では、遺伝子検査を行なう前のどこかで心理テスト実施や精神科受診を行っているが、そのような体制が作れるかという問題があると思うが。
- ・ 一般病院ではなかなか厳しい。
- ・ 臨床心理士には入ってもらっているが、心理テストまでは行っていない。精神科医にまだ入ってもら

っていない。精神科医に遺伝子診断が可能かどうかを判断してもらっているのだろうか。

・精神科医はその判断はしたがらない。最終的な判断は自分たちが行う。あきらかな精神科的問題があれば教えてもらえる。検査後、陽性だった場合のアフターケアと一緒にとお願いしている。

・遺伝子診断前の精神科受診は他科紹介で出来ると思うが、診断後のフォローアップとなると長期になる可能性もあり、遺伝子診療部に精神科医がいないので、体制作りがその点で難しいので、躊躇している。この先、ずっと遺伝子診療科があり、その医師がいるのか、医者がどう変わっているのか、人事がまったく読めないので、クラエイントはずっとくるのに、同じ医師が責任をもって、同じ考えをもってフォローできるかがわからない。

・日本の医療体制の中で、継続性を維持するのは困難なので、情報として伝えて、その時に判断してもらうしかない。

・遺伝子診療部に所属している精神科医はいないが、精神科の中で協力してくれそうな医師をカンファレンスに呼んで、今は若い先生に発症前診断のカンファレンスに出てもらって、担当してもらった。その医師もいつまでいるかはわからないが、興味のある先生を探すのか良いのではないか。

・ガイドラインには倫理委員会については記載されていない。三省合同指針を意識したもので、それに出来なくてよいと思われる。研究的ではなく、臨床的にはっきりしているものに関してはそれで良いだろう。しかし、病院としてどう取り扱うのかは別で、何らかの形で倫理委員会へ申請していく必要があるだろう。

・A施設とB施設の倫理委員会で別の判断をした場合、患者はA施設ではダメだったから、B施設へ行って、行ってもらうということあるということですね。

・倫理委員会の判断が異なることで、混乱が起きることにつながるのではないかと思う。

・各病院の倫理委員会の存在意義が問われることになるので、毅然と決めていただいてよいと思う。

・WHOのガイドラインには、自分のところでできない場合は、他に出来るところがあれば他施設を紹介すると書いてある。

家族性腫瘍の場合の対応について

・精神科受診等は、家族性腫瘍と神経疾患では対応が異なるのではないかと思うが。

・悪性腫瘍では行っていない。治療法、予防法がない疾患について限っている。

・家族性腫瘍は、その日には行なわないことが多いが、精神科の受診等は行っていない。スクリーニングや予防法等もあるので。

・昨年、家族性腫瘍を専門に行っている方は、積極的にステップも多く踏まずに、あとでフォローが出来る、治療がある、ある程度家族へのメリットを強調して行われていた。神経疾患については慎重に行おうということだと思う。

・信州大学：家族性腫瘍に関するプロトコールはない。通常の遺伝カウンセリングで、検査の結果、陽性の場合の説明、家族への影響の説明を行い、陽性の場合には、家族が希望されれば、積極的に行うケースが多いと思う。倫理委員会への申請は包括的だと思う。

・昨年、総論的に家族性腫瘍の場合には、倫理委員会への申請は特殊なケースを除いては対応・予防法もあるので、という印象を受けた。診断後のフォローも、家族性腫瘍は、皆さん来てくれるという話がでており、神経疾患とは違う。

・家族性腫瘍は、メリットがあれば医療の中で出来る仕組みを作っても良いのではないかと思う。昨年の議論を参考にしてほしい。

ハンチントン病発症前診断の現況について

・近畿中央病院：ハンチントン病発症前遺伝子診断を希望しての遺伝カウンセリングのわが国での現状を明らかにするために、全国遺伝子医療部門連絡会議に加盟する 89 施設にアンケートを行った。約 2 / 3 の施設から回答を得た。ハンチントン病での発症前診断を目的とした遺伝カウンセリングを受けた

人が 60 名くらいだった。ハンチントン病は特定疾患登録で 800 名くらいいるので、at risk の方がかなりいると思うが、遺伝カウンセリングを受けたことがある人が 60 人くらいで、患者の診断がついたときに、at risk の人にどれくらい情報がいっているのだろうか、それが遺伝カウンセリングにどのくらいつながっているのだろうか、問題だと思っている。当院で 8 例のうち 2 例が病院からの紹介だった。残りは、自分でインターネットを調べてきているので、患者の診断と家族のケアにつながっていないのが問題だと考える。

- ・家族は悩んでいるが、それがなかなか受け止められていないのではないか。
- ・遺伝カウンセリングが受けられるといった情報が、診断がついたときに、神経内科医から家族へ上手く伝わっていないかもしれない。
- ・ハンチントン病は 1 例しか経験がない。患者に息子が一人いたが、主治医が説明したと思うが、息子は発症前診断どころか家族のことで悩んでかなりのうつになり、遺伝カウンセリングというより精神科のケアを中心にしていただき、発症前診断、遺伝子診断という話には至らなかった。神経内科では、確定診断とともに遺伝カウンセリング外来および家族への再発について説明している。
- ・40代、50代の方に告知する場合、通常、本人と配偶者の方へも説明することが多い。まず、配偶者の方へ説明することが多く、そこで配偶者の方がいつの段階で子どもへリスクを話したいかななど、あるいは話したくないとかという問題もあって、結構、子どもにはそういう情報を伝えたくないという配偶者の方が多いと思う。いつかの段階で子どもにも説明して遺伝カウンセリングを受けることを勧めるが、本人と配偶者の意向を無視して子どもだけを呼んで話をするということはしていない。このようなことが、遺伝カウンセリング外来を受診されるクライエントが少ないということにつながるのではないかと思う。
- ・日本の場合、とても深刻な問題なので、家族がヘジティトしている場合が多いと思われる。
- ・一般的な病院の場合は、診断がついたときに情報提供が行なわれているのかなと思う。
- ・日本人は自分の子どもは心配するが、その横の方（親類）には言いたくないし、言われても聞きたくないので、リスクを回避できなかつた場合もある。日本の文化である。
- ・遺伝子診療科、遺伝カウンセリングを知らない、どうしたら良いかと思っている人もいると思う。
- ・医師がその話をしているのかなと思う。
- ・神経内科に限らず、他科でも同じようなことは山ほどある。診断もされないままにおられる方もたくさんいらっしゃる。すべての医師に対して遺伝子診療を知ってもらうという活動をしていくしかないのかなと思う。難病ネットワークがあり、保健所などで把握しているのではないか。大阪では難病センターで相談会などが年に 1 回ある。
- ・子どもがそういうところへ行くかといったら、そうではなくて。患者を診ている医師が情報提供しているのかなと。
- ・情報をどこまで提供したらよいかというのは、難しい問題だと思う。
- ・告知をするのは本人だけでないので、その方に遺伝カウンセリング外来を受診するように勧めるのが良いのかなと思う。
- ・海外では、一般的に at risk の情報を家族に伝えるのは医者の義務とあった。日本ではなじまないのではという議論があった。
- ・海外でも家族性腫瘍や明らかに対応法がある疾患の場合には、家族へも情報提供するが、治療法がないハンチントン病の場合には、そこまでではないのでは。慎重な対応だと思う。
- ・知っている人が海外でハンターの子どもを産んだときに、遺伝カウンセリングで日本の家族にリスクを伝え、出来る施設を探して保因者診断をしてもらひなさいと、子どもの mutation についても教えてもらった。日本に帰国したときに親戚に説明したが、だれも動いてくれなかつた。余計なことを言うなといった感じだった。
- ・告知を受けた家族もつらいと思うが、そのつらさを聞くのも遺伝カウンセリングであり、落ち着いてから遺伝カウンセリングを受けるように伝えてもらうということも重要である。そこのシステムをどの

ように構築したら良いのか、難しい問題である。

・確定診断した後に、家族に遺伝カウンセリングを受けたほうが良いと伝える。ただ、主治医がすべて行うというのは難しいと思う。

・家族全員に言うのは難しいので、患者や家族に遺伝カウンセリングという方法があることを伝える、伝えてもらうという情報提供が重要だと思う。それが必要だと思う。

・患者は主治医にお任せして、家族については遺伝カウンセリング外来で対応する。すぐに結論は出ないと思う。

・信州大学：アンケート調査で、医療者からの情報提供で来られる方は34%で、自分でインターネットを調べて来られる方が多い。発症前診断に対応しているという施設が4割弱くらいだった。患者さんは、発症前診断を行なっている施設を探して来ているケースもあるので、対応している施設の情報が患者等がわかる、検索できるようなシステムが必要だと思う。

・全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページや難病センターのホームページにリンクするとか、遺伝カウンセリング実施施設の情報が入ると良いかも知れない。

・(第2回全国遺伝子医療実施施設アンケート調査—暫定部分報告—)これを基にもう少しあかりやすくしてのせるといいかも知れない。

・活用する目的を明確にして、もう一度各施設に確認する必要があると思う。

・発症前診断に対応している施設がどこにあるのか、どこに紹介したらよいのかがわかるようなものがよいと思う。

遺伝カウンセリングのコストについて

・それぞれの施設で体制が維持できるようにコストを明確化する。セカンドオピニオン程度（20000円～30000円）でも良いのではないか。

・高いと家族が来にくくとも考えられる。検査会社でもできる遺伝子検査があるが、高額であり、遺伝カウンセリングを受けない人もいるのではないか。あまり高くしたくない。

・健康保険診療といったような公的にカバーしてもらえるとよいと思う。遺伝カウンセリングを保険点数化しようと働きかけているようだ。しかし発症前診断は自費診療になる。

・なかなか結論ができる問題ではないので、引き続き検討することにする。

提言・まとめ

・倫理審査委員会への申請についての問題

・心理的サポートについての問題

・クライエントが少ないのではないかということ（家族への情報提供について）

・家族性腫瘍と神経疾患での発症前診断方法（プロトコール）は切り分けて考えた方がよい

・それぞれの施設で体制が維持できるようにコストを明確化する

ワークショップ6) 認定遺伝カウンセラー

コーディネーター：山内泰子（川崎医療福祉大学）

書記：宇津野恵美（千葉大学）、佐藤有希子（国立精神・神経医療研究センター）

参加者数：8名

参加施設：川崎医療福祉大学、京都大学、国立精神・神経医療研究センター、信州大学、名古屋大学、千葉大学、

参加者資格：神経内科医、認定遺伝カウンセラー、認定遺伝カウンセラー養成課程学生

オブザーバー：読売新聞社（新聞記者）

1. 参加者の現状報告と本ワークショップへの要望

- ・神経内科医：遺伝カウンセリング室は現在各科の医師がボランティアで対応しているためマンパワー的に弱い。遺伝カウンセラーの採用を予定している。認定遺伝カウンセラーがどのように考え、どのような仕事をしているのか知りたい。
- ・新聞記者：遺伝カウンセリングに関する報道に携わっている。遺伝カウンセリングについてのアンケート調査報告や連載を予定している。遺伝カウンセリングを多くの人に知ってもらうための活動をしたいと考えているので、遺伝カウンセリングについて勉強したい。
- ・認定遺伝カウンセラー：以前は検査に携わっていたが、現在は遺伝カウンセリング業務が増えてそちらが中心になっている。
- ・認定遺伝カウンセラー：遺伝カウンセラーの活躍の場が徐々に広がりつつある。先生や学生の意見も聞きながら今後どのように広げていくかを考えたい。遺伝カウンセリング業務を行っている。
- ・認定遺伝カウンセラー：大学の教員（倫理委員会の委員を含む）および大学病院の遺伝カウンセラーを兼務している。大学病院では看護師として認定遺伝カウンセラーがもう1名勤務している。遺伝診療部立ち上げ検討のための調査に協力している。
- ・学生：実習を通じ、診療科によって違う悩みを抱えていると感じた。遺伝カウンセラーとして、幅広く対応できることも、何か一つを極めることも大切だと思う。就職や卒後研修について知りたい。
- ・学生：遺伝カウンセラーの認知度はまだ低い。いかに認知度を上げていくかが重要だと思う。

2. 認定遺伝カウンセラーの活動の現状

1) 資格取得状況

- ・認定遺伝カウンセラー資格取得者は104名（2011年10月現在）、本年度の認定試験合格者を含めると125名となる予定。
- ・バックグラウンドは、医療系4割、生命科学系4割、心理系2割である。

2) 就職状況

- ・本連絡会議登録大学病院およびナショナルセンターのうち23施設、その他国公立病院6施設、合計29施設に認定遺伝カウンセラー（施設によっては複数人）が雇用されている。私立の医療機関も含めるとさらに多くの遺伝カウンセラーが勤務している。
- ・雇用形態は、常勤／非常勤の病院職員（看護師、助産師、臨床検査技師などとして）や研究員などさまざまである。新たな職種「遺伝カウンセラー」としての雇用（常勤）もある。一方で、個人の事情によりパートタイムでの勤務希望者もある。
- ・就職状況年々変化している。養成課程修了者で希望している人はなんらかの就職・進学をしている。制度開始当初は得難かったが、近年は「遺伝カウンセラー」の求人があり、需要が顕在化してきた。勤務地などの条件を絞らなければ、医療機関（複数の診療科）や企業などからの求人がある。

- ・経過措置（2010年度終了）による受験・資格取得者は、取得前から職についていることがほとんど。

3) 仕事の内容

- ・病院における認定遺伝カウンセラーの職務としては遺伝カウンセリングだけでなく、予約の調整、資料の作成、記録の作成・保管、各診療科での遺伝子検査時の説明・家系図作成・遺伝カウンセリングの調整、各診療科への報告、心理カウンセラーやソーシャルワーカーとの調整、ミーティング・症例検討会・勉強会の調整など、専門知識を生かして遺伝医療における遺伝カウンセリング体制の実施に関して包括的にかかわっている。
- ・遺伝カウンセリングのセッション以外にも多くの仕事があり、それらに相当時間を費やしている。
- ・臨床遺伝専門医との協働のスタイルはさまざまである。遺伝カウンセリングのセッションは臨床遺伝専門医が実施し、その前後の遺伝カウンセリングを認定遺伝カウンセラーが担当するスタイルもあるが、認定遺伝カウンセラーが1人で対応する場合もある。それぞれにしかできない仕事もあるが、異なる立場や視点を持つ複数人（臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが共に遺伝カウンセラーとしてセッションに入るなど）で遺伝カウンセリングを行うことによりその質が深まると考えられる。各診療科の医師（臨床遺伝専門医ではない）と認定遺伝カウンセラーとの組み合わせによって遺伝カウンセリングが行われている施設もある。

4) 教育

- ・認定遺伝カウンセラーは、大学院に設置された認定養成課程で臨床遺伝をはじめとする遺伝医療・遺伝カウンセリングについて幅広い領域に対応できるように勉強をしており、専門職としての基本的知識・技術・態度を身に付けている。これらをベースに所属した各医療機関に応じた専門知識を習得し、医師をはじめとする関わる職種と共に共同しつつ活躍している。
- ・遺伝カウンセラー養成課程の学生については、学校毎に特徴を生かして、学生は相互に情報交換して有効に活用することが望ましい。また認定遺伝カウンセラー資格取得者から情報を得る機会も積極的にもつことが勧められる。

