

目 次

I 平成10年度総括研究報告書

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究

古山 順一 496

II 分担研究報告書

1. 遺伝情報システムの構築と活用

古山 順一 502

2. 遺伝カウンセラー制度のあり方に関する研究

黒木 良和 506

3. 地域カウンセリングシステムの構築に関する研究

青木 菊麿 512

4. 遺伝医療資源とそのネットワーク化に関する研究

福嶋 義光 515

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）
総括研究報告書

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究

主任研究者 古山 順一 兵庫医科大学先端医学研究所長

研究要旨

日本人類遺伝学会と日本臨床遺伝学会が対等の立場で研究班を組織し、関連学会の協力を得て項目①、②に関する各グループ案が共通の認識となりつつある。

①遺伝カウンセリングを担当する医師を統合する方策を検討し、既成の臨床遺伝学認定医（人類遺伝学会）や遺伝相談認定医師カウンセラー（臨床遺伝学会）とは別に新しい認定医（臨床遺伝専門医）をつくることが望ましい。

②遺伝カウンセラー制度のあり方について検討し、わが国における遺伝カウンセリングは遺伝専門医と遺伝カウンセラーが協力して行うのを原則とすることおよび遺伝カウンセラーの到達目標と教育についてグループ案がほぼ纏まった。

③遺伝カウンセリングの活動状況をアンケート調査した結果、全国における遺伝カウンセリングシステム化は地域別に構築されることが望ましい。

④遺伝カウンセリング施設情報、担当する医師の情報、遺伝子検索施設情報のデータベース作成を開始、収集可能な遺伝医療情報を中心にインターネットホームページによる情報提供の運用テストが開始された。

分担研究者 古山順一（兵庫医科大学教授）、
黒木良和（神奈川県立こども医療センター部長）、
青木菊麿（女子栄養大学教授）、福嶋
義光（信州大学医学部教授）

A. 研究目的

わずか20年ほど前には、遺伝病は特殊な家系のメンバーに限ってみられるごく稀なものというのが多くの臨床医の認識であった。状況は大きく変わった。いわゆる生活習慣病をはじめ腫瘍性の疾患、アレルギー、感染症への抵抗性を含め、ほとんどあらゆる臓器、組織に関わる疾患の原因に、遺伝子の異常や遺伝的背景の関与が発見されている。その多く

でDNAレベルで病因の本態が明らかにされ、遺伝子診断が可能となっている。遺伝医療は、医療の不可分にして極めて重要な一部となった。他方、わが国の遺伝医療を担う側の態勢はきわめて不十分である。遺伝を標榜する部門を見ても遺伝子診療部や遺伝関連の講座を持つ10に満たない大学と、いくつかの小児病院の遺伝関連の部門が目につく程度である。その一方で、臨床各科のうちにも特定の疾患に限って遺伝子診断などを行う例が出てきた。診断の前後には、遺伝や遺伝子診断に精通したスタッフによるカウンセリングが欠かせないが、それらの部門の内には十分な態勢を持つとは思えない例がある。このような現状に

において、わが国に最適な遺伝医療システムのあるべき姿を探り、提言することは重要である。複数のスタッフを持ち多くの疾患に対応できる幾つかのセンターと、多数の小規模な地域レベルの施設を組み合わせたシステムが考えられるが、各レベルの施設の備えるべき設備の要件、担当者に要求される知識や経験のレベルなどを明らかにする必要がある。また、多岐にわたる遺伝子や疾患の総てについて、一人の担当者が精通していることはあり得ないし、単独の施設で総ての遺伝子や遺伝病に対応することも不可能である。したがって検査可能施設や専門家など診断や鑑別診断に必要な事項、カウンセリングに際しての遺伝形式や自然歴についての情報、施設や患者支援団体等、多彩な情報を整理し、必要に応じて容易に利用しまたアドバイスを得るシステムも必要である。本研究においては、短期間のうちに現状を把握し、遺伝カウンセリングを含む遺伝医療システムのあるべき姿を明らかにし、具体的運用の開始を目指す。遺伝子診断によってハイリスク個体を発見すれば、遺伝的背景に対応した生活習慣を幼児期から身につけることで、多くの疾患の発病を予防できる可能性が強い。組織的に行えば国民の健康の増進に資することは勿論、長い目で見れば大幅な医療費に節約に繋がることが期待される。