5) 医療機関における認定遺伝カウンセラーの新規採用枠を獲得するにはどのようにしたらよいか。

- ・「遺伝カウンセリング専門のスタッフがおらず相談に対応できない、専門医一人に依存すると継続性が保てない」といった事情から現場から遺伝カウンセラーを求める声があがっている。
- ・遺伝カウンセリング部門から事務方に積極的にアプローチすることで獲得できた経験がある。その際には、専門家が不在であることによるリスクを強調した。非常勤で少ない回数から開始して実績をあげ、常勤に移行したいと考えている。
- ・遺伝カウンセリング体制の新規構築に遺伝カウンセラーの果たせる役割は大きい。これまでの経験からノウハウが蓄積されている。認定遺伝カウンセラー同士のネットワークを生かすこともできる。
- ・認定遺伝カウンセラーの活動のためには医師の協力が不可欠であるため、支援をお願いしたい。
- ・認定遺伝カウンセラー求人については、各養成課程（9 大学院；認定制度委員会ホームページに掲載）、日本認定遺伝カウンセラー協会、NPO 法人遺伝カウンセリング・ジャパンにご連絡いただきたい。

3. 遺伝カウンセリング／遺伝カウンセラーの認知度向上について

- ・必要性はあるが認知度が低いことが問題であり、認知度向上に向けた働きかけが重要である。
- ・実際にカウンセリングやカウンセラーを経験した方からの声を蓄積することが効果的である。
- ・教育現場で取り上げることで認知度を向上させることができる。
- ・報道にあたっては、正確に伝えていただきたい。

4. 「ファーマコゲノミクスの運用指針」について

- ・ 検査実施時のインフォームドコンセントについて「担当者（薬剤師・看護師・臨床検査技師等）」と記載されている。遺伝カウンセラーは担う能力を有しております、担当者として記載していただきたい。

第9回全国遺伝子医療部門連絡会議

総合討論

1) 各施設の機構構築と診療のシステム

コーディネーター：久保田健夫（山梨大学）

【久保田】それではワークショップ1「各施設の機構構築と診療のシステム」、山梨大学の久保田より御報告させていただきます。

昨年もこのような立場で参加させていただいたのですが、この各施設の機構構築と診療のシステム、どういうふうに遺伝子診療部を立ち上げていくかというお話が前回は中心だったと思います。今回は、もう既に立ち上がって少し時間がたっている施設ももう少くないので、今ある遺伝子診療部、遺伝子診療施設部門を、さらにどう発展させていくか。さらに発展させるためには何をしたらいいか。これから立ち上げる方も参加されておりましたし、既に立ち上げて運営されている方も参加したので、その両者の情報を交換する場ということで今回のワークショップを進めたいと思います。

まず話題としては、最初に色々な御要望というか、参加した動機を伺ったんですが、共通する観点として電子カルテ、混合診療、院内で実績をどう高めるかといったところが主だったところだったので、その観点でお話ししました。

特に電子カルテについては、非常に具体的な議論が出ました。なぜ電子カルテかというと、今大きな病院は電子化されておりまして、そのときに秘匿性のある情報の一つである遺伝情報をどのように扱っていくかということでした。北海道大学病院が近々立ち上げられるということで、特にこの観点でのご質問があったのですけど、この点について電子化が非常に進んでいるのは、昨年のこの会でも御講演いただいた東京女子医科大学の事例が大変参考になるということで、改めて御出席された東京女子医科大学の先生には御説明を頂きました。

そのほか、各施設の状況についてもお話を伺いました。それを要約すると、紙カルテも併用しながら遺伝情報の秘匿性を扱っていくということで、細かい点には触れませんけれども、今後も遺伝情報、遺伝情報にもいろいろなレベルがあること、例えばファーマコジェネティックスのものもあるし、子孫に伝わるような遺伝子情報もあり、この辺りをどのように現在の医療システムに載せていくか、その点が今後続く課題と思われました。

今申し上げた点のほかに、研究を行う上で必要となる遺伝カウンセリングを実施する際に、料金を取るのかどうなのか、取るのであれば誰から取るのか、取る必要があるのか、といった点に関する議論もなされました。研究目的の遺伝カウンセリングを実際にを行うとすると、遺伝子医療部門の担当者に来てもらって遺伝カウンセリングを行う必要がでてきます。しかし、このような経験した方が参加者の中におりませんでした。また、遺伝子医療部門の担当者が、その研究に共同研究者として入っていれば自然にやる、というようになるのでは、との意見もでました。この点は、今後議論を続けるべき事項ではないかと思われました。

以上をまとめますと、これからパーソナルゲノム時代を迎えて、さらに直接あるいは間接的に、我々遺伝の専門医というのが必要性は高まると思われ、その組織立てを時代に合わせていく必要があり、その時々の状況に合わせて遺伝医療のシステムを変化させていかなくてはいけないのではないか、と思われました。

したがいまして、本ワークショップ「各施設の機構構築と診療のシステム」は、今後も必要ではないかと思われました。以上です。

【座長】ありがとうございました。あと5分ぐらいディスカッションしたいと思います。記録を取りますので御所属とお名前をマイクの前ではっきりおっしゃってください。

【玉置】兵庫医大臨床遺伝部、玉置と申します。今、研究のほうのジェネティックカウンセリング

というお話をされましたので、ちょっとうちの取り組みだけを簡単に、1分だけお話しします。

倫理審査の段階で、こちらのほうが匿名化システムのほうの登録を全部している関係上、遺伝カウンセリングが必要かどうかということを把握しております。その時点で、すべてこちらのほうにリファーしてほしいということは申し上げまして、倫理審査のほうにも登録をしていただきます。そのあとに、通りましたら全部書類を頂きまして、そちらでもし照会があればいつでも登録できること。内容につきましては、一応、学内からの紹介で3000円の自費を頂くとする場合か、それから元の科の3000円をカバーしてくるということで、伝票上は3000円という通常の学内料金を取っております。以上です。

【久保田】その3000円というのは、格安料金なのですか、それとも標準料金（兵庫医大での標準的な遺伝カウンセリング料金）ですか。

【玉置】学内の標準料金でございます。

【久保田】それを医局か、研究者から取っているのでしょうか。

【玉置】取る場合と、本人から取る場合と両方ございます。それはものによって決まっています。

【久保田】本人から研究協力で取る場合もあるのですか。

【玉置】はい、ございます。それは御本人が特に遺伝、倫理のジェネティックカウンセリングが必要でなさそうだと思うけれども、どうしても強いて希望されるような場合ということになっています。

【久保田】よく分かりました。ありがとうございました。

【座長】ほかで取り組みしているところはございますか。ちなみに、横浜市立大学は研究所のあると無料でカウンセリングは受けるという形でやっています。実際には、数はすごく少ないんですけどもあります。ほか何か御意見はございますか。あと、電子カルテのほうの御議論がございましたけど、これはいかがですか。紙カルテ併用で電子カルテをずっとやっておられるというような施設はありますでしょうか。さっき御議論いただいた施設のところでは、まだ幾つかあったということですね。

【久保田】そうですね。最も電子カルテ化が進んでいると思われた女子医大でも紙を使われているということです。

【座長】やはり、紙カルテのところまだ多いのではないかでしょうか。いかがでしょうか。信州大学はどうですか。紙カルテ。本来は多分、電子カルテ、紙カルテであろうが何だろうが、すべての医療情報というのは、みんなプライバシーを極端に守らなきやいけないはずなので、本当は遺伝情報も含めてすべてだと思います。だから、電子カルテに簡単にアクセスすること自体、本当はいけないと思うのですけども。

【酒井】大阪大学小児科の酒井ですけども、阪大では、昨年からすべてのカルテが電子カルテになるにしたがって、4ヶ月ほど準備してから遺伝子診療部のカルテも完全に電子化しました。ただ、そのときに、同じカルテではなくて別カルテですね。共通カルテは、何科の先生が見ても全部見えますので、カウンセリングに来る人は、もう1冊別に電子カルテを作り、そこに一応記載する。診療上必要な結果が出たものに関しては、御家族に一応説明して共通カルテにも遺伝子検査の結果であるとか、必要な情報をそちらに書く。すべて電子化するようにしています。予約情報などは、個人のカルテじゃないところに、診療部だけの診療科フォルダというのが電子カルテ上にあり、そこは診療部のIDを持っている人だけがアクセスできる場所になっています。その診療科フォルダに遺伝の詳細な情報を格納して、予約情報などを共有できるようにして、この部分は診療部の数名のスタッフだけが開けられるような状態にするようにしています。これにより、一応、余りトラブルなく行えています。

【座長】ありがとうございます。それぞれにいろいろ工夫されているということで、統一したことがなかなかないと、そういうことでしょうか。

【男】遺伝学的検査に関して今お話が出ましたので、そこでまた議論するということで。

【座長】ありがとうございました。あとは、この全国遺伝子医療部門連絡会議は、ある意味では、厚労省とか文科省といった外に向かって、ちゃんとした提言をしていくべきところだという認識でこのワークショップをまとめていきたいと思います。先ほど久保田教授は余り話されなかったのですけども、医療評価機構の中にちゃんとこういうのをこう入れるような提言をしてくださいとか、そういったようなこと也有ったので、人的資源、予算の取り方とか、皆さんが四苦八苦しているというのは、先ほどの御議論でもあったようですし、是非、そういうようなことも。

【久保田】今の提言というか、文部科学省等の関連の省庁にアピールできたらという点では、ほとんど同じ意見なのですけれども、さきほどのワークショップの中で、「営業成績というか収益だけで、人員を、例えば専任を付けてもらいたいと言っても、なかなか、そういう診療科ではない。だとしたら、リスクマネージャーとか感染対策とかと同じく、病院になくてはならないというか、営業ではなくて、収益ではなくて、必須事項として全国の大学に作りなさいと言ってくれると、うちの院長にもイエスと言いややすい」、というように言われてしまいました。

【座長】これはもう、多分御異論ないところだと思いますので、是非、福嶋理事長にも一肌脱いでいただいて、なお一層の御尽力をどうぞよろしくお願ひします。

【森崎】循環器病センターの森崎でございますが、ちょっと違う質問というか、ここで話題になったかどうか、それから今後されたほうがいいのではないかということを1点御指摘いたしたいと思います。

本年の指針・ガイドラインで、遺伝学的検査のオーダーが主治医ということが明示されたことをふまえ、これだけ遺伝子診療部なるものが普及したときに、ここに集まられている先生方と他の診療科との関係というのは、これはある意味で非常に重要な問題だと思うのですけれども、その辺はいかがでしょうか。

【久保田】私どもの例で恐縮ですが、遺伝子、遺伝に関するものはすべてうちの部門に来てくださいということではなくて、具体的には、外科の先生でこれから臨床遺伝専門医試験を受けようという人で、遺伝に興味があるということで、乳癌とか大腸癌の外来に我々が出向いて、その先生の下で。だから、その先生は独立に同じ患者さんを取り合うとか、情報を共有しないとか、そういうことが全くないように、その人、その診療科のほうに出向いたりするというようなことも始めています。答えになってないかもしれませんけど、とにかく別部門というよりも、遺伝の専門医が一般臨床科の診療部科のほうに伺うということも、一つの方法じゃないかと思います。

【福嶋】それぞれ場面場面によって臨床遺伝専門医の果たすべき役割と各診療科の主治医の果たすべき役割って個々に変わってくるので、まずは、第一は信頼関係を築くということと、あと「臨床遺伝専門医は何ができるのか」ということをいろいろな場面で知ってもらうということが大事だと思うのです。目の病気は眼科、耳の病気は耳鼻科に送るというのは、誰でも主治医は違和感なく送っているわけですので、遺伝性疾患、遺伝情報をどう扱うかというときに、自分でできると思うのか、あるいは、このところは臨床遺伝専門医に相談してみようかという、その発想を持ってもらうということが必要なのではないかと思います。

【座長】ありがとうございました。これは多分共通の話題なので、また時間が最後にあつたらということにします。

2) 遺伝医学教育

コーディネーター：櫻井晃洋（信州大学）

【座長】では、次の教育のことで、櫻井先生、手短にまとめてください。

【櫻井】遺伝医学教育について、信州大学の櫻井から御報告いたします。

遺伝医学教育のセッションは、この会議でも毎年ワークショップの一つのテーマとして取り上げられております。遺伝学教育について重要なこととしますと、(1) 各大学での教育内容をいかに充実させるかということと、(2) 日本の遺伝医学教育の標準化、きちんと臨床遺伝医学を教育できるカリキュラムを構築していくこと、この二つではないかと思います。

昨年までのこのワークショップでは主に各大学でどのような取り組みをしているかということを話し合ってまいりました。ただ、それはそれぞれの現状の報告といろいろな不満、お互いの愚痴の言い合いで終わってしまって、なかなか先に進めないという部分があったのも事実であります。臨床遺伝医学教育をモデル・コア・カリキュラムや国試の出題基準に反映させていく働きかけというのも今までに行われてきたわけですけれども、昨年度の改定でも、残念ながらそれは反映されることはありませんでした。

もう一つの方法としては、今の学生はC B Tや国家試験という形で評価されております。そこに遺伝の問題がきちんと出てくるようになると、学生は必要に迫られて臨床遺伝学を学ぶようになる。それから周囲の先生も臨床遺伝学領域の教育の必要性を実感されるようになるということが期待できます。そこで、今回はC B Tや国家試験に臨床遺伝学領域の良い問題をたくさん登録していくために何ができるかということをテーマとして取り上げました。

今日の参加者は15人ほどだったのですが、今回の目的をお話しさせていただいた後で、最初に旭川医科大学の蒔田先生から良い問題の作り方について、レクチャーを頂きました。それから、玉置先生からは、最近の国家試験、特に遺伝関連の問題について、どういうものが出ているのかについて情報を提供していただきました。その後、3つのグループに分かれてグループワークを行いました。実際にはグループごとに異なる問題文のブラッシュアップ作業をやっていただいたわけですけれども、それを発表し、最後に討論、それから提言をまとめるというような流れで行いました。

実際には、例えばこういうような問題を出しまして、もしこの中にこの問題を作られた先生がいらっしゃったら大変申し訳ないのですけども、問題が悪いとか、そういう意味ではありません。これは遺伝医学セミナーの問題から引っ張ってきたものですので、それを国家試験とかC B Tのレベルに使えるようにするには、どういう整理をすればいいのかという、そういう視点でおこなったもので、特別の意図はございません。

例えば1番目のグループが取り組んだこの問題では、ファミリータンパクについての問題でありながら、癌遺伝子が出てきたり、タンパクが出てきたりするとか、一つの文の中に二つ三つの項目が出てきたりしています。こういうのは、やはりなかなか採用されにくいという蒔田先生のレクチャーを基に、こういうふうに整理されました。蒔田先生からは、これだったら多分そのまま通るんじゃないかというコメントを頂きました。

2番目のグループのミトコンドリアの役割に関する問題では、やはり一つの文に複数の項目があつたりするので、それを整理するとともに、この問題を担当したグループでは、もう少し下の学年で、ミトコンドリア機能としてこれだけは知っておいてもらいたいということを問うような問題に作り変えました。

3番目の問題は、なかなかまとまらずに中途半端な形で終わってしまって、まだ作成段階というような形ですが、こういうことを実際にやってみると、思った以上に難しい作業であることを実感しました。でも、これをやっていかなくてはいけないし、やはりこの全国遺伝子医療部門連絡会議がこの領域に積極的にかかわるべきだということで、まずは今回、蒔田先生から非常に有用な問題作成のお作法を解説していただきましたので、蒔田先生にはもう一汗かいていただいて、これをハンドアウトなり冊子体の形にととのえて、連絡会議に参加された先生方で共有すべきではないかという意見が出ました。

それから、こういったコンセプトを共有した上でC B Tや国家試験問題をデポジットしていただきたいということで、これは今までお願いしていることですけれども、皆さんお忙しいですから、デポジットをお願いしますといつても、そのまま期日が過ぎてしまうというようなことも多いと思うので、これは反論もあるかもしれません、デポジットの数の報告をしていただいて、翌年のこの会議でそのデータが出てくるのはどうだろうと。自分たちのクビも締まるんですが、そういったことを考えました。

それから、新しい問題をどんどん作っていくというのもいいんですけど、新しい問題をこうやってお互いに作成してしまうと、実際にはもう公開されてしまって、デポジットできなくて、いい問題が使えなくなるということをございますので、まずは、遺伝関連の国家試験の過去問のリスト、これは玉置先生が非常に充実したリストをお持ちでいらっしゃいますので、これも共有させていただいて、なおかつ、その中にこういったところが不適切であると、今の遺伝の遺伝医学教育にはふさわしくないとか、こうすべきだというようなのをまたプラスアップをしたのを共有していくというアイデアも出ました。

さらには、私は実は存じ上げなかつたんですけども国家試験後にアンケート調査があるそうなので、そういうところでも遺伝関連の問題についてのメッセージを出していき、その指摘をここにいらっしゃる先生方で共有していくことも有用だろうと思います。そのためには、良問を作るためのF Dをこの会議とは別にエクストラな形でやっていかなければいけないかもしれませんけれども、こうした試みというか、取り組みが必要であることでまとまりました。以上です。

【座長】ありがとうございます。蒔田先生、何か追加発言ございます？いいですか。教育のことについては、非常に重要な問題を提議していただけたと思います。先ほど配られた資料は、例えば、つい今年、去年ですか、国家試験問題を玉置先生が抜粋してくださったりとか、資料は大変何か重要な資料があったので、あれも報告書の中に入れさせていただいてもよろしいでしょうか。玉置先生よろしいですか。先生が選ばれたような試験問題。

【玉置】はい。

【座長】ああいうのは、じゃあ報告書の中に入れて共有できるようにして、蒔田先生からのハンドアウトも、じゃあ是非入れていただければと。

【久保田】国家試験にたくさん遺伝の問題が出ることの効果というのは、異論の余地はないんですけど、具体的に、これは各大学から出したほうがいいんですか。そうじゃなければ、旭川とか兵庫とか信州の今の先生方に作ったものをお送りし、自分たちでちゃんと作ったもの、それを更に点検してもらってから上げてもらうというやり方で、それでデポジットした、やらなかつた人を罰する表ではなくて、やつた人が各大学が何個作ったかという、そういう何個作った、その担当の先生に送ったか、それだけ出してもらえば、というふうにするとやりやすいんですけど。

【櫻井】その辺の流れは、ちょっと私もよく分からんんですけど。ただ、その問題のセキュリティー管理上の、その問題があちこち動くというのはちょっとリスク一かなというふうには思いますが、これは私には答えられないですが。

【座長】それは、やはり各大学から出さないといけないと思います。その前段階として良問を作る能力を身に付けておくという。どうやつたら良問になるかということについての情報発信は、この連絡会議でやっていこうということだろうと思います。

【中川】京都府立医大の遺伝相談室長の中川と申します。一応、インターネットで公開されているからいいと思うんですが、僕は今、国家試験の作成委員をやっています。今ちょうどこの来年、24年度の今の、来年6年生になる人のためのガイドラインの今は改定時期です。このパブリックコメントを頂くようになってますので、そこで出していただくのが一つと、

国家試験の問題の作成、いっぱいデポジットはあるんですけれども、全部見られる先生もいらっしゃるでしょうけど、ほとんどは余り見られてないと僕は思うんです。ここにされた先生もいらっしゃると思うんですけどね。

一番いいのは、本当は委員になっている先生に直接、こういうのはどうですかというのをやるのが一番確実だと思います。ただ、実際の選定会議の最初の会議はオープンにされてないんです。そういう会議は存在しないということになっているらしい。ですから、そこが非常に難しいんですけども、僕が個人的に、僕が作ったということで出すことはできると思うんです。僕の担当している領域は神経内科と運動器なので、よその科にこう、要するに遺伝子診断の問題というのは誰が作るかというのは、はっきりしてないんですよね。一番いいのは保健医療論とかですね、必須問題を作る担当の先生、今年の分はインターネットで出ていますので、そういうところに働きかけるのが取り上げられる確率が一番と、ガイドラインにない言葉が国家試験に出るときはものすごく慎重になりますので、ガイドラインの中に言葉を入れないと非常に難しいかなと思います。

【座長】貴重な御助言ありがとうございました。じゃあ、そういったようなことも含めて、今後の検討を。

3) 遺伝学検査の諸問題（ファーマコジェネティックスを含む）

コーディネーター：渡辺 淳（日本医科大学）

【座長】次の遺伝学的検査ですか、渡辺先生、よろしくお願ひします。

【渡辺】大分いろいろと検討がありました。31施設35名の方が参加していただいております。

まず、昨年の連絡会議のWGでは遺伝学的検査とPGxの2つのグループがありました。遺伝学的検査は小崎先生が担当され、（稀少疾患の）遺伝学的検査については、今年の人類遺伝学会のシンポジウムにもUK Genetic Testing Networkが話題になっていました。PGxのWGでは、やはり施設ごとで大分異なっているという話が出ており、PGx検査は匿名化が必要でない検査であり、施設内の情報共有や教育が必要であるということを提言しました。ファーマコゲノミクスの運用指針の改定の直前で、ジャームラインとソマティックの違いや遺伝情報はほかの情報と違うという点の周知も含め、運用指針のQ&Aというのも作ったほうが良いのではないかと提案しました。運用指針のQ&Aは、今回作成して、人類遺伝学会と検査医学会等に検討していただいている。

今回のWSでは、運用指針改訂後初めてのワークショップとあって、一つは、先ほども話がありましたが、電子カルテでの遺伝情報の扱いというのがどうなっているかを、参加者35人の各施設の状況をお聞きしました。遺伝カウンセリングの記録については、別のセクションで行っていますので、確定診断についてに限って、ここで報告いたします。

電子カルテの設置状況については、ほとんどの施設で行われていましたけれども、ほとんどの施設の方から、いろいろな意味で遺伝学的検査の情報は医療機関内で共有したほうがいいだろうと。施設によっては、検査結果もスキャンして取り込んでいますと。あるいは、検査部門では検査結果は紙ベースで報告し、スキャンするかどうかは、担当医、教室に任せているという形で対応している施設もございました。

意見の中では、病名と異なる内容なので、その意味においても情報で共有したほうがいいとか、長期的に変わるものではないので、その意味でも共有することが大事だというところです。御意見の中では、遺伝カウンセリングの情報も、時に家族歴等も各科で共有したほうがいいのではという御意見も出ておりました。

課題であるセキュリティー・アクセス制限に関しましては、行っているという施設も幾つ

かございましたけれども、ないとか、あるいはできないで済んでいるところが多い印象を持っております。ただ、誰かがアクセスをしたかログが残るという施設とか、あるいは、初めのページに誰が見たかというのがすぐに判明する形になっているという施設もありました。別サーバーを立てての検討施設もありましたが、サーバー制限が費用的に難しい。また、誰にアクセス制限の対応をするかというところも考えなくてはいけないという点もあり、そういう面も含めて、ない、できないという施設が多いという印象を持ちました。

御意見の中では、これはその後も、実はワーキンググループが終わった後にもいろいろ意見を検討しましたが、アクセス制限という形で今話が進んでいる、そういう遺伝子例外主義という立場だけでなく、共有できること、共有する情報という前提での課題・対応を考えることも、実は今、必要な時代になってきているのではないかでしょうか。例えば、似ている情報としては、精神科の情報とか感染症の情報がどう扱っているかも参考にしながら対応していくことが大事ではないかということです。

P G x 検査に関しては、多くの施設がまだ検討している、逆に検討しているという施設があるということ自身も一つの課題と考えます。もう一つとして、治験に入ってきた遺伝子解析に対して、どう対応するのかということも課題でしょうということです。

すごく幅がある内容で、特に今回は、電子カルテの対応がやはり一つの課題です。先ほどもお話がありましたけれども、遺伝学的検査は主治医が関わる検査というふうに幅が広がってくる中で、どう対応していくのかということをこの遺伝子医療部門会議の中で考えていくことも一つ大切ではないかと考えています。

千葉大学野村先生からは、遺伝カウンセリング学会の倫理委員会で、この電子カルテも含めた遺伝学的情報についての実態調査を予定されているというお話がありましたので、主治医との関わりという点も踏まえて検討していただければと思っています。

提言としましては、参加者からの共通点として、確定診断としての遺伝学的検査の検査情報は診療に役立てるためにも施設内で共有することは有意義であるという話にしましたが、後で考えてみても、いろいろな課題が残っており、それは継続して検討が必要で、多分1年ごとのこういう会議の中では難しいと思います。一つ検討いただきたいのは、継続的にできる検討する場を考えただけだと良いのではないかなと思っています。もし出席していただいた方々の中でも御意見がございましたら、その点を追加していただければと思います。以上です。

【座長】ありがとうございました。具体的に継続してというのは、こういうところに何かアドホックな委員会を作るとか、そういう意味ですか。

【渡辺】そういう意味も含めています。

【久保田】こちらのグループで議論したこと、若干関連したことがあります。取得情報というのは、遺伝情報に限らず、精神科の情報とか産婦人科の情報もあるようですが、精神科の情報は精神科の医局では講座の中で、主治医と診療部との関係で例えば、女子医大みたいにレベルを設定していたときに、どこまで最上レベルのものをアクセス権を与えるかというときに、例えばですけど、大腸癌とかであれば外科と外科の講座と遺伝子診療部だけにするとか、そういうやり方があるんじゃないかなと。

【渡辺】多分、そういうアクセスとかに分けられるという形の施設もある一方で、費用的にアクセス権を分けるシステムの構築がもうできないという形の施設が結構多かったのは確かです。そのように考えると、全部で共有するという前提の中で、その中でどう対応していくのかということを一つの見方として考えることが大事ではないかという意見が結構出ていました。

【座長】いかがでしょうか。電子カルテのアクセスというのは、これは以前もお話が出ていましたけど、いわゆる有名人が入院したときにですね、関係ない人が一生懸命そこへアクセスして、遺伝情報じや関係なしに、そういうところでいろいろな情報を引き抜いていくとかとい

うようなことがあって、むしろアクセスした人の記録をちゃんと取って、何のためにあなたはここにアクセスしたんですかということが言えるような、そのオーディットの機構があって、なつかつ、その人が不必要にやつたら、それなりのペニッシュメントがちゃんと下るとか、そのほうがよっぽど有効性があるんじゃないかという御意見もあります。遺伝情報なんて、むしろいろいろな人たちが必要だったら取ってこれるようにしておいたほうが本当はいいはずだというような。

【渡辺】多分、その話も出ていて、ログが残るという施設が結構多いです。そういう意味では、初めのページ、カルテを開くとログが出ていて、関係ない人が見ているというのも全部分かってしまうという施設もあるようです。とはいっても、罰則というのは付けにくいというところがあります。

【座長】病院がそれぞれ、付けるべき話です。

【渡辺】という御意見も出て。

【座長】プライバシーの侵害だと。どうぞ。

【山口】愛知医大の山口です。ワーキンググループ1で、最後のほうで私ちょっと問題提起をしましたが、時間切れで議論しなかったんですけども、どの方の遺伝情報をどの範囲まで共有すべきかというのは、本来どうあるべきかという考え方もあるんですけども、御本人がどこまで希望するかという視点も必要だと思います。通常、研究のための検体というのは、この研究のためだけに使うか、いや、学内のどんな研究に使ってもいい、いや、組織バンクに送ってもいいとか、いろいろな段階で、その使途の範囲を御本人の意思で決めることができます。それと同じように、技術的に多少面倒かもしれませんけれども、その御本人が、私の診療情報はどこまでも共有してもらっても構わない、そのほうが私の診療が充実するだとか、いや私はプライバシーを守りたいので、本当に臨床遺伝専門医の先生だけに制限してくれとか、そういった御本人ないし家族の意思を組み入れたその公開システムということも考える必要があろうかと思うんですけども。

【渡辺】御指摘ありがとうございます。私も実際に思っていて、この時代になってきて、遺伝情報もカルテに書けるという、どの遺伝情報をどこまで記載する形なのかもしれませんけれども、一般的の医療情報と同じと考えれば、医療情報としてすごく大切なことで、そういう話もしくてもいいんじゃないかという御意見もありましたし、今御指摘いただいたように、載せるのであれば、一言そういうふうに載せますよと言っても、患者さん御自身も御理解いただけるという御意見もあったと思います。どのように検討をすべきかが一つの課題ではないかなと。ありがとうございます。

【座長】その「継続的に」ということに関しては、何か御意見はございますでしょうか。

【福嶋】これは医療施設ごとの深いディスカッションが必要ということなのではないかと思います。全国遺伝子医療部門連絡会議でこう決まったから、みんなこうしなきゃいけないということにはなかなかならないと思うんです。ですから、継続的にと言ったときに、こういう病院もある、こういう病院もある。で、こんな問題が起きたというようなことを、そういう情報を共有するという。そのための継続的な組織ということであれば、実に意味があると思いますが。

【座長】ありがとうございます。是非、御議論を続けていただきたいと思います。

【蒔田】旭川の教育センターの蒔田ですけど、学生が、ポリクリに来る学生がどのぐらいアクセスするかというのも遺伝子カルテのバージョンが変わることに、新しいところが入ってきたときに、どこまで見せるか、閲覧権限はどうするか必ず問題になるので、そういうところは、遺伝子学会はどうやっているかというと、5年に1回ぐらいワークショップを開いて、みんなどうしているんですかというのを作って、報告書を作るんです。だから、そういうのも一つの手だし、あと、検体の利用状況とかも最初にオーケーを取って、この人はオーケーです

よとかというのがカルテで出るところとか、学生が診察してもオーケーな人とオーケーじゃない人を分けるとか、いろいろな部分、共有情報として医療安全として考えるという考え方もあるので、年ごとに少し変わると思います。なので定時でずっと考えているというよりは、周期的にどう変わったのかというのが観察できると、それが次の世代に役立つんじゃないかなと思います。

【座長】はい、ありがとうございます。多分、教育の問題も含めてで、そういうコ・メディカルの人たちも含めて、いろいろな人たちがどこまで見られるのかと。大事な御提言ありがとうございました。では、次回の議論に是非これを加えていただきたい。

4) 出生前診断（着床前診断を含む）

コーディネーター：奥田美加（横浜市立大学）

【奥田】横浜市大の奥田です。提言を必ずまとめるように、ということだったのですが、未熟なコーディネーターで提言というところまで行けなかったような気がしております。

昨日の講演の流れを受け、出生前に行われる検査及び診断に関する見解というところから、昨日言い足りなかつたことがあつたら是非どうぞという形で申し上げましたところ、超音波ソフトマーカーなどを予定し実施する場合には、遺伝カウンセリングを十分にという記載が出ましたが、すると今後はこの検査を情報提供すべきというような流れになっていく可能性はないかという指摘がありました。現状では積極的に取り入れていってどんどんやりたいという施設と、そうでない施設があるので、「やるべきである」という流れには当面ならないのではないかという意見でした。ご出席の先生方の施設では、血清マーカーや超音波マーカーによるスクリーニングをどんどん取りしていくという施設はなかつたようです。また、胎児治療が可能な疾患に関する記載はあまりなされてない点はどうか、というような指摘もありました。