B. 研究方法

アンケート調査、インターネットによる相互意見交換、少人数による会議、グループ内会議、複数のグループの合同会議、全体会議により行われた。

C. 研究結果

①遺伝カウンセリングを担当する医師の統一について（黒木・青木グループ合同）

わが国において遺伝カウンセリングが可能な認定資格としては、人類遺伝学会の臨床遺伝学認定医と臨床遺伝学会の遺伝相談認定医師カウンセラーが存在する。当然二つの認定医の目標および認定基準は異なっている。統一への対応策を検討した結果、既成の両認定医は新しい資格が出来るまで互いに認め合い、認定基準を統一する過程を経て、人類・臨床遺伝の両学会が中心となり関連学会の協力を得て臨床医伝専門医認定協議会を設置し統一資格を認定する案が共通の認識となりつつある。

②遺伝カウンセラー制度のあり方について（黒木グループ）

現在わが国には遺伝カウンセラー制度および医師以外の遺伝カウンセラーは存在しない。本邦における望ましい遺伝カウンセリングのあり方が検討され、遺伝カウンセリングは遺伝専門医と遺伝カウンセラーが協力して行うのを原則とするとの提案がなされた。また遺伝カウンセラーの要件と役割、到達目標と教育、資格認定についての提案がなされた。

③地域遺伝カウンセリングシステムの構築について（青木グループ）

基礎資料を得るため遺伝カウンセリング実施施設の現状およびシステム化の可能性について、臨床遺伝学認定医および日本家族計画協会主催遺伝相談医師カウンセラー研修会修了者を対象にアンケート調査が実施され、目下分析が行われている。全国における遺伝カウンセリングシステム化については、地域が中心に構築されることが望ましいと提唱している。

④遺伝情報システムの構築と活用について

(古山グループ)

青木グループが調査した遺伝カウンセリングを担当する医師とその施設情報についてデータベース作成が開始された。当グループでは目下アンケート調査中の遺伝子検査施設と担当者の情報が回収されれば直ちにデータベース化される。収集可能な遺伝医療情報を中心にインターネットホームページによる医師を対象とした情報提供を開始した。

⑤遺伝医療資源とそのネットワーク化について(福嶋グループ)

1) 遺伝医療を円滑にすすめるために必要な情報について検討、2) 遺伝医療に必要な情報の収集・整備、3) これらの情報を広く全国で利用できるネットワークの構築について研究をすすめた。近く班員を中心とするイントラネットのホームページを立ち上げ、協力者の意見聴取を行った後、インターネット上に情報公開することを目指している。

⑥遺伝カウンセリング(遺伝相談)のあり方について(班長直属グループ)

標記課題について鈴木友和研究協力者(近畿中央病院院長)をグループリーダーとする作業部会の設置が全体会議で承認され、4月より活動が開始される。部会では、先ず本研究班で使用している遺伝カウンセリング(遺伝相談)、遺伝カウンセラー等の用語の研究班員の共通認識のもとでの定義付けを行い、次いで厚生省が平成11年度から実施する遺伝相談モデル事業をサポートするため、本邦のどこにおいても均質な遺伝カウンセリングが受けることができるようカウンセリングの内容、要件について緻密な検討をしていただく。

D. 考察

1. 遺伝カウンセリングを担当する医師の認

定資格における統一

人類遺伝学会と臨床遺伝学会の間で話し合いが行われ、統一に向けた方向性が定まったことは数年前には想像すらできない画期的なことである。

遺伝医学専門医の認定に向けた到達目標、研修内容のすり合わせ、セミナーの共同開催、合同認定試験の実施要領等の共同作業が順調に推移することを願っている。

2. 遺伝カウンセラー制度のあり方

望ましい遺伝カウンセリングのあり方について黒木グループから提案がなされたので、次年度はこの提案について全体会議で討論し、望ましいあり方について班の意思表示ができるよう務める。

遺伝カウンセラーについては、人類遺伝学会の遺伝カウンセラー検討委員会案をたたき台として遺伝カウンセラーの要件と役割、到達目標と教育、資格認定についての案が提示されたので、次年度中に結論を得るよう努力する。

3. 地域カウンセリングシステムの構築

アンケート調査の結果、システムは地域別に構築されることが望まれるとの結論に達した。それは将に本年度から厚生省が推進する遺伝相談モデル事業施設が地域に配置される構想と合致している。モデル事業の推進は各都道府県の担当部署に遺伝カウンセリング重要性を認識させるよう努力し、補正予算に遺伝相談モデル事業の予算を計上してもらわねばならない。