次に、出生前診断のメインである妊娠22週末満の羊水染色体検査の検査前カウンセリング等に対して、遺伝子診療部として各施設がどのようにかかわっているかを伺いました。結論としては、各施設の遺伝子診療部の規模や態勢、所属している先生の診療科によって様々でした。ただ、ほとんどの施設では、羊水検査の検査前カウンセリングに関しては主に産婦人科の主治医が行い、結果に異常があった場合には、遺伝子診療部にアクセスが来るというところが多かったようです。

検査会社のアンケートによると、羊水染色体検査の検体の半数以上が、年間検査件数が10件程度の規模の小さい個人病院から出ているという現状が指摘されていました。しかも、そういった施設に聞いてみると検査前のカウンセリングの時間は5分から10分程度であるということなので、羊水検査によって分かること、分からないこと、検査の限界、リスク、結果判明後にどうなるか、などについて丁寧に説明がなされているのかどうか甚だ疑問であるということです。一方、クリニックでなくても、大きな病院であつても、忙しいなか十分な時間を割くことが困難な施設もあると思われました。

羊水検査の実施に関しては地域差があり、はじめから大きい病院に丸投げされてくる地域もあれば、どちらかというと個人クリニックがメインでやっていて、何かあったときに送られてくるというところもありました。

以上から見えてくる問題点として、検査件数の多くを占める個人病院の検査前説明において、時間的に不十分、かつ遺伝に関する知識が十分でない医師による説明がなされている現状があるということです。そういう施設ですと、結果の解釈も困難で、正常核型ではない結

果が返ってきてから慌てて突然紹介してきて、患者さんも混乱する。そもそも検査前にそういう（正常核型でははい結果がありうる）ことの説明がないということが浮き彫りになってきたと思います。

それから、どうしても避けて通れない人工妊娠中絶に関しては、非常に難しい問題なのですが、診断をするからには、「うちでは知らない」というわけにもいかないので、その妊娠の終了に関する選択のケア、処置、その後のフォロー、多年次にわたるフォローアップ、次の子どもさんの妊娠まで、すべて自施設で責任を持ってやるというふうに関わっている施設がある一方、公的病院では人工妊娠中絶実施が難しく、原則照会元にお返ししている、という施設もございます。

結局、胎児条項による人工妊娠中絶が認められていないまま、出生前検査というバックグラウンドがどんどん広がっていく問題は例年指摘されているところで、現状としては、妊娠継続に関してはカップルが意思決定をしているのですが、その意思決定にあたり、上の子どもを診ている主治医や、現在の妊娠を診ている産婦人科医などの、主治医からの説明だと若干偏りが出る可能性もあり、そうした際に中立的立場である遺伝専門医やカウンセラーによるカウンセリングの実施が必要と思われます。

結局、人工妊娠中絶というところを明確に書けないのがどうしてもいろいろ歯切れが悪くなる理由となっていますが、現実には中絶は行われているわけで、（中絶を）法律の中に盛り込むとは言っても、倫理面、患者団体さんなど、非常にいろいろな難しい問題がありますので、どうしてもそこで終わってしまうのですが、そういうことが指摘されています。

超音波ソフトマーカーも含めて、検査前カウンセリングをおこなうのがすべて遺伝専門医を持っている者でなければいけないということは全く非現実的であり、専門医以外、あるいはいろいろ学んでいる途中の人でも、きちんと説明ができるようなマニュアルや、説明要旨などを作成するという手段もありますが、ある検査会社さんが、説明に関する時間を短縮する目的も含めて説明要旨を提供していても、なかなか利用していただけないこともありますし、海外ーアメリカにおいては、検査会社のほうがカウンセリングのスタッフを出張させているということもありますが、日本ではなかなか難しいようです。検査前から疾患に関する広い知識を持って、出生後の自然死を含めた非常に奥深い、幅広いカウンセリングができる人は一体全国に何人いるのだろうと、私自身は感じました。

着床前診断までもっといろいろ広げたかったのですが、不手際で時間切れになりました。以上です。

【座長】はい、ありがとうございました。昨日からの続きになったようでございますけれども、御意見ございますでしょうか。この出生前診断に関しましても、毎年テーマとして設定されて、いろいろな議論が続いているところだと思いますけども。

【渡辺】日本においては、単一遺伝子病の出生前診断は、どういう疾患が行われているかというのは、どこかで把握はされているのでしょうか。

【座長】何の疾患の出生前診断を行われたかとかですか。すべては分からないですけど、ある程度は把握できます。

【渡辺】（一覧表が）できたりとかするのですか。

【座長】いや、それは簡単には見られないと思う。知っている施設自体が限られているので、ある程度情報は分かる。

【渡辺】どの疾患がどういう形で行われているかとか、どういうのが今行われているかというのが、多分、皆さん遺伝カウンセリングをする中で大事になってくるのではないかと思うんです。だから、どこかでこういう中で見られるという。

【座長】ただ、これは非常にセンシティブな問題なので、多分そのケースそのケースで、表向きにはやっているという先生方。羊水を取るのは産婦人科で取りますが、その遺伝子検査なり、

いろいろな検査をするというのだと、染色体はある程度どこでもやってくれるところが多いですけれども、遺伝子レベルの検査になってくるとすると、これはもう非常に限られたもので、特定な状況の中でしかできない状況であるのは確かなので、非常に難しいだろうと思います。ですから、かなり限られた人たちが限られた情報を共有してやっているのは事実ですが、余り表向きに言えないような状況だというのは、何か変な話なのですが、それが現状だと思います。

多分、多くのいろいろな問題を抱えて、これは問題として継続していくんだろうと思いますね。また是非よろしく御議論いただければと思います。

5) 発症前診断

コーディネーター：難波栄二（鳥取大学）

【座長】では、次は発症前診断のワークショップのところで、難波先生お願いします。

【難波】発症前診断、参加者は13名で去年の半分ぐらいです。恐らく出生前診断とか興味あるほうに行かれたと思います。

簡単にまとめますと、一つは去年の提言で調査が必要ということに関しては、信州大学で、最近、アンケート調査が発症前、神経疾患ですが、行わされました。もう一つ、東海大学のほうからもアンケートが行われてまして、そういう意味では、少し調査が行われたということがあります。

それで、今回の論点として、大体、主に五つ程度の論点があつて、簡単にまとめさせていただきます。最初は倫理委員会、実は、学会でも倫理委員会に1例ずつ通すという御発表があつたんですが、どういう形で通していくかとか、そもそもガイドラインに何も書いてないのに倫理委員会がどう扱うかという。これは出生前診断もそうなんですが。結論から言いますと、これは倫理委員会をどう捉えるかということにもなるんですが、責任を機関に委ねるという意味では、何らかの承認が必要だろうと。その中で非常に参考になったのが、東海大学でしたか、病院倫理委員会という、通常の医学部の倫理委員会とは違って、病院の中だけで外部委員が入らない委員会があつて、迅速に行え、1枚もので行われる委員会、これで各症例を通していくというような方針も出されました。ただ、普通の大学病院等では、なかなかそういうものは機能しないということになりますので、包括的にやはり何らかの形で通していく必要があるのかなと。

ただ、倫理委員会でリジェクトされたらどうするのというのは、これは出生前診断でも時々ある話なんですが、前例になると大変ということなので、そこは包括的に慎重にやっていこうという。これはまあ、出生前診断とちょっと似たような議論ですが、とにかく、そういうことは倫理委員会を何らかの形で、機関の責任を明確にするのは必要ということです。

それと、あと、家族性腫瘍と遺伝性神経疾患、これは昨年の議論でもあつたんですが、かなり様相が異なります。ですから、一概に発症前診断ということでまとめるのにはちょっと無理がある。要するに、家族性腫瘍はもう普通の遺伝カウンセリングで、それほど慎重にしなくても治療法があったり、対処方法があるということでやっていて、今回は神経疾患で、かなり神経疾患というのが重要です。治療法がないので、そちらのほうをやっていくと。家族性腫瘍のほうは、もう現状である程度今のガイドライン等に従って適正にやっていけばいいんじゃないかなということです。

それで、もう一つは、今回のガイドラインにも、前からあるんですが、心理的対応、これが非常に大きな問題になります。実例として、鬱病になった方というのを、後で、その紹介

もあったように、これはやはり精神科、臨床心理士なんかで事前からの何らかの対応が、何らかじやなくてちゃんと対応して、心理的な面の分析もした上でやろうと。ただし、これがゴーサインになるということではなくて、参考として、最終的にはカウンセリングの場で利用してやるということが必要。その場合、やはり体制として、心理の方がちゃんと参加されるカウンセリングがどれだけあるかというのが大変問題になりますので、これはここだけではなくて、1)の部分にもかかわると思うんですが、やはり心理の部分もちゃんと対応できるようにしないと遺伝カウンセリングというのは大変難しいというのが一つの結論です。

それと発症前診断に関して、アンケート等をすると難病がこれだけ多くて、患者さんの数に比べて、非常に少ないと。これはどういう理由なのかというのが議論に上がりました。それで、これは、一つはですね、日本人の気質というか、要するに家族に知らせたがらないという性格のことが一つ提示されましたけど、そこはなかなか変えていくのは難しいんですが、もう一つが、主治医が情報をちゃんと言ってくれない。もう一つが情報がどこにあるかよく分からぬ可能性があるということで、この部分は例えば難病のホームページ等があります。そういうところにも、やはり今この連絡会議のホームページ等で、高田先生がまとめられているような対応の表などが出るということになると、その部分から、こういう発症前とか特殊なものに関しては、ある程度対応している施設なんかをある程度そこに公開していくのも必要じゃないかということです。

費用の問題は時間がなくて議論ができなかつたんですが、昨年もあったんですが、セカンドオピニオンが1万、2万も取っている現状で、カウンセリングが5000円、2000円ではちょっとやれない。ただ、余り高くなるとクライアントが来にくくなるから、バランスが難しいということで、これは引き続き検討事項になろうかと思います。以上です。

【座長】ありがとうございました。難波先生、先ほど話されていたその難病のアンケートがというのは、施設に聞いても、実際、難病の数の方はいらっしゃるのに、そういうアンケートが少ないと、そういう意味ですか。

【難波】いや、全国で。

【上道】近畿中央病院の遺伝子診療センターの上道と申します。先生方、89施設にハンチントン病の遺伝カウンセリング、発症前診断に関する遺伝カウンセリングについて御協力いただき、どうもありがとうございました。約3分の2の施設から御返事を頂きました、日本で今まで発症前診断を目的とした遺伝カウンセリングは約60件しか行われてないところであります。特定疾患の申請数が800ぐらいありますので、それに比して、諸外国と比べて、発症前診断を受けた、受けないじやなくて、遺伝カウンセリングを受けた方がそれだけということで、かなり少ないかと考えました。

【難波】ありがとうございます。それと信州大学等の実績とか、全国の調査もされているんですが、やはり全体の疾患の患者数からすると、関島先生田中先生から発表があったように、ちょっと少ない。調査が不十分という点もあるかもしれません、これはニーズはもっとあるんではないかという予測の下にすると。

【後藤】東大の後藤です。恐らく、今の数字は過小評価なんじゃないかなと思います。患者さんなり患者さんの家族なりに、遅発性の疾患のその遺伝のことをどういうふうに伝えるかというのは、結構難しくて、やっていて、どうしたいか分からぬといいうのが正直なところなんです。本来だったら、御家族、お子さんたちはアットリスクですから、アットリスクであるということ、御自分が抱えているリスクというのを適切に知らしめるのがデフォルトだとは思うんですが、知る権利、知らない権利じゃないんですけども、それを受け止め方が読めないです。それから、親御さんたちも両方あります、親御さんといいますか、成人で発症しますから連れ合いの方、完全に隠したがる、蓋を閉めるという態度を取られる方もいますし、反対にあっけらかんと全部話される方もいる。そのところは普通の対応をしていても読め

ないところなんですね。そのところは、どういうふうに蓋をしておいたらいいか、蓋を開けたらいいのかというのよく分からなくて、親がハンチントン病で、お子さんが一緒に来るような場合にも、どこまで言っているかというのはなかなか難しい。ある時期が来るとアットリスクの方が相談に来られて、対応することもあるし、全然そういうこととは無関係に、発症していても病院に来ない方もいらっしゃいますので、どこまでどういうふうにするかというのは悩ましくて、アットリスクの人が全部相談に来るということはあり得ないし、それからハンチントン、90・・・まあ随分古いデータになっちゃいますけど、ヘイレンか何かのところがアットリスクの人で、どのくらい発症前診断を受けるかというのを調査していますけれども、欧米でも確か10パーセントぐらいです。ということを考えると、さっきの数字がどのくらい実数を反映しているかというのは分かりませんけども、あるところは少ないのはうなづけるところもありますし、どうすべきかというのは、教えていただければもっと有り難いと思います。

【難波】それで、その辺についても、田中あけみ先生の、外国ではかなりきちんと遺伝的なリスク、ファミリーのリスクをきちんとお話をされていると。それで、日本が非常に、ひょっとすると日本がやはり TPPじゃないんですけど、かなりこう孤立しているような状況もあるんじゃないかな。カウンセリングの数なんで、受けた数ではなくて、さっきの。ですから、やはり、その辺は、医療関係はどうするかというのは問題だという話になってくるんですね。

【後藤】まあ、責められれば責めてくださって構わないんですけども。

【難波】先生を責めているわけではなくて、みんな共通です。

【後藤】むしろ一般のリテラシーというか、遺伝性疾患、差別とかいろいろなこともあるので難しいこともあるんですけども、そういうことの、民度というと怒られちゃうんだけども、認識というんですか、受け止め方、そういったこともバックグラウンドとしては非常に大きいだろうと思いますし、医者のほうも、いろいろな医者がおりますので、何とも言えないんですけども、とっても悩ましい問題だと思います。この落差がどうしてあるんだろうというところは。

【難波】すみません。これは僕も個人的に。やはり家族で、広い範囲の家族までの話は非常にしにくいというのが日本の実情だと思います。それと、顔を見ると本当にお子さんに話をするのも大変難しい状況も当然あります。だけど、受けるチャンスを、きっかけだけ作って、別にそのための遺伝カウンセリングだと思うんですけど、主治医が抱えるというよりは、そのその部分こそ、遺伝カウンセリングが何とかなるように何かできないかなと。それこそ、本当に福嶋先生なんかにお聞きしたほうがいいのかもしれないんですけど。

【男】(マイクなしの発言で聴取できない)

【難波】そうですね。我々のところでも当然結論は出ないんですけど、確かに少ないなという実情があるので、今後の検討課題ということにならうかと思います。

【座長】ありがとうございます。結局、例えば神経筋疾患を見ておられる方は、難治性の疾患だと、やはり患者さん御本人がその家族に言うべきかどうかといったときに、これは発症前診断自体の位置付けがどういう議論をされている場合もあるんじゃないかなと思います。だからアンケートを取ったところがそういう疾患を実際に見ておられる先生たちが中心の遺伝子診療部みたいなところだと答えは来るけれども、そうでないところは、逆に言うと神経内科が神経内科でそのまま余り意味がないかなとか、これはやっても辛いよというふうなことをおっしゃっているのかも分らないし、難しいです。それで、ワークショップとしては、クライアントの人たちにそういうことを啓発して、是非そういうのは私たちが受け皿になりますよということを言いたいのか、あるいは、そういう医療関係者のチーム医療として、そういうところのアクセスポイントを是非増やしましょうというふうな、どの辺りの議論があつたんでしょうか。

【難波】当然、それは少ないとなる。確かに日本人の性格もあるんですが、遺伝カウンセリングを受けられるチャンスをきちんと作るべきだということなんんですけど、実例がありまして、結局、確かアンケートの、先ほど近畿の先生のアンケートの中でも、3分の1ぐらいはもう一生懸命、自分で一生懸命情報をつかまえて、何とかかんとかたどり着いているということは、やはり、その辺のことは少し情報を提供する。選択はもちろん自由だと思うんですね。日本人の気質を変えるのはとても難しいことなので、ただ、それは必要かなということです。