4. 遺伝情報システムの構築と活用

青木グループのアンケート調査の結果、遺伝カウンセリングを担当する医師とその施設についてのデータベース化が行われ、班員を含む専門家集団の中でのイントラネットにお

いてその運用が試され報告後、広く一般の医師に開示が予定されている。遺伝子検査施設と担当者については目下アンケート回収中で、4月以降にそれらの情報のデータベース化ははかれる。収集可能な遺伝医療情報、例えば、関連学会から出されている遺伝子診断についてのガイドライン、商業ベース遺伝子検査情報等をインターネットホームページ「臨床遺伝医学情報網」を開いて医師を対象に公開し反応を見ている。医療関係者からの質問に答える「いでんQ」質問箱には9割が一般人からの質問で、現時点での遺伝医療体制の不備が浮き彫りにされた。

5. 遺伝医療資源とそのネットワーク化

情報資源の蓄積を行っている段階にあり、それらの情報のイントラネットで試験運用を経てその成果が明らかとなる。

6. 遺伝カウンセリング（遺伝相談）のあり方

遺伝医療に従事する者にとって念願の遺伝相談モデル事業が平成11年度より厚生省の施策として実施される事になった。これを全面的にサポートするため、本邦のどこにおいても均質な遺伝カウンセリングが受けられるよう検討グループが組織され、成果が期待される。

E. 結語

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究の研究事業予定期間は2年間である。遺伝カウンセリングを担当する医師の認定資格における統一、遺伝カウンセラー制度のあり方、地域カウンセリングシステムの構築の3課題については班員の中でほぼたたき台が合意されているので年度内に完結が予定される。さらに、本年度から検討が始まる遺伝カウンセ

リング（遺伝相談）のあり方については、作業部会のメンバーが極めて積極的であり、本年度の早い時期に結論が得られると思われる。遺伝情報システムの構築と活用、遺伝医療資源とそのネットワーク化についてはこれらの研究の特質上、これで終焉ということは無いが、年度内に収集した情報をデータベース化して公開にまでこぎつかれば成功と言わねばならない。

F. 研究発表

1. 著書

田村和朗, 古山順一, 宇都宮謙二 (1998) 家族性腺腫性ポリポーシス. year note 1999. SELECTED ARTICLES 1999, 8 版, MEDIC MEDIA, 医療情報科学研究所, 東京, 87-95.

田村和朗, 古山順一 (1998) 消化器科領域—大腸; 家族性腫瘍—新しい研究動向と診療 指針(監修: 宇都宮謙二) Molecular Medicine 別冊, 中山書店, 東京, 346-349.

2. 論文発表

Ito, R., Tamura, K., Ashida, H., Nishiwaki, M., Nishioka, A., Yamamoto, Y., Furuyama, J-I. and Utsunomiya, J. (1998) Usefulness of K-ras gene mutation at codon 12 in bile for diagnosing biliary strictures. *Int. J. Oncol.*, 12(5), 1019-1023.

Tamura, S., Takemoto, Y., Hashimoto-Tamaoki, T., Milmura, K., Sugahara, Y., Senoh, J., Furuyama, J-I. and Kakishita, E. (1998) Cytogenetic analysis of de novo acute myeloid leukemia with trilineage myelodysplasia in comparison with myelodysplastic syndrome evolving to acute myeloid leukemia. *Int. J. Oncol.*, 12(6), 1259-1262.

Yamamoto, H., Fujimoto, J., Okamoto, E.,

Furuyama, J., Tamaoki, T. and Hashimoto-Tamaoki, T. (1998) Suppression of growth of hepatocellular carcinoma by sodium butyrate *in vitro* and *in vivo*. *Int. J. Cancer.*, 76(6), 897-902.

Okamoto, T., Okada, M., Wada, H., Kanamaru, A., Kakishita, E., Hashimoto, T. and Furuyama, J. (1998) Clonal analysis of hematopoietic cells using a novel polymorphic site of the X chromosome. *Am. J. Hematol.*, 58(4), 263-266.

古山順一 (1998) 染色体分析はどこまで進んだか. *臨床婦人科産科*, 52(1), 42-45.

田村和朗, 李冠華, 指尾宏子, 山本義弘, 古山順一 (1998) 分子生物学的情報をもとにした家族性腺腫性ポリポーシス家系の効果的マネージメント. *消化器癌の発生と進展*, 10, 201-204.

[研究報告]

古山順一, 宇都宮讓二, 黒木良和, 藤田弘子 (1998) 遺伝相談に関する諸学会との調整. *厚生省心身障害研究遺伝相談に関する研究平成9年度研究報告書*, 221-225.

3. 学会発表

[シンポジウム等]

田村和朗, 李冠華, 指尾宏子, 山本義弘, 古山順一 (1998) 分子生物学的情報をもとにした家族性腺腫性ポリポーシス家系の効果的マネージメント. (ラウンドテーブルディスカッション) 第9回日本消化器癌発生学会, 9.10-11, 宇都宮. (第9回日本消化器癌発生学会プログラム・抄録集, 47, 1998.)

[一般講演]

小西倫子, 田中朋子, 高井徹, 前田浩, 菅原由恵, 三村博子, 玉置(橋本)知子, 古山順一, 清水喜一 (1998) 13qトリソミーの一例. 第9回臨床細胞分子遺伝研究会, 1.24, 西宮. (臨床細胞分

子遺伝, 3, 54-55, 1998.)

菅原由恵, 三村博子, 澤井英明, 辻芳之, 妹尾純子, 玉置(橋本)知子, 古山順一, 矢野樹理, 矢原圭以子 (1998) 小型マーカー染色体を認めた出生前診断への対応. 第9回臨床細胞分子遺伝研究会, 1.24, 西宮. (臨床細胞分子遺伝, 3, 56-57, 1998.)

妹尾純子, 玉置(橋本)知子, 澤井英明, 伊田昌功, 菅原由恵, 三村博子, 川口恵子, 古山順一 (1998) 母体血清マーカー検査と羊水診断. 日本臨床遺伝学会第22回大会, 5.21-22, 金沢. (臨床遺伝研究, 20, 71, 1998.)

澤井英明, 玉置(橋本)知子, 菅原由恵, 三村博子, 妹尾純子, 佐藤誠記, 古山順一, 北原毅人, 繁田実, 香山浩二 (1998) 羊水検査にて検出された marker 染色体を有する胎児の家系解析と遺伝相談. 日本臨床遺伝学会第22回大会, 5.21-22, 金沢. (臨床遺伝研究, 20, 74, 1998.)

田村和朗, 李冠華, 指尾宏子, 山本義弘, 古山順一 (1998) 遺伝子診断で得られた情報をもとに家族性腺腫性ポリポーシス家系のマネージメントを向上できるか. 第4回家族性腫瘍研究会学術集会, 6.27, 東京. (家族性腫瘍研究会学術集会プログラム・抄録集, 5, 34, 1998.)

田村和朗, 指尾宏子, 古山順一 (1998) APC 遺伝子情報に基づく家族性腺腫性ポリポーシス家系のマネージメント. 第57回日本癌学会総会, 9.30-10.2, 横浜. (日本癌学会総会記事, 89, 239, 1998.)

家本敦子, 玉置(橋本)知子, 田村周, 垣下榮三, 古山順一, 川口誠, 玉置大器 (1998) Retinoic acid (RA) による P19 胎児性癌(EC)細胞の神経分化誘導と 404kDa の ATBF1-A 転写因子の発現. 第57回日本癌学会総会, 9.30-10.2, 横浜. (日本癌学会総会記事, 89, 379, 1998.)

玉置(橋本)知子, 山本秀尚, 藤元治朗, 岡本英三, 妹尾純子, 古山順一, 玉置大器 (1998) Sodium butyrate による肝癌細胞株の分化誘導と肝癌発生

横浜. (日本癌学会総会記事, 89, 659, 1998.)

佐藤誠紀, 玉置知子, 喜多野征夫, 古山順一 (1998) FISH 法を用いた悪性黒色腫に見いだされた高倍数性の検討. 第 57 回日本癌学会総会, 9.30-10.2, 横浜. (日本癌学会総会記事, 89, 714, 1998.)

澤井英明, 繁田 実, 柴原浩章, 伊田昌功, 香山浩二, 菅原由恵, 三村博子, 玉置(橋本)知子, 妹尾純子, 古山順一 (1998) 顕微受精妊娠における羊水染色体検査の必要性についての検討. 日本人類遺伝学会第 43 回大会, 10.14-16, 山梨. (日本人類遺伝学会第 43 回大会プログラム・抄録集, 94, 1998.)

妹尾純子, 玉置(橋本)知子, 古山順一, 田村 周, 垣下榮三, 佐々木公望, 立花久大, 杉田 実 (1998) Retinoic acid(RA)による P19 胎児性癌(EC)細胞の神経分化誘導に伴う P21/waf1, ATBF-1A 遺伝子の発現. 日本人類遺伝学会第 43 回大会, 10.14-16, 山梨. (日本人類遺伝学会第 43 回大会プログラム・抄録集, 131, 1998.)