【座長】大変な貴重なワークショップだった。福嶋先生から何か御意見はありますか。

【福嶋】後藤先生が言われるよう、リテラシーが大事で、(1) どなたでも遺伝性疾患についてのリスクがあるということをまず全国民が知っておくということと、(2) もし悩むような事態が生じた場合にはどこに行ったらいいかということを知っている。この2点をすべての国民が知っているということが目標だと思います。我々がしなければいけないのは、そういう方が来られたときにきっちとした遺伝医療の体制を整えておくという、その準備をしておくということではないかと思います。

【座長】ありがとうございます。非常に本質的な部分の問題だと思います。難波先生どうぞ。

【難波】追加で、結局、そうすると発症前診断に対応している施設がものすごく少ないと、今回、信州大学の調査では60施設をアンケートして3分の2は何らかの対応をしているということなんで、これが多いと見るか少ないと見るか、関島先生の印象は意外とやっているということなんで、やはり情報をもう少し流したほうがいいんじゃないかということでした。

【座長】関島先生からコメントしてもらえますか。

【関島】信州大学の関島ですが、まず1点目は、私たちの治験例でもですね、遺伝子診療部を発症前診断を目的に受診される方の3分の1くらいしか、医療従事者からの情報提供で受診されてないことがありますので、その点は一つ問題があるのかなとは思います。あと、後藤先生がおっしゃったように、どのくらいまでの患者さんにアットリスクがあるんだということを告知するというのはすごく難しくて、大概は、僕も後藤先生と同じで、配偶者の方に告知することが多いんですが、その配偶者の方がどこまで告知するかというのは、やはりある程度家族任せのところもあると思います。だけど、そこでやはり、その配偶者の方は、かなり悩まれると思うので、配偶者の方はアットリスクではないんですが、配偶者の方にカウンセリングを受けてもらって一緒にどうするかということを相談するといった面で遺伝カウンセリングも行っているケースも結構多いです。

【座長】ありがとうございました。

6) 認定遺伝カウンセラー

コーディネーター：山内泰子（川崎医療福祉大学）

【座長】ワークショップ6、認定遺伝カウンセラーの山内先生、お願いします。

【山内】6番目のワークショップ「認定遺伝カウンセラー」を担当させていただきました、川崎医療福祉大学の山内が報告いたします。

去年からの引き継ぎ事項と御出席いただいた方の懸念事項はをいずれも認定遺伝カウンセラーの雇用になるかと思います。認定遺伝カウンセラー（以降、CGC）の資格を得ても雇用されないのではないか、CGCを雇用したいけれどもどうしたらいいのかなどです。また、CGCは一体何をしているのか、1週間分の仕事があるのかというようなことも、ちらりと耳にいたします。まずは、認定遺伝カウンセラーを含めて状況を把握いたしましたので、御報告します。

昨年来で最も大きな事、医学会のガイドラインでCGCが遺伝カウンセリングの専門家であるということが明記されたということだと思います。CGCの数は去年まで百余名でしたが、今年度の合格者を合わせると125名になりました。全国遺伝子医療部門連絡会議に登録されている大学病院及びナショナルセンターの施設にCGCがいるのか確認しました。雇用の形態は様々ですけれども、数えますと現在23施設にCGCがいます。さらに、本会議の登録施設ではありませんが、国公立病院の6施設にはCGCがいることが分かりました。合わせますと現在29施設には既にCGCがいます。そのほか、個人病院も合わせますともっと数は増えるとの現状があります。

次に雇用形態ですが、医療関連資格を合わせて持っているか否か医療機関への雇用に影響するないかということは随分言われてまいりました。例えば看護職でという形でなければ病院へは入れないのでないかという話もありました。確かにいろいろございますが、最近の傾向としては、常勤職で、しかも職種が遺伝カウンセラーという新しい職種を作つての雇用が複数の医療機関で既に始まっているということをお伝え申し上げたいと思います。現在、確かに非常勤職もありますし、流動研究員で入られている方もありますし、技術職の人もいますし、あるいは先生方の研究費でという人もいます。CGC以外に医療関連資格を持たなくとも医療機関に就職している。新たな職種という形で枠組みが作られ始めているということです。確かに常勤で勤めるということは大変大事なことですけれども、CGCには様々なバックグラウンドと年齢がございます。それぞれの家庭状況に合わせて、求める雇用形態も多様になっています。すなわち、常勤に限らず、週に3日でも週に2日でも、そういう形でもいいので、CGCの雇用を是非お考えいただきたいということをお伝えしたいと思います。それが遺伝カウンセリングが広まる一つのきっかけになるかもしれません。

さらに、雇用したいけれども、どこに連絡したら人材が得られるのかという話になるかと思います。まずは国内に9校ある認定大学院遺伝カウンセラー養成課程にご連絡ください。その連絡先は認定遺伝カウンセラー制度委員会のホームページ

(<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>) 記載がございます。新卒の学生、あるいはその学校の修了生にあたるという方法がございます。

2つ目には、CGCの職能団体である日本認定遺伝カウンセラー協会の事務局 (cgc-office@umin.ac.jp) 御連絡いただければ、協会に所属するCGC資格取得者（既卒者、経過措置を含む）に連絡することができますので、その方法もお使いください。といいますのは、認定遺伝カウンセラーも様々な領域で仕事をしているCGCの中には、新たな活躍の場が与えられれば、そこへ移動するということも既に始まっているからです。

3つ目は、NPO法人遺伝カウンセリング・ジャパンという組織がございます。そこを経由した雇用という方法もございますので、そういった窓口（ホームページ：<http://www.npo-gc.jp.org/>）もお使いいただきたい。一方でCGCの認知度がないからという御意見があるのも事実かと思います。メディアを持つなどしていろいろ公表するということも大事なのですが、これだけ認定遺伝カウンセラーが仕事に就き始めた現在を考えますと、CGCが実際に先生方とお仕事をさせていただく中で、実績を積んで認められる中で、遺伝カウンセリングを受けられた方がCGCがいてよかったですと感じられることでCGCの価値が伝わるということがゆっくりではありますけれども一つの正しい道ではないかとも考えます。加えて、CGCとしては、専門職としてしかるべき学会であるとか、市民講座などで要請があれば話をするなど、それぞれの立場で本来の職務を積み重ねることによって、ゲノムリテラシーの普及、遺伝カウンセリングの普及ということに努めるべきだというようにも考えております。

CGCの雇用を考えたけれども、どのように働き始めてもらえばよいのかということになるかと思います。今まで申し上げましたCGCは、誰もが前例は何もないところに就職しているわけで、そこの施設の先生方とともに、あるいは様々な関係者とともに、そこの施設に合った

形でシステムを作り上げているという実績がございます。ですから、これから立ち上げてくださるという先生方は、どうかこれまでのノウハウを御利用いただきたいと思っております。認定遺伝カウンセラーはネットワークがございますし、この連絡会議の様々な既に作られました施設の先生方との連携によって、どうかお考え頂きたいと存じます。

さらに、認定遺伝カウンセラーはどの様な仕事をしているのか。今日出席しているフルタイムで遺伝カウンセリングに関わっている常勤の遺伝カウンセラーに聞いてみました。1週間大変忙しくて仕事が終わりきれないと言っています。全般的に申し上げますと、遺伝カウンセリングができる状況すべてにかかわることに対して、CGCとして得た専門的な知識を使ってサポートさせていただいている。すなわち遺伝カウンセリングの場に座るだけではなくて、それをスタートするまでのコーディネート、それからインターク、それから他科への連絡、遺伝カウンセリングも臨床遺伝専門医だけではなくて、様々な専門科の先生方との連絡、他遺伝カウンセラーとの協力、そういう体制を担っております。カルテの保存、カンファのコーディネート、資料の作成、先生方との研究、倫理審査への書類作成、家族への説明、その他様々な状況に合わせて行っていますので、詳細については、また御相談いただければと思っています。

最後に、今日は報道の方も実は同席されていました。遺伝カウンセリングや遺伝カウンセラーについて広めていただくということでは、御協力いただくことがあります。一つにお願いしたいということは、まだCGCはよく知られていないだけに、正確にお伝えいただけたいということです。

あと、もう1点だけ。去年度の引き続き事項です。PGxのガイドラインの運用指針が昨年のこの時間でも公表されているかと思います。その中にインフォームドコンセントの担当者として、薬剤師、看護師、臨床検査技師等というふうにあって、CGCは入っていません。CGCは遺伝学的なバックグラウンドを勉強していますので、何に注意すべき点かはわかっていますので、あとはこのPGx、薬剤について追加的にその場に必要な授業を学ぶことで十分対応できる人材だというふうにも考えられるので、この件も今回申し上げてほしいということです。

【座長】ありがとうございました。貴重な125名の人材が今育っているわけで、その方々の働きぶり、あるいは働き方とかに関して御議論いただいたんですが、御質問いかがでしょうか。先ほど、先生のまとめられた中に、お一人フルタイムっておっしゃっていましたけど、ほかのその29施設におられる人たちのその働いている状況というか、1週間40時間のうち、例えば実際に本当に遺伝カウンセラーとしての仕事はどのくらいの時間とか、そういったようなのは調べていらっしゃいますでしょうか。

【山内】今年、認定遺伝カウンセラー全体のアンケートはまだ取っておりませんので、今の数字が一番新しいので、詳細についてはこれから調べて御報告できればと思います。

【座長】ありがとうございます。ほかいかがでしょうか。例えば、あるいは、ある地方自治体が、県で遺伝カウンセラーの方を雇用して、その県立病院のA病院に月曜日とかB病院にとかって、何かそういったような県の衛生部として雇用するような、そういうような方とともにいらっしゃいますか。

【山内】現在は、そのような例は聞いておりませんが、それも一つの大変な方法だと思っております。

【座長】いかがでしょうか。チーム医療の中での遺伝カウンセラーの方の役割とか、そういうことも含めてですけども。今日のワークショップのところは、遺伝カウンセラーの方たち中心の会になっていたので、必ずしもほかの皆様のいろいろな意見が入りにくかったなあと思って、ほかの方、御意見があったら、是非、発言いただければと思います。

【山内】お一人、まさに今度遺伝カウンセラーを雇用するということが計画されている施設の先

生、イシノ先生がお入りくださって、具体的な質問等がございました。

【座長】はい、ありがとうございます。あとはいかがでしょう。実際に育てておられる施設の先生方もおられる。はい、どうぞ。

【森崎】循環器病研究センターの森崎でございますが、現実に遺伝カウンセラー、私のところは常勤ではなくて常態的な非常勤でございますけど、週31時間雇用になってています。遺伝カウンセラーの役割というと遺伝カウンセリングが当然中心になるんですけども、もう一つ、遺伝カウンセリング、遺伝外来に行かれるクライアントとの関係で、先ほどちょっと地域とか県とかという話が出ましたけども、病院だけではなくて、私どものところでは、大阪が特にそうなのかもしれません、保健所の関係が結構重要で、そういういたコーディネートがなかなか医師サイドだけでは不十分になりますがちで、そういういた地域へのアクセスというもの、仕事の広がりもそうですし、必要な事項として挙げられると思います。そういう意味で、いわゆる医療職だけではなくて遺伝カウンセラー、認定遺伝カウンセラーという立場を利用して診療の枠を広げるという意味で活躍をされると、遺伝医療の中の厚みは実際に増していくということがあるということを御報告いたします。

【山内】どうもありがとうございます。もう1件付け加えますと、先生方から話があった中に、大きな病院は先生方が異動されることがある。で、認定遺伝カウンセラーがいれば、それを継続的にそこの施設の情報を維持していくことができるという意味でも、認定遺伝カウンセラーの雇用を考えられたというようなお話をちょうだいしました。

【久保田】今の御質問、先ほどの東大の後藤先生の内容でも、福嶋先生が市民リテラシーというお話が出たと思うんですけど、山内先生に質問というか、方向性の選択肢の一つとして県との連携とか地域との連携とか、あるいは市民リテラシーを上げることが結局はこの遺伝医療を日本で高めるという、その役目としてもふさわしい人材の集団だと思うんですけど、そちらの方向では、まだ何も考えられてないんでしょうか。

【山内】どうもありがとうございます。地域の例としては、一つ挙げられますのは、大阪で神経難病に関する相談会がございまして、昨年から遺伝カウンセラーが担当者として加わっている現状があります。まず、そのリテラシーの普及ということでございますが、一つは、それぞれ、例えば病院に勤めますと、そこで看護師に対してとか、あるいは地域の人に対して、あるいは市民講座の話などの依頼があるのも事実でございます。また、その遺伝カウンセラーとしては、病院に勤めるだけではなくて、教育機関、小学校や中学校、様々な専門学校などで勤めている人もいますので、そういうところを通じてといった教育もあると思っております。

【座長】ありがとうございました。各ワークショップで短い制限時間でしゃべっていただいたので、これは是非追加して発言したいという、ワークショップに加わっておられた先生方で御発言されたい方がいらしたら是非お願いします。

【佐々木】遺伝診断の今度の新しいガイドラインで、すべての臨床医は遺伝診断をオーダーできるわけですので、その説明はやはり患者さんにするということになります、そこから派生してくるいろいろな問題を心配しています。遺伝情報を診療に役立てようという視点に大きく転換したというのは素晴らしい一步だろうと思います。その流れを閉ざさないというか、妨げないように希望します。すべての医療の診療分野には遺伝性疾患は必ずありますので、診療の一環として、担当医がレベルは専門医とは違うかもしれないですが、患者さんと家族の納得のいくように説明して診療に役立てていけるような何かが必要なんじゃないか心配しています。そうなってほしいと僕は思っています。そして、私は神経内科医ですから神経疾患に関しては、自分たちの診療科で対応しています。神経疾患の素養がない、もしくは余り期待できない遺伝の専門の方に私たちと同じようなことができるかというと、必ずしもそうではない。同じようなことが産科や小児科の先生からみて、私が単に専門医の資格を持ってい

るからといって、私に相談してくることはないと思います。そういうような実情から、今の遺伝子医療において臨床遺伝専門医の役割は何かということを考えると、現場で対応できない複雑な問題に関して相談に乗るというようなところも一つの役割なんだろうと思います。その辺、よく分かるようで分からぬところがありますが、どのようにお考えになるのかお教えいただきたいと思います。

【福嶋】今回、新たに公表されました日本医学会のガイドラインに記載されている「遺伝学的検査は主治医の責任のもとで行われるべきである.」という点について、一言追加させていただきます。従来、遺伝の情報がどう扱われてきたかというと、遺伝子診療部がないときには各診療科ごとに扱ってきたわけで、それはそれなりに伝統があるわけです。小児科にしても産科にしても神経内科にしても、あったと思います。そういう中で患者さんだけを対象としたものだけでは済まないようなことになってきて、遺伝情報をジェネラルに扱うことも必要になってきたので、こういう遺伝子医療部門と遺伝情報を中央診療部門として扱うような取り組みが必要でしょうということが広く認識されてきたので、こういう連絡会もでき、ほとんどの大学が参加されるようになってきたと思います。ですから、遺伝情報の取扱いという点については二つの重要な視点があると思います。一つは遺伝子医療部門、遺伝子診療部というものがすべてのものに対応できるということは、ありませんが、遺伝の重みとか遺伝の情報はこうあるべきということは、基盤が小児科医であっても産婦人科医であっても神経内科医でもあっても、きっちりとした臨床遺伝専門医を持っている方はその基本的なところはお持ちですので、やはり窓口になっていただくということが一番重要な役割ではないかと思います。