山本義弘, 村田浩一, 古山順一 (1998) コウノトリのミトコンドリアゲノム全塩基配列の決定とハプロタイプの解析. 第 21 回日本分子生物学会年会, 12.16-19, 横浜. (第 21 回日本分子生物学会年会プログラム, 26, 1998)

遺伝情報システムの構築と活用

分担研究者 古山 順一 兵庫医科大学医学部教授・先端医学研究所長

研究要旨：遺伝医療情報システムの構築を目的として、まず医療関係者の中でニーズの高い、遺伝カウンセリングを担当する医師（遺伝相談カウンセラーと略）と遺伝子検査施設の情報のデータベース作成を開始した。その他の収集可能な遺伝医療情報を中心に、インターネットホームページ（いでんネット：<http://www.khup.kyoto-u.ac.jp/idennet/>）により情報提供を開始した。同ページに遺伝子診療に関する質問箱（いでんQ）を設けたところ、一般人からの悩みが数多く寄せられ現在の遺伝医療体制の不備が窺われた。

A. 研究目的

臨床遺伝医学に分子生物学的技術が導入され広く応用されつつある現在、最新遺伝医学情報が入らない、紹介できる遺伝相談施設がわからない、検査施設がわからない等の理由から、多くの医師がインターネットを用いた遺伝相談情報ネットワークに期待している。

本研究では、これらのニーズの高い遺伝医療情報のデータベースを整備し、最新の情報を維持・提供できる遺伝医療情報システムの構築を目的とする。

B. 研究方法

平成9年度厚生省心身障害研究「遺伝相談に関する研究（青木菊麿班）」における藤田の提案に基づき、インターネットで扱う内容を以下のようにした。

I) 遺伝サービスの利用を促進するための情報

- (1) 遺伝相談カウンセラー情報
- (2) 遺伝子検査情報
- (3) 福祉・サポート情報・治療専門医情報

II) 診断に関する最新情報や研修情報等の医療関係者に対する教育的情報

- (1) 遺伝子疾患情報
- (2) カウンセラー（クライアント、来談者）への説明資料
- (3) 関連学会情報
- (4) 教育・文献情報

III) 医療関係者相互の遺伝関連情報の交換

IV) 一般通信社からの遺伝関連ニュース、その他世論からのフィードバック

V) 一般人に対する教育的・啓蒙的情報

VI) 日本人における遺伝性疾患症例データベースの作成と公開

VII) 関連サイトへのリンク

本年度はこれらの中で特にニーズの高い遺伝相談カウンセラー情報と遺伝子検査施設情報のデータベース作成を開始し、その他整備可能な項目と共に、インターネットホームページにより情報提供を試みた。また同ページに遺伝子診療に関する質問箱（い

でんQ）を設け、遺伝医学に関する医療関係者のニーズの推測を試みた。

C. 研究結果

インターネットにホームページ「臨床遺伝医学情報網（いでんネット）」(<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>)を開いた。現在4000件足らずのアクセスがある。（図1）

遺伝相談カウンセラー情報を、日本家族計画協会の講習会修了者名、相談施設名は柴田が、人類遺伝学会認定医名は藤田が入手し、質問に応じて情報提供を開始した。さらに遺伝相談医師カウンセラー情報のアンケート（青木菊麿分担研究参照）の際にホームページへの掲載についての希望をきいた。（公開の対象を、ホームページ閲覧登録をした医療関係者のみと一般の2種に区別した（図2）。）現在200あまりの施設を入手済である。遺伝相談カウンセラー情報は地域別、専門別に検索ができ、カウンセラーの氏名、性、専門、診療所名、診療所住所、診察曜日、予約連絡先等がわかることをめざした。

遺伝子検査施設情報のアンケートをホームページへの「遺伝子検査登録」の依頼という形で行った（図3）。現在回収中である。なお、既に一般医師が利用可能な商業ベースの遺伝子検査の情報を収集して公開中である。

福祉・サポート情報と遺伝子疾患情報は当研究班の長谷川氏と福嶋氏が作成予定のものを利用することにした。

関連学会から出ている遺伝子診断についてのガイドラインを入力、公開した。

カウンセラーへの説明資料として、東京医大の沼辺氏の作成ページと、家族性腫瘍研究会の権藤氏等の作成したものを掲載した。医療関係者相互の遺伝関連情報の交換の場として、まず当研究班の間でメーリングリストを構築し、徐々に参加者を拡げてゆくこととした。

関連ニュースは、日経のジャパンメディカルニュースを利用できるようになった。

医療関係者からの質問を何でも「いでんQ」で受

け付けようとしたが、40数件の質問のうち9割が一般の人からであり、遺伝性疾患についての悩みの相談が多かった。できるだけ近くの遺伝相談専門医を紹介できるように、受診希望都市名を明記させ、一般の質問も受け付けることにした。回答者としては、京都大学医学部附属病院遺伝子診療相談室の医師委員40名を確保した。

D. 考察

遺伝相談カウンセラー情報を地域別に検索できるように作成するのは容易であったが、専門別の検索ができるようなものは難しかった。アンケートの際に当方から専門を複数個提示して選択させるべきであった。医師が移動した際には、本人がホームページの画面上で更新するか管理者へ連絡する、さらに各県に決めた責任者が移動の有無を確認するといった常に正確な情報を提供できるシステムを考えたい。また、カウンセラーとしての臨床経験や質を判断できるような指標がないので、自己申告でカウンセラー名を掲載し一般の人に紹介して良いかどうかかわらないという問題があった。少なくとも、受診後に苦情などのフィードバックを受け付けられるようにすべきであろう。

遺伝子検査施設の情報も、検査を行っていた医師が転勤したり論文を書き終わって検査をやめたりという問題が考えられる。そこでアンケート（検査登録）の際に、ホームページの医療関係者専門領域へ入るパスワードを与え、自分でホームページ管理者へ連絡するようにした。実際に稼働させてみてよりよいシステムに改良していく必要がある。

いでんQは「医療関係者」からの質問に答えると明記したにも係わらず、遺伝性疾患に悩む「一般人」からの質問が大半であった。これは、そのような人に対する対応機関（遺伝カウンセラー）の存在が知られていないこと、受診しづらいこと等々の理由があると思われるので、対策を講じなければならないであろう。

また、医師の間で「いでんQ」の存在が知られていないので、回答の体制が確立次第もっと広報活動をすべきであろう。なお、質問に対する回答は、専門領域が近い京大遺伝子診療相談室の委員を中心にお願いしたが、同じ人に繰り返し依頼する結果となり、本来の業務でないこともあり何らかの改善が必要である。

カウンセリングには、遺伝子変異部位、頻度、浸透度、予後等日本人でのデータが必要であるが、現在利用できるものの多くは欧米人のデータである。そこで、日本の個々の症例におけるデータを集積しながら利用していくシステムを構築しなければならない。今後の課題である。

なお、現在は暫定的にいでんQの維持・管理を京大病院遺伝子診療相談室が行っているが、同室が正式に遺伝子診療部となれば、その部員及び経費によりいでんQの維持が行われる予定である。これにより永続性及び内容の質が確保されると期待される。

E. 結論

今回インターネットに開設したホームページ（いでんQ）に、全国調査による情報を公開し更新し、いでんQにより質問や意見を取り込めば、よりよい医療関係者用の遺伝医療情報システムができていくであろう。一般人に対する教育的・啓蒙的情報の発信や質問受付のためには、さらに専用のホームページを作らなければならないであろう。