それと、もう一つは、広く国民の間からこの遺伝情報を適切に扱って、自分の悩みを軽減してほしい、どこに相談したらいいかという国民の声が非常にこれからどんどん強くなってくるということが予想されるわけです。それについての組織体制ができていないことがあります。これには、やはりこここの連絡会議に参加されているメンバーが核となる。これは信州大学でもそうなんですけれども、各診療科の壁はものすごく厚くて、それぞれ完結しています。循環器内科、消化器内科と全部完結している中で、遺伝が大事だよと言っても聞く耳を持っていただけないことはしょっちゅう経験しているんですけども、ただ、今回こういう連絡会議での討議内容ですとか、あるいは全国医学部長・病院長会議なんかでも、こういう日本医学会のガイドラインが出ましたよということは、私は発言していますので、そういうようなことも引用しつつ、各教授会とか診療科長会とか、そういうところで是非神経内科にとどまらず、各大学の各部門のところに、今の遺伝子の扱い方はこうなっているんですよというようなことを是非広く周知していただきたい。こここのメンバーが核となっていたら、各診療科ごとに伝わっていくと、学部長からのトップダウンということと、各病院ごとの各講座からのこの横串、遺伝子診療部からの横串ということで、縦と横とで、日本全体がレベルアップするのではないかということを期待しているところです。

【難波】私も今の佐々木先生の懸念はすごくあって、今回のガイドラインの改定というのは、各科に遺伝の主治医に下りるということは、非常に混乱するんではないかという懸念を持っています。いろいろなことで勝手に遺伝子の診断をするとか、そういうことでは先ほど2番で遺伝医学というのがアンダーグラデュエイトの教育なんですが、実際は病院とか遺伝の教育というのは我々の年代というか、今の主流の人は余りされてないんです。実際、お医者さんのほうが。それで、各科で今回分科会というか、医学会の分科会でガイドラインを作つてやるといつても非常に温度差があるだろうと。で、病院の中で統一的にやるには、同じようなコンセンサスを持つというのは、かなり教育とかいろいろなことに対して準備が要るんじゃないかなという懸念を僕は持つていてるんで、その辺に関して何かサジェスチョン頂ると大変助かるんですけど。

【櫻井】 サジェスチョンじゃないんですけれども、今回の人類遺伝学会でも遺伝医学教育というシンポジウムを一つさせていただいたんですけども、その遺伝医学教育といったときに、誰を対象にしなければいけないか。（1）市民もそれは生まれたときから初等教育、中等教育、高等教育全部含めて。それから遺伝医療を、それはユーザーとしての人たちにリテラシーを高めるということ。（2）もう一つは卒前の医学教育、遺伝医学教育。（3）さらには既にプロフェッショナルになった人の生涯教育も必要だということです。今、先生まさにそこをおっしゃっていただいたと思うんですけど、その三つ目の部分というのはなかなか手付かずなんです。それはやはり、私もこういったシンポジウムとか、今回の会議とかをこうお手伝いさせていただいて、一番足りてないというか、一番シリアルな問題として残っているんじゃないかなということは、難波先生と同じ気持ちを抱いております。何のサジェスチョンでもないですが、率直な感じです。

【男性】 福嶋先生が昨日の講演の最後で、各診療科、横のですね、連絡というのを大事だとおっしゃったのは、きっとそういう気持ちを込められておっしゃたんだろうなと僕は理解したんです。きっとガイドラインの医療従事者の教育というのはすごく大事で、それは電子カルテに遺伝子情報をどうやって載せるか、どういうふうに扱うかというのと密接に関係するので、医療従事者の、特に大学には若手が多いですから、そういう人たちに啓蒙するのが一つの役割かなと思って、改めて認識を今日新たにしたというところでございます。

【玉置】 兵庫医大の玉置です。卒前教育はもちろんしているんですが、卒後の問題がありますので、この6年ぐらいは、研修医のオリエンテーション、4月1日に必ずゲノムの話を入れるということを決めておりまして、うちの体制を全部説明しております、約1時間、毎年講義をしております。ですので、下は分かっていて上が分かっていないということが少しちゅう起こっております。ということがございますので、逆に言いますと、上のほうに分かっていただくなためには、倫理委員会のほうに必ずコミットして、そこへ入ってくる情報は私が全部下読みをします。その時点でおかしなことがありましたら、その担当の、プロフェッサーを呼び出すのはなんですので、担当の2番目の方をお呼び出ししまして、これはこういうふうに、学内を整備してほしいとか、同意書はこう書いてほしいとかということを、それから遺伝カウンセリングはこういう場面に必要ですということをすべて申し上げて、卒後教育としてはそちらのほうで個別にやっております。

【座長】 ありがとうございました。ちょうど時間でございますので、本当に熱心な御討議をいろいろありがとうございました。大事な問題を皆様に御議論いただきました。最後に、福嶋理事長からまとめていただこうと思います。

【福嶋】 第9回目となります連絡会議、無事に終了を迎えました。今年は、特に活発な御議論をありがとうございました。それぞれの機関で役立つ情報がたくさんディスカッションの中に入ったと思います。極力、早急に今回の連絡会議の報告書を作成したいと考えております。 それでは、また次回、渡辺大会長の下で開催されますので、次回またお会いできることをお願いいたします。これで終了と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）。

参加者を対象としたアンケート内容・結果

第9回 全国遺伝子医療部門連絡会議アンケート（2011.11.12/13）

今後の活動の為、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. 未登録医療機関の個人会員（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
- h. 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_____例程度）
- d. 遺伝子医療部門の管理・運営
- e. その他（）

4. 配布資料や会議の全体的な内容はいかがでしたか？ご意見・ご感想をお聞かせください。

5. 今回のテーマである「遺伝学的検査ガイドライン」および「出生前診断の見解」改定とその取扱いについての講演はいかがでしたか？ご意見・ご感想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意見・ご感想をお聞かせください。

（＊参加したテーマに○）

- 1) 各施設の機構構築と診療システム
- 2) 遺伝医学教育
- 3) 遺伝学検査の諸問題
- 4) 出生前診断
- 5) 発症前診断
- 6) 認定遺伝カウンセラー

7. 総合討論についてのご意見・ご感想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、ご意見をお聞かせください。

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など、ご意見・ご希望をお聞かせください。

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 37名
- ・維持機関施設の代表者の代理 19名
- ・維持機関施設の職員 24名
- ・未登録医療施設の個人会員(職員・その他) 2名
- ・その他(教育機関・企業・その他)の個人会員 2名
- ・その他 4名(スタッフ2名・維持機関施設の学生1名・維持機関施設の研究員1名)
- ・無回答 1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 64名
- ・臨床遺伝専門医以外の医師 9名
- ・看護職 0名
- ・臨床検査技師 0名
- ・研究者 2名
- ・認定遺伝カウンセラー(GC) 6名
- ・GCコース修了者 7名
- ・その他 1名 (GMRC)

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 73名
 - 1ヶ月に 0.5例(2名) 0~1例(1名) 1例(11名) 1~2例(4名) 2例(5名)
2~3例(3名) 2~4例(1名) 3例(4名) 3~4例(1名) 4例(6名)
4~6例(1名) 5例(8名) 6例(1名) 8例(4名) 数例(1名) 10例(9名)
10~15例(1名) 12例(1名) 15例(1名) 20例(1名) 30例(4名)
- ・遺伝学的検査実施に関与 45名
 - 1ヶ月に 1例(16名) 1~2例(2名) 2例(5名)
2~3例(3名) 3例(4名) 4例(6名) 5例(3名)
7例(1名) 8例(3名) 9例(1名) 数例(1名)
10例(4名) 16例(1名) 20例(1名) 無回答(1名)
- ・遺伝子医療部門の管理・運営 42名
 - その他 5名
 - 一般臨床・専門外来のなかで、遺伝性疾患の治療に従事(1名)
 - 遺伝学的検査等を受託(1名)

教育(2名)

研修医講義(入職時のオリエンテーション。定期)、看護学生への講義、ゲノム研究の倫理委員会申請書類のプレ審査、匿名化システム管理、倫理委員会承認ゲノム研究のまとめやサンプル管理の援助とコンサルテーション、倫理委員会主催の研修会の立案など、学外GC修士課程学生の陪席実習担当(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

- ・毎回充実しており、現状をアップデートできるので良いと思います。今回も同様です。
- ・良くまとまっていました。会場も大変便利でした。
- ・充実した内容だった。
- ・二日間とも有意義でした。
- ・澤井先生のご発表に、ハンドアウトがあれば良かった。
- ・勉強になった。
- ・良かったと思います。(6名)
- ・大変参考になりました。(2名)
- ・配布資料は内容、量とも適切でした。個別の会議は自己施設紹介に時間がとられ、実質的な質疑の時間がやや不足であった感はぬぐえません。そのためには、事前に各施設の状況を資料として配布しておけばいいのではないかと思いました。
- ・問題なし
- ・全体として良かったが、できれば1日で終わらせて欲しいです。
- ・配布物内容とも良いと思います。
- ・特にありません。
- ・大変有意義でした。
- ・適当でした。
- ・大変勉強になり、ありがとうございました。
- ・事前にPDF配布でも良かった。
- ・参考になることが多かった。
- ・出生前診断について、理解を深めることができた。

b 維持機関の代表者の代理

- ・参加を啓発するために、出欠が明示されており、有効と思いました。
但し、各施設の実態を次に明確にしてゆくことも活性化するために必要と思いました。
- ・一日目の内容は、重要なインフォメーションだったが、2日目は毎年同じことの繰り返しで実りが実感できない。
- ・非常に内容が詳しく参考になりました。当院のカンファレンスで報告させていただこうと思っています。
- ・良かった。(2名)
- ・参加したワークショップ以外で配布された資料も可能であれば全体に配ってほしい。
- ・有意義だった。
- ・大変勉強になりました。「出生前に行われる検査および診断に関する見解」の資料の字が小さい。
- ・問題ない。
- ・分かりやすかったです。

- ・特に問題はないと思います。
- ・ガイドラインという診療の根幹に関わる問題であり、内容は良かったと思う。

c 維持機関施設の職員

- ・良かったと思います。(3名)
- ・1日のみ出席させて頂きました。内容的に良かったと思います。
- ・有意義だったと思います。
- ・スライドのレジメがあつてよかったです。演者が“黄色のところ”という言葉があつたので、カラーだとうれしいです。
- ・必要な情報ばかりで非常に有用でした。
- ・質疑の時間に限りがあるので、あらかじめ質問をHPで受け付けて、当日解答するようなコーナーが欲しい。
- ・毎回ですが、ディスカッションの時間が足りないと感じます。
- ・もう少し長い時間をかけての講義や説論ができるとありがたい。
- ・結論が出ず、難しいと感じた。
- ・充実した内容で、出席することができて良かった。
- ・問題なし。
- ・十分です。
- ・初めての参加でしたが、大変興味深く、有意義な時間を過ごせました。
- ・とても良かった。
- ・資料はわかりやすかったです。
- ・アンケート調査資料があり、良かった。
- ・示唆深い内容で勉強になりました。

d 未登録医療施設の個人会員（職員・その他）

- ・良かったと思います。

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員

- ・参加者名簿が当日配布されると良いと思います。

f その他

- ・遺伝医療に関する話題について知ることができて良かった。
- ・飾らない生の声を聞けて、勉強になった。NTの資料の図がわかりやすかったです。

無回答

- ・参考になった

5. 今回のテーマである「遺伝学的検査ガイドライン」および「出生前診断の見解」改定とその取扱いについての講演について

a 維持機関施設の代表者

- ・良かったと思います。(2名)
- ・前者のガイドラインで「どの医師でも」と変更した部分がどのような討論の上で決まったのか、またその運用上

の問題点や解決策についての説明が頂きたかったと思いました。後者についても、決定された内容があやふやであること、具体的にはどのように運用されているのかの例示を頂ければと存じます。運用に関する追加資料などをご配布頂ければと存じます。

- ・残念ながら、聞き逃した。
- ・勉強になりました。今後もこのような講演を期待しております。
- ・大変役に立ちました。ただどちらかというと産婦人科学会のガイドラインは玉虫色的要素が多い印象がありました。
- ・GL改定に合わせて、遺伝子診療部門の内規の変更が必要(遺伝子検査結果の報告など)
- ・ガイドラインをもとにした実践についても話を聞きたい。
- ・出生前診断の見解のところはクローズな会ですので、もう少し本音の部分を語っていただいてもと思いました。
- ・大変わかりやすく、また、タイムリーな企画であったと思います。
- ・分かりやすく明快でした。施設内での情報普及にとても参考になりました。
- ・両者ともよくまとっていた。
- ・「出生前…」は何が変わったのか？どこへ向かっているのか？よく分からなかった。
- ・出生前診断の見解について、意思のばらつきが目立ちましたが、あれは、産婦人科学会の全体のコンセサスではないのでしょうか？位置づけが分かりづらかった。
- ・大変参考になりました。
- ・up-to-dateであり、いろんな立場からの議論があつて良かった。
- ・たくさん質問が出て、立場の違いによる意見の相違はバカにならないなど感じました。
- ・わかりやすく、非常に勉強になりました。
- ・出席していません。(2名)
- ・現状および改正点についてわかり易かったです。
- ・理解しやすい講演でした。
- ・「出生前診断の見解」が策定された背景が分かり参考になりましたが、当該領域の意識の後進性がうかがわされました。
- ・勉強になりました。(2名)
- ・知ってるつもりでも、知らなかつたことがわかり、勉強になりました。
- ・タイムリーで良かったです。
- ・良かった。
- ・詳細に学習できて良かった。
- ・貴重な講演かつその後のディスカッションも含めて、大変参考になった。
- ・タイムリーで良い企画であった。
- ・どちらも勉強になりました。

b 維持機関の代表者の代理

- ・わかりやすく大変重要なインフォメーションと思いました。
- ・より実践的になったという印象をもちました。ご講演はわかりやすく良かったと思います。
- ・大変参考になった。
- ・非常に勉強になりました。
- ・どちらも実情や背景がよく理解できてよかったです。

- ・良く理解できた。
- ・良い勉強になった。(3名)
- ・とても良い。他の一般小児科医に説明する際の説明の要点をしっかりと理解することができた。
- ・理解しやすく有益な情報が得られました。
- ・分かり易かったです。
- ・問題点・疑問点が自分の頭の中に浮かび上がってくるような刺激のある講演で、良かったと思う。

c 維持機関施設の職員

- ・聞いてよく分かった点と、かえって混沌とした点があります。
- ・ポイントが明確に示されて良かった。
- ・情報をアップデートいただきありがとうございました。
- ・大変参考になりました。
- ・両方ともよく分かり、とても良かったです。「出生前診断」の方は、まだまだ決められることができない点がたくさんあるようで、明らかになっている範囲で具体的なことがわかると良いのではないかと思いました。
- ・詳細に解説して頂き、とても勉強になりました。文面からは読み取りづらいニュアンスも教えて頂けて大変良かったです。
- ・大変重要でした。質疑の時間に限りがあるので、あらかじめ質問をHPで受け付けて、当日解答するようなコーナーが欲しい。
- ・CPなので、直接説明することはできませんが、同席して心理社会的サポートを行う上で、来談者の自己決定をサポートする上で、まだ、あいまいな点や解釈の仕方について、他職種それぞれが、把握しておくことは重要です。
- ・良く整理された。出生前に關する議論はもう少し時間があると良かった。
- ・「出生前診断」は非常にあいまいな状況によると思うが、きっちりしたガイドラインにまとめるよりも、幅をもたせた解釈ができると良いと思う。
- ・内容、要点をよく理解できました。
- ・もっと話し合いたかったです。
- ・良かった。
- ・両講演は価値あるものであった。「出生前診断の見解」については、聞きたいと思っていた質問も多く、またよく分かる解説が得られて貴重な時間だった。
- ・わかり易かった。ディスカッション時間が不足していた。
- ・有意義でした。
- ・よく分かった。(2名)
- ・出生前診断については各施設でスタンスが違っていることも分かり、大変参考になりました。
- ・非常にわかり易く解説して頂き、ポイントがよくわかった。
- ・良いテーマだったと思います。
- ・とてもわかりやすく良かった。
- ・良かったと思います。より理解が深まりました。
- ・あいにく欠席しました。

d 未登録医療施設の個人会員（職員・その他）

- ・分かりやすく勉強になりました。
- ・「遺伝学的…」成立までの経緯が理解できました。「出生前…」:「外国では」という言葉を使う時は、どの国かを特定すると良いと思います。

e その他(教育機関・企業・その他)の個人会員

- ・ガイドライン・見解の内容のみならず、その背景なども解説して下さり大変参考になった。また、様々な先生方の意見も伺えて大変興味深かったです(質疑応答)
- ・大変参考になりました。

f その他

- ・それぞれの改定した点など要点がわかり易く聞けたので良かった。
- ・文面ではニュアンスの分かりにくいことも、よく理解できた。

無回答

- ・良かった。

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 各組織の機構構築と診療のシステム	(13名)
2 遺伝医学教育	(7名)
3 遺伝学検査の諸問題	(27名)
4 出生前診断	(16名)
5 発症前診断	(6名)
6 認定遺伝カウンセラー	(4名)

—1. 各組織の機構構築と診療のシステム (13名)

- ・遺伝子診療部の運営法が各施設ごとにかなり違っていることが分かった。(無回答1名)
- ・疑問点や各施設の現状など皆が共有できていたように思います。(b1名)
- ・保険の取り扱いに各施設で異なっており、統一の可否を議論したい。(b1名)
- ・各施設の議題(特に共通の議題)があらためてよく分かった。(a1名)
- ・遺伝カウンセリングのみが診療になっているような施設が多いことが分かった。診察や学的検査も議論を進めたいと思った。(a1名)
- ・各施設いろいろあることが分かり、勉強になりました。(a1名)
- ・議論の内容が大学のような中核病院における機構構築に若干偏った印象があります。(a1名)
- ・問題を既に解決しているところ、問題に対する解決法を見いだせないでいるところ、まだ、機構が立ち上がっていなかったため問題点が見えていないところのメンバーが合同で臨んだため、特定の方の発言しか無かった。ただ、私には参考になりました。(a1名)

—2. 遺伝医学教育 (7名)

- ・具体的な演習が良かった。(c1名)
- ・評価について興味をもっていただいて良かったです。(a1名)
- ・実践的で極めて有意義でした。(a1名)

—3. 遺伝学検査の諸問題 (27名)

- ・オンラインカルテに変わり各施設での困っている部分を共有できて良かったです。(c1名)
- ・実際はPGxや電子カルテについてだったので、「諸問題」との命名は如何か?と思う。(b1名)
- ・自己紹介の時間が長いため、実際の討論時間が足りないと感じる。もし、コーディネーターがイントロダクションで、各施設の事を聞きたいならば、事前にアンケートをしても良いのではと思った。(b1名)
- ・他施設での対応について様々なケースを知ることができ参考になった。(a1名)
- ・電子カルテにどこまで入れるのか…少し時間をとりすぎた印象。既にガイドラインをみると共有すべきものとあり、整理するにとどめても良かった。(a1名)
- ・ディスカッションには少し時間がやや足りなかったように思います。(a1名)
- ・遺伝学的検査の諸問題は参加者が多く、議論する内容も多岐にわたるので、ファーマコゲノミクスと1つのグループで取り上げるには、無理があった。来年は渡邊先生が当番であることもあり、PGxについては別途全体テーマの1つにしてはどうか。(a1名)
- ・遺伝学検査の諸問題については検査の適応などの問題はかなり進歩がありましたが、国内でできる検査については、どこで誰がどのような形で実施するのが良いのか、誰が経費負担をするのか、検査のあたる人材の確保などの問題は未だ解決のめどが立っていません。英国のシステムのような何らかの方策を考えるべき時期になったと考えます。検査をお願いする担当医が気兼ねしつつ、研究者の行為に依存して依頼するという状況は早く解決すべきと思います。(a1名)
- ・保険収載、カルテ記載など難しい問題が多い。(a1名)
- ・時間不足でした。(a1名)
- ・施設ごとの事情を聞くことが出来、参考になった。遺伝情報は制限を設けて観れるようにすべきという意見が多く安心した。(a1名)

—4. 出生前診断 (16名)

- ・出生前診断に対する遺伝カウンセリング体制は十分とは言えないと思うが、その改善策などを具体的に話し合い提案できると、今後のGC体制の強化に役立ち、現実化に向けて取り組めるのではないか。いつも課題ばかり挙がる気がする。(e1名)
- ・科や地域によって取り扱わなくてはならない点が異なるということをよく理解できました。(c1名)
- ・もっと話しあったかったです。奥田先生お疲れ様でした。(c1名)
- ・方向性の具体的な話し合いに踏み込めなかったのが残念である。(b1名)
- ・コーディネーターの議論方向(内容)統制がやや不十分だったため、散漫な印象で終わってしまった。内容的にも深くつっこめなかった感あり。(b1名)
- ・今年はダウン症新患が少ないです。昨年末より22週以前の相談が増えており、群馬では出生前診断盛んになってる印象です。(a1名)
- ・奥田さん、代役お疲れ様でした。活発な討論で何が問題なのかよく分かり良かったです。(a1名)

—5. 発症前診断 (6名)

- ・意見や言いたいことが言えなかった。(c1名)
- ・小人数で良かったです。(a1名)

—6. 認定遺伝カウンセラー (4名)

- ・様々な情報を得ることができ、有意義でした。(c1名)
- ・現状に即した話し合いができる良かった。他職種の方の参加がもっと増えると様々な立場からの議論ができると思う。(c1名)
- ・具体的な質問について現状の情報共有ができたと考えられる。(c1名)

7. 総合討論についてのご感想、ご意見

- ・有意義であったが、討論だけでは解決しない問題も多いと感じた。(a1名)
- ・活発な議論、まとまった各ワークショップの報告、共に貴重な情報が得られた。(a1名)
- ・時間がもう少し必要では？(a1名)
- ・問題なし。(a1名)
- ・現在の動向を知る上で非常に参考になり、参加できて良かったと思います。(a1名)
- ・もう少し時間が取れればよかったです。(a1名)
- ・例年以上に活発な討論であった。(a1名)
- ・かなり活発で充実した議論が交わされたと思います。(a1名)
- ・熱気あふれる討論であった。(a1名)
- ・各テーマについて、考え方、意見が聞けて良かったです。(a1名)
- ・大変有意義でした。(a1名・c1名)
- ・多くのテーマを扱うためやむを得ないのでしょうか？議論が深まらない印象があります。(a1名)
- ・例年よりも、具体的な見通し、将来への提言が含まれるようになったことが大きな収穫と思われます。
これも、ほぼ全国制覇(?)のために、討論のプラットフォームが整ったことによると思われます。一方で、大学からの命令で突然「長」として出席を要請されたから出席したので、何のためにこの会が組織されてここに出席しなくてはならないのか理解できない、とのお話を聞きしました。新しく参加された施設や今回初めて出席の方には、あらかじめごく簡潔に趣旨をご説明しておくことが必要と思われました。今後、この会議に出ておけばお墨付きが得られた、というように形骸化することを多少懸念致しました(参勤交代、義務にならないよう)。(a1名)
- ・出席したワークショップ以外の内容が確認でき良かったと思います。(a1名)
- ・時間が限られているため、多くの方の意見が交換されるにはやや困難があると思われます。(b1名)
- ・毎年、同じような討論で意義を感じにくく…。(b1名)
- ・遺伝情報の取り扱いのテーマなど考える点が多くあった。司会が手際よく時間をくぎっていたので、内容が濃かった。良かったと思う。(b1名)
- ・テーマはしぼったほうが良いのでは？(b1名)
- ・堤さんの提言は的を突いていて良かった。もっとフロアとのディスカッションを拡げてほしい。
- ・内容は絞った方が良かった。1～6のテーマは多すぎた。(b1名)
討論はよくまとめられていた。(b1名)
- ・総合討論では、やはり断片的にならざるを得ないと思いますので、報告書に期待したいと思います。(b1名)
- ・討論をすこし絞って時間をかけてはどうでしょうか？(b1名)
- ・各テーマのポイントになる部分について意見交換ができ、良かったと思います。もう少し時間があれば良いと思います。(c1名)
- ・教育に関しても、また、他の領域における状況を聞くことができて、参考になった。(c1名)

- ・遺伝医学教育を学部生だけでなく、医療者（医師だけでなくコメディカルも含め）に対することに
ついても議論してほしかった。（c1名）
- ・テーマごとに、もう少し時間をかけてもいいと思いますが…。全体の時間が長くなり、現実には
難しいと理解しています。（c1名）
- ・充実していたと思います。（c1名）
- ・時間が足りない。（c1名）
- ・やはり、時間の巾、もう少し長く。（c1名）
- ・興味深く拝聴致しました。フロアからの意見や国試に携わっている方の意見など非常に有用でした。
(c1名)
- ・議論が活発で良かった。（c1名）
- ・各医療機関全員の状況が聞けたのはとてもよく、まさしくこの会議のメリットと思いました。（c1名）
- ・電子カルテの掲載情報をどうするかについては、多様であることが理解できました。（e1名）
- ・現在の発症前診断に関わる問題点や、いろいろな施設の先生方の状況や考えを伺うことができ、
大変有意義だったと思う。（f1名）
- ・外部に記録として残せないことがあり、情報共有の方法を考える必要あり。（無回答1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:48, どちらともいえない:8, 良くない18:, 無回答:14）

- ・この形で良いと思います。（a3名・b2名）
- ・病院での診療から離れる期間が長くなるので大変ですが、移動時間を考えると、同じ場所で行
うのであれば、今回の形式が望ましいと考えられます。（a1名）
- ・この開催時期は、学会後で大変良かったと思います。（a1名）
- ・学会に付随して行うのが望ましい。（a1名）
- ・今の形式で。（a1名）
- ・良い企画です。専門医更新の単位にも認定して下さい。（a1名）
- ・今まで良いと思います。（a1名・b2名・f1名）
- ・現状で結構と思います。（a3名）
- ・同じ会期でOKです。ただし、体力的にきついですね。一日で終わるなど…。（a1名）
- ・良いと思う（別になるよりは）。（a1名）
- ・これで良い。（a4名・b3名・c5名）
- ・長い参加になるのですが、別の時期も大変なのでこれで良いです。（a1名）
- ・学会と併設するのは良いかと思いますが、出張期間が長くなり少し疲れます。（a1名）
- ・同時期の開催は良いと思いますが、場所が遠いと長い期間となり、参加がなかなか困難です。
幕張も遠い感じがしました。（b1名）
- ・妥当だと思います。（a1名・c1名）
- ・学会と同時期、同じ場所であれば、参加（遠方からの）はしやすくなります。（b1名）
- ・連続した方が参加しやすいです。（b1名・c1名）
- ・別に開催されると、参加が難しくなるかもしれないで、今まで通り学会に連続でお願いします。
(b1名)

- ・今後も同じ形で継続して頂けると参加しやすいです。(c1名)
- ・長いですが、現状bestかと存じます。(c1名)
- ・今後も同じ方が便利です。(c1名)
- ・学会と連続ですと代表者以外でも参加しやすいので、ありがとうございます。(c1名)
- ・特に問題はなく、順調に行われた。(c1名)
- ・皆さん、ご多忙の身にて、連続する形の方が効率的で良いかと思います。(c1名)
- ・人類遺伝学会と同時開催は参加しやすいので良いと思う。(e1名)
- ・学会に続いて参加でき、良かったと思う。(f1名)
- ・人類遺伝学会に連続する形が4年続くことになる。維持機関の中には軸足を遺伝カウンセリング学会においている施設もあると思われる所以、何年かに1回は遺伝カウンセリング学会と併催することも考えた方が良いのではないか？(a1名)
- ・参加しやすい反面、出張期間が長くなり、学会期間途中で一旦帰ることを余儀なくされることがあります。学会期間中の夕方を使って、まず、代表者会議とグループワークをして、最終日まとめだけは土曜日午後とするなどはむずかしいでしょうか？(a1名)
- ・連続はフルで参加すると疲れる。かといって別開催だと参加者数が？という問題もあるが…。(a1名)
- ・案内を比較的ギリギリに頂いたので、前もってわかつていればスケジュールの調整がしやすいと感じました。(a1名)
- ・どちらでもOKです。(a1名)
- ・一緒にすることで出張日数としては減って助かるが、長く病院を離れることもあり、その意味でストレスがある。全く別の日に1日する方法もあると思います(例えば5月～6月)。(a1名)
- ・遺伝カウンセリング学会に連続する年があつても良いのでは。(c1名)
- ・学会と合計で4日間なので、長いですね。(b1名)
- ・学会と連続すると長期間になるので、別箇で土日での開催を希望いたします。(a1名)
- ・(水)～(日)まで5日間連続参加はきつい。学会と分けるか、もしくは学会期間内にしてほしい。(b1名)
- ・学会に連続するのは長すぎるという意見も結構ある。(b1名)
- ・できれば、全く別の日程としてほしい。長期間の病院不在はかなり厳しいです。(b1名)
- ・人類遺伝学会の後で行う必要はないと思う。できれば一日ですべて終わるように開催して頂けるとありがたい。(b1名)
- ・一日で終了する会議のプログラムが良い。(2日を1日にしてほしい)(b1名・c1名)
- ・遠方の参加者は時間的にも、体力的にも、厳しいのではないでしょうか？最終の半日分は何とか、の時間を利用してくみこめないか？(b1名)
- ・会期の最後ではなく、初日(学会の懇親会にかぶらない日程)の方が良かった。(c1名)
- ・他の学会と重なっており、別日を希望いたします。(c1名)
- ・4日間連続参加は非常に疲れるので、分けて開催していただきたい。(c1名)
- ・これほど長期間だと、私のように遠方からの参加者では全部通しての参加は無理かと思います。学会期間中の開催は無理なのでしょうか？(a1名)
- ・学会に連続する形だと非常に長い期間になり、参加しにくいです。できれば以前のように別枠で開催してほしいと思います。(a1名・c1名)
- ・連続する形は負担が大きい(長期間休みにくい)。(c1名)
- ・同会場だと移動がなくて良いですが、やや期間が長くなりすぎ、臨床をしているので、すべての

参加が困難になります。(d1名)

- ・学会と連続して、4泊5日となり長く大変でした。別に設定して頂くとありがとうございます。(e1名)
- ・ちょっと長い。(無回答1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。