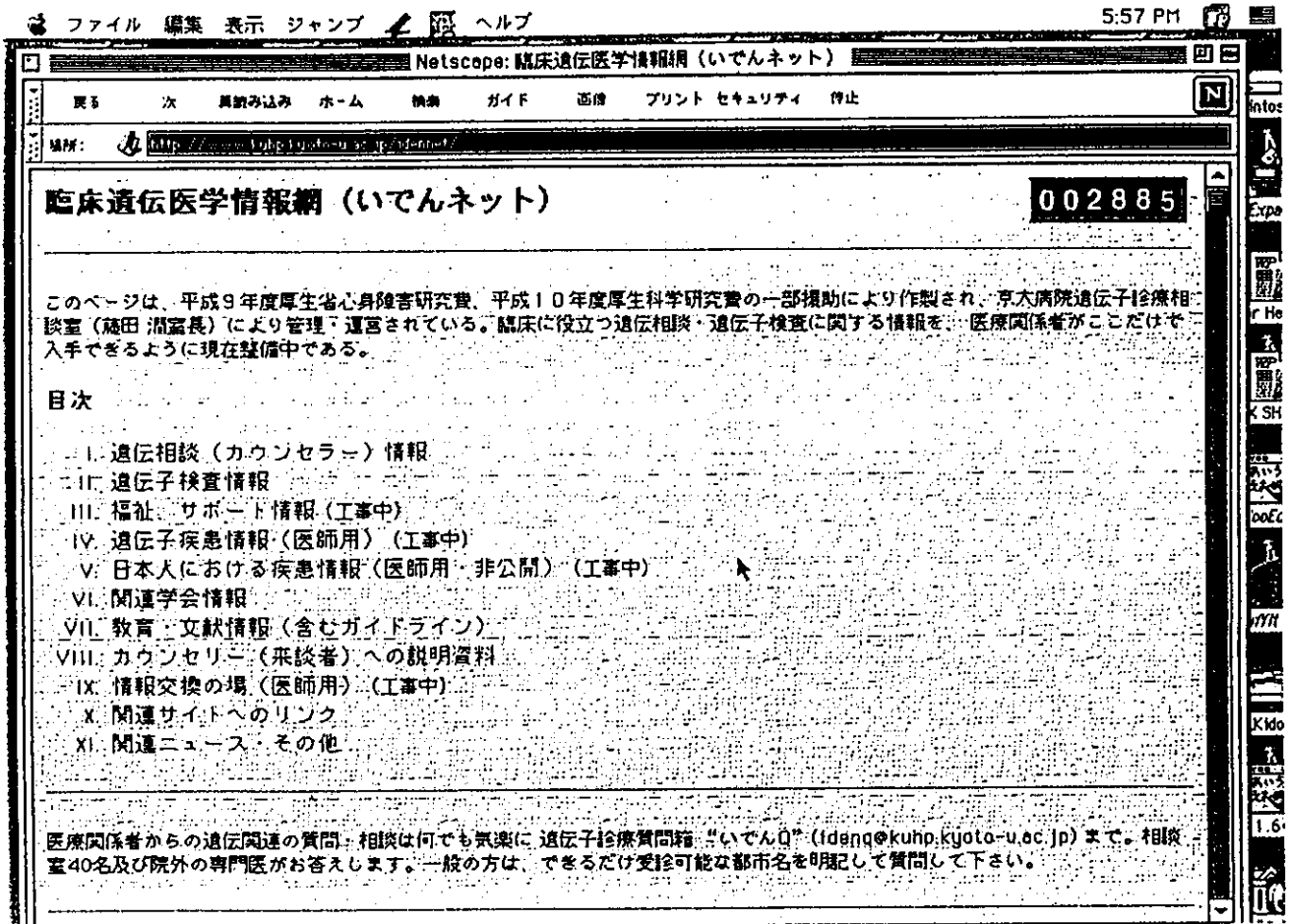
F. 研究発表

1. 論文発表

Ito, R., Tamura, K., Ashida, H., Nishiwaki, M., Nishioka, A., Yamamoto, Y., Furuyama, J-I. and Utsunomiya, J. (1998) Usefulness of K-ras gene mutation at codon 12 in bile for diagnosing biliary strictures. *Int. J. Oncol.*, 12(5), 1019-1023.

Tamura, S., Takemoto, Y., Hashimoto-Tamaoki, T., Mimura, K., Sugahara, Y., Senoh, J., Furuyama, J-I. and Kakishita, E. (1998) Cytogenetic analysis of de novo acute myeloid leukemia with trilineage myelodysplasia in comparison with myelodysplastic syndrome evolving to acute myeloid leukemia. *Int. J. Oncol.*, 12(6), 1259-1262.

Yamamoto, H., Fujimoto, J., Okamoto, E., Furumaya, J., Tamaoki, T. and Hashimoto-Tamaoki, T. (1998) Suppression of growth of hepatocellular carcinoma by sodium butyrate in vitro and in vivo. *Int. J. Cancer*, 76(6), 897-902.



II. 遺伝カウンセリングのネットワークに関連して、本研究班の班員が所属している京都大学 (<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idenet/>)と檀州大学でホームページの作成を計画しております。以下の設問にお答え下さい。

- 貴施設の内容をホームページに掲載することについてお尋ねします。
 (1) 医師向けホームページと一般向けホームページの両者に載せて良い。
 (2) 医師向けホームページのみ載せて良い。
 (3) ホームページには載せないで欲しい。
 (4) 施設名の公開 (医師向け公開) (可) 否、 (可) 否、 (可) 否、 (可) 否、
 (5) 住所 (医師向け公開) (可) 否、 (可) 否、 (可) 否、
 (6) 電話、FAXなど (医師向け公開) (可) 否、 (可) 否、 (可) 否、
- ホームページに掲載する遺伝カウンセリング施設名、所在地、連絡先などをご記入下さい。

施設名	大阪府立総合医療センター
所属名	産科 / 小児神経内科 カウンセリング部門名 保健相談室
所在地	534-0021 大阪市都島区東船場 2-13-22
電話	06-6929-1221 FAX 06-6929-1091
お名前(代表者)	富和清隆 E-mail Kiyotaka-Toniwa@MSN.COM
予約の必要	あり○ない 予約の方法(具体的に) 電話予約(遺伝相談と各科)
相談曜日	月、火、金 相談時間 月火、七前 午後