- ・このままで良いと思われます。会議をアピールする目的から、案内などの書類はすべて医療部門宛でなく病院長および学長にお送りくださるのはいかがでしょうか。部門への連絡はメールで結構です。(a1名)
- ・良いと思います。遺伝カウンセリング学会や遺伝子検査学会との連携もあった方が良い。(a1名)
- ・この体制で良いと思います。(a5名・b2名)
- ・5万円/年でOK。(a1名)
- ・これは良いことだと思います。(a1名)
- ・経理が不透明です。(a1名)
- ・各施設の体制と取扱い件数、内容、関わる人員などに大きな差があり、運営体制を作る上での**差が否定できない印象を覚えます。機関代表としては事務的な議論を中心に、全員に広く意見を求める体制が必要かと感じました。(b1名)
- ・私は問題とは考えていないが、問題と考えている方も混在しているのではないかという点がある。(b1名)
- ・遺伝カウンセラーの地位の向上や、遺伝診療への行政の対応を向上させるために、良い企画があれば実施してほしい。(b1名)
- ・今後も続けて良い。(c1名)
- ・施設によって、非常に温度差が大きい。(c1名)
- ・症例が少なく維持できない機関も登録できる方法はないでしょうか。(d1名)
- ・受付の動線がもっとスムーズになればより良いと思います。(f1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

- ・本年の内容で良いと思います。(a1名)
- ・稀少疾患の遺伝子検査の今後(a1名)
- ・前記の通り、ガイドラインなどの講演(海外の状況を含め)を希望します。(a1名)
- ・出生前診断・遺伝子検査としての**実績について。アンケートも含めての情報(a1名)
- ・各論の議論は少しテーマ(議論の内容)をしぼった方が良いと思います。(a1名)
- ・各病院に正規の遺伝子診療部を置くためのアピール文作成などどうでしょうか。(a1名)
- ・遺伝子診断の倫理審査体制の施設間の相違とその解決法について(a1名)
- ・ファーマコジェノミクス・家族性腫瘍(a1名)
- ・①遺伝学的検査で企業での検査ベースで提供されていないものをどうしていくかについて、現状と対応方法を知りたい。
- ②各科個々で行われる遺伝学的検査とその説明・カウンセリングをどう標準化(ある一定のレベルを保つか)するかについて、各施設の対応を知りたい。(a1名)

- ・今回のWSテーマはいずれも参加したいものでしたので、来年度も同じなら、別のWSに参加できます。(a1名)
- ・ファーマコジエノミクス(a1名)
- ・先端医療技術(遺伝子解析技術)をどう遺伝医療に生かしていくか。具体的には、①アレイCGH
②次世代シークエンス③タンデムマススクリーニング(a1名)
- ・ワークショップは今回と同じで良いと思います。(a1名)
- ・認定遺伝カウンセラーの活動領域の確保と拡大について取り上げて頂きたいと思います。(a1名)
- ・遺伝子検査の保険収載(a1名)
- ・診療科としての遺伝科の役割、外来、病棟など。(a1名)
- ・電子カルテと遺伝情報(a1名)
- ・是非、今年と同じテーマの踏襲をお願いします。そうすれば毎年違うセッションに参加できるか、あるいは同じセッションでも時系列的に話題を進めることができます。(a1名)
- ・電子カルテ対応状況の調査・遺伝カウンセリングの対応困難ないし問題事例の検討(あれば)(a1名)
- ・DTC遺伝子検査の日本での現状(a1名)
- ・全ゲノム解析への取り組み・遺伝子検査の実情など(a1名)
- ・各施設の機構構築と診療システム(a1名)
- ・ガイドラインができた後の遺伝学的検査の実施状況について、確認できれば幸いと存じます。(a1名)
- ・渡辺会長のもとですので、PGxの話題を期待します。取り組みが進んでいるところだけではなく進んでいない部署の問題点なども取り上げて頂ければ参考になります。(a1名)
- ・研究や倫理委員会について(各施設の)(b1名)
- ・①家族内保因者に対するカウンセリング②不妊症について、いつ伝えるべきか？(b1名)
- ・遺伝医療の啓発(医療者・一般市民への)・出生前診断に関わる料金体制、保険(b1名)
- ・家族性腫瘍(遺伝性乳がん)(b1名)
- ・遺伝カウンセリングを普及させるための啓発について取り上げてほしい。(b1名)
- ・(小児科・産科以外の)他科との連携体制の構築について(b1名)
- ・毎年同じような内容のワークショップが行われているが、そこで話し合ったことにより、それぞれのテーマについて、この間、どのような進展があったのかを一度まとめて報告して頂けると良いと思う。そうすることにより、この先何が必要なのかわかつてくるのではないかでしょうか。(b1名)
- ・海外との体制の違いを明確にできるテーマを期待します。具体的には日本で支障となっている内容の議論を積極的に行うことなどが必要だと思います。(b1名)
- ・ワークショップの形式が続いているが、ほぼ毎年同内容のテーマだと思います。毎年のアップデートとして同じようなテーマで今後も議論すべきか、隔年としてみるかなど話し合ってみてはいかがでしょうか。(c1名)
- ・「着床前診断の実情」(承認会議で議論になっていることや、不承認になったケースの理由、出生まで、もしくは出生後の状況の把握についてなど)(c1名)
- ・発症前/保因者診断について、どのような遺伝カウンセリングを行っているか。(c1名)
- ・遺伝生化学と一般生化学の境目がよく分からなかった。(c1名)
- ・出生前を引き続き(c1名)
- ・遺伝子診断の実施可能機関について(c1名)
- ・内容の希望はないですが、ディスカッションの時間の充実を(c1名)

- ・ガイドラインにある医療者への教育をどのように行っていったら良いか。(c1名)
- ・発症前診断(c1名)
- ・三省指針の改正について・着床前診断の現状について(c1名)
- ・遺伝カウンセラーの常勤雇用について(d1名)
- ・着床前診断などについて(d1名)
- ・ヒトゲノム遺伝子解析研究に関する倫理指針の改訂について(e1名)
- ・出生前・発症前診療・アンケート後の討論。実情を把握したい。(f1名)

11. 本連絡会議への要望事項等、ご意見・ご希望等

- ・他の医学部で開催されている連絡会議との連携もそろそろ必要ではないでしょうか。倫理については「大学」のチャンネルで情報が与えられ、こちらは「病院」のチャンネルですので大学の中でも取り扱い部署が異なり、学内でも連絡ができている様子はありません。(a1名)
- ・出来れば一日でお願いします。(a1名)
- ・いつもご苦労様です。(a1名)
- ・①専門医の単位取得にしてください。②発言をそのまま議事録には載せない方が良いと考えます。本音の意見が出にくくなりますし。公開を意識した発言は*****あります。(a1名)
- ・誠に皆様熱心ですね。関係者の労力に感謝致します。今後ともよろしくお願ひ致します。(a1名)
- ・今の形式で良いと思う。(a1名)
- ・年々充実しているように感じます。さらなる充実を期待します。(a1名)
- ・本会議は、旅費を病院から出してもらっているので、その意味からも学会とは切り離して、できれば一日で終わらせてほしい。(a1名)
- ・包括の“遺伝子検査についての倫理申請”について既に行われている施設での疾患リスト、申請のひな型などを参考資料として提示してほしい。(a1名)
- ・大きな病院間で話し合われていて、本当に実際の出生前診断を行っている個人病院などへの伝達があまり行われていないと感じられる。(a1名)
- ・学会のような運営方式ですが、医会としての位置づけなのかが判りづらいです。(b1名)
- ・本会議は人類遺伝学会と別に開催して下さい。お願いします。(b1名)
- ・各学会で行われているセミナーや研修の情報について、十分広報してほしい。(b1名)
- ・何のためにあるのか、よく分からない。(b1名)
- ・難しいとは思うのですが、地区ブロックでも情報交換などできるようになれば、病院、大学間の連携がさらに良くなると思います。(といっても都市に集中するだけですが…)(b1名)
- ・勉強になりました。(b1名)
- ・昼食が代表者一人でというのは時間の無駄な気がします。弁当代をとってもいいので、全員参加してそのまま討論でも良いと思います。(c1名)
- ・時間的制約があるので難しいかもしれません、複数のWSに参加できるようになると良いと思います。(c1名)
- ・2. の問い合わせに、臨床心理士も入れて頂けたら幸いです。(毎年、参加していますので)(c1名)
- ・企画・運営ご苦労様です。(c1名)
- ・今回初めて参加しましたが、若者が非常に参加しにくい偉い人の会議という印象を持ちました。本当に生の声が反映されるのは難しい印象です。(c1名)

- ・ 大変すばらしい会議になっていると感じております。ありがとうございました。(e1名)
- ・ 身分にかかわらず参加できるのが良い。(f1名)
- ・ 情報共有の方法(大学間)・電子カルテの運用法(施設内)の意見交換など。(無回答1名)

参加者名簿

維持機関会員施設名簿

第9回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿(2011年11月13日現在、153名)

〈維持機関会員施設参加者〉

施設名	部門名	2011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、矢部一郎、田島敏広、山田崇弘
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	
秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部	野口篤子
山形大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	
東北大学病院	遺伝科	松原洋一、新堀哲也
岩手医科大学附属病院	臨床遺伝科	福島明宗
福島県立医科大学附属病院	産婦人科	
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	渡辺 博
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	難波 聰、新澤 麗
防衛医大校病院		
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部	野村文夫、松下一之、澤井 摂、宇津野恵美、西村 基、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	産婦人科	木戸浩一郎、田口彰則
日本医科大学付属病院	遺伝診療科	渡邊 淳、三宅秀彦、山城裕子
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	藍 真澄
順天堂大学医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来	富山弘幸
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター	末岡 浩、久保亮治
東京医科大学病院	遺伝子診療室	
東京女子医科大学	遺伝子医療センター	斎藤加代子、松尾真理、浦野真理、佐藤裕子
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	片桐由紀子、竹下直樹

施設名	部門名	2011年連絡会議参加者名
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、奥田美加、長瀬寛美
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、福田 令
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	大貫優子、森屋宏美
山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	久保田健夫、中根貴弥
信州大学医学部附属病院	遺伝子診療部	福嶋義光、櫻井晃洋、関島良樹、古庄知己、鳴海洋子、涌井敬子、河村理恵、田中敬子、佐藤 瞳、丸山孝子
新潟大学医歯学総合病院	生命科学医療センター 遺伝子診療部門	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、井川正道
浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部	緒方 勤
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	石原尚子、南山 誠、曾根 淳
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	倉橋浩樹、大江瑞恵
愛知医科大学病院	倫理委員長	山口悦郎、高木潤子、大竹千生
三重大学医学部附属病院	オーダーメイド医療部	中谷 中
滋賀医科大学医学部附属病院	検査部遺伝子部門	茶野徳宏
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	沼部博直、小杉眞司、山田重人、鳥嶋雅子、村上裕美、佐藤智佳、袴田しのぶ、黄瀬恵美子、渡辺智子
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	中川正法、滝 智彦
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	米田 博
大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	酒井規夫、吉津紀久子、佐藤友紀、小巻正泰
近畿大学医学部	ゲノム生物学教室	西尾和人、西郷和真
和歌山県立医科大学附属病院		
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	谷口真理子、八木麻理子
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部	玉置知子、澤井英明、仲田洋美、守井見奈

施設名	部門名	2011年連絡会議参加者名
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(仮称)	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、笠城典子
島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	磯村 実
広島大学病院	遺伝子診療部	
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	末広 寛
徳島大学病院	遺伝相談室	井本逸勢
愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部	江口真理子、石前蜂斎
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	日下 隆
産業医科大学病院	呼吸器・胸部外科	田中文啓
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	吉里俊幸
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	大田明英
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		
宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	布井博幸、永瀬つや子
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	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	後藤雄一、佐藤有希子
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	
国立成育医療研究センター	遺伝診療科	
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、伏見拓矢
神奈川県立こども医療センター	小児科(遺伝科)	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	上道知之
社会医療法人 母恋 天使病院	臨床遺伝診療室	渡利道子、徳富智明
聖隸浜松病院	臨床遺伝センター	内山 剛、西尾公男
独立行政法人国立病院機構新潟病院	内科	小澤哲夫
東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科	吉橋博史

施設名	部門名	2011年連絡会議参加者名
がん・感染症センター都立駒込病院	遺伝性乳がん・卵巣がんカウンセリング外来	
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	2011年連絡会議参加者名
昭和大学病院	産婦人科	
大阪市立大学医学部附属病院	小児科	田中あけみ

国立高度専門医療センター

施設名	部門名	2011年連絡会議参加者名
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	2011年連絡会議参加者名
愛知県心身障害者コロニー中央病院	小児内科	水野誠司
聖路加国際病院	遺伝診療部	山中美智子、吉野美紀子、堀内洋子

その他の病院・施設・企業

施設名	部門名	2011年連絡会議参加者名
埼玉県立がんセンター	腫瘍診断予防科	赤木 究
国立病院機構 南九州病院	神経内科	有里 敬代
(株)エス アール エル	遺伝子・染色体解析センター	中條 聖子
(株)エス アール エル	学術企画部 学術情報グループ	堤 正好
ラボコーポ・ジャパン		西山深雪
読売新聞	医療情報部	加納昭彦

〈来賓・講演者>*敬称略

施設名	部門名	2011年連絡会議参加者名
文部科学省医学教育課長		村田善則
厚生労働省疾病対策課		中川義章
兵庫医科大学病院 産婦人科		澤井英明
旭川医科大学病院 教育センター		蒔田芳男

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿（2012年4月1日現在）

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
山形大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	990-9585	山形県山形市飯田西2-2-2	023-628-5329	023-628-5332	早坂 清
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	臨床遺伝科	020-8505	岩手県盛岡市内丸19-1	019-651-5111	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 敏也
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 穎彦
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 医学生学系 棟4B260	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
防衛医科大学校		359-8513	埼玉県所沢市並木3-2	04-2995-1687	04-2996-5213	古谷 健一
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	臨床遺伝学センター	160-8582	東京都新宿区信濃町35	03-5363- 3581(62901)	03-6368-4315	小崎 健次郎
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	花岡 一成
昭和大学病院	臨床遺伝医療センター	142-8666	東京都品川区旗の台1-5-8	03-3784-8551	03-3784-8355	中村 清吾
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	0422-79-3471	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	片桐 由起子
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	高田史男
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 遺伝子診療部門	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 熱
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

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿 (2012年4月1日現在)

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	静岡県浜松市東区半田山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ヶ窪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 悅郎
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	077-548-2621	077-548-2603	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 聰 (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	06-6879-6558	06-6879-6539	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
和歌山県立医科大学附属病院		641-8510	和歌山県和歌山市紀三井寺811-1	073-441-0633	073-444-9055	吉川 徳茂
関西医科大学附属竜井病院・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	戸田 達史
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(仮称)	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	島根県出雲市塙治町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	呼吸器・胸部外科	807-8555	福岡県北九州市八幡西区医生ヶ丘1-1	093-603-1611		田中 文啓
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	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	増嶋 英明
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	大分県由布市挾間町医大ヶ丘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	099-275-5028	099-275-6846	熊本 一朗
琉球大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	903-0215	沖縄県那覇市西原町字上原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

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿（2012年4月1日現在）

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
国立成育医療研究センター	遺伝診療科	154-8535	東京都世田谷区大蔵2-10-1	03-3416-0181	03-5494-7909	小崎 里華
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	千葉市緑区辻田町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	兵庫県伊丹市車塙3-1	072-781-3712	072-779-1567	上道 知之
社会医療法人 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
聖隸浜松病院	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	東京都府中市武藏台2-8-29	042-300-5111		吉橋 博史
がん・感染症センター都立駒込病院	遺伝性乳がん・卵巣がん カウンセリング外来	113-8677	東京都文京区本駒込三丁目18番22号	03-3823-2101	03-3824-1552	有賀 智之
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	701-0193	岡山県倉敷市松島288	086-462-1111 (内線54066)		升野 光雄

第 10 回全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）

大会長：渡邊 淳（日本医科大学）

日時：2012 年 10 月 27 日（土）・28 日（日）

会場：新宿アイランド（東京都新宿区）

日本医科大学（東京都文京区）