3. 貴施設の遺伝カウンセリング担当者全員の氏名、性別、専門分野をご記入下さい。

氏名	性別	専門分野
富和清隆	男	小児科、神経内科、遺伝相談
松本雅彦	男	産科婦人科、出前診療
渡辺通子	女	保健相談、臨床心理

アンケートに貴重なお時間を割いていただき、誠にありがとうございます。後日結果をご報告させていただきます。

(記入見本)

遺伝子検査登録 (例) (1検査1枚:コピーして使用)

疾患名* (英語)	Multiple Endocrine Neoplasia Type 1
疾患名 (日本語)	多発性内分泌腺腫症1型
疾患名 (別名/略語等複数記入可)	MEN1
OMIM 番号*	131100
遺伝子名	MEN1
GenBank Accession #	U93236 HSU93237
遺伝子座	11q13
蛋白質物名	Menin
方法* (該当するものに丸をつけてください。いくつでも)	() Direct sequencing/ () Sequencing of clones/ () PCR-RFLP/ () ASO/ () Allele-specific PCR/ () TaqMan/ () SSCP/ () DGGE/ () TGGE/ () Protein truncation test/ () Stop codon Assay/ () RT-PCR () Protein functional assay/ () Southern blot/ () Linkage/ () FISH/ () Methylation/ () PCR-direct gel assay/ () Trinucleotide repeat/ () Uniparental disomy/ () X-inactivation/ () Analyte (体液の化学分析)/ () Enzyme analysis/ () Prenatal diagnosis/ () Preimplantation/ () Other (Specify:)
疾患分類* (該当に丸をいくつでも)	() 染色体異常/ () 神経筋精神疾患/ () 内分泌疾患/ () 循環器疾患/ () 呼吸器疾患/ () 消化器疾患/ () 代謝性疾患/ () 免疫異常/ () 腎尿路器疾患/ () 血液疾患/ () 骨結合組織疾患/ () 皮膚疾患/ () 奇形症候群/ () 眼科疾患/ () 耳鼻科疾患/ () 頭部顔面疾患/ () 家族性腫瘍/ () ミトコンドリア遺伝子異常症
連絡先* (詳細は別紙「検査連絡責任者、登録」に記載してください)	氏名: 藤田 潤 登録 ID: kosugi 施設名: 京都大学遺伝子診療相談室
外部からの利用可能性(丸を)	() 原則受入れ/ () 相談/ () 原則不可
検査費用	() 無料/ () 有料 (金額:) / () 相談/ () 未定
上記の検査費用に関する情報を掲載しても良いか?	() 可/ () 否
コメント (200字以内) 検査結果利用条件、参考文献など	Coding region の全長、exon-intron boundary の38塩基以上の全塩基配列を決定します。診断の確実な例であれば、原則として受け入れます。
記入日*	平成11年3月1日

*必ず記入が必要です。

(記入見本)

「検査連絡責任者登録」

氏名*	藤田 潤
ふりがな*	ふじた じゅん
勤務先郵便番号	606-8507
勤務先住所*	京都市左京区聖護院川原町54
勤務先*	京都大学医学部附属病院遺伝子診療相談室
勤務先電話番号*	075-751-3751
勤務先 FAX 番号	075-751-3750
e-mail アドレス*	jfujita@virus1.virus.kyoto-u.ac.jp
職種*	①. 医師・歯科医師 ②. 医療関係者非医師()
(歯科)医籍登録番号	999999
利用目的	①. 診療 ②. 検査登録 ③. その他 ()
遺伝相談担当医師または施設	京都大学医学部附属病院遺伝子診療相談室
1-サ-ID (英数8文字以内, 大文字小文字区別あり, 自分で記載)*	kosugi
ハ*スト (英数8文字以内, 大文字小文字区別あり, 自分で記載)*	idenshi2

*必ず記入が必要です。通信の簡素化・迅速化の為にできるだけお書きください。ない場合、連絡に時間がかかることがあります。

- ◇ この用紙はコピーの上、保管しておいてください。
- ◇ 移動の際には必ず更新してください (更新方法は、ホームページ (<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>)内に記載の予定)。
- ◇ 「検査連絡責任者」以外もこの用紙により「閲覧登録」できます。その際は、次にチェックしてください。また、利用目的欄の記入も必要です。 「閲覧登録」希望。

遺伝カウンセラー制度のあり方に関する研究

(主任研究：遺伝医療システムの構築と運用に関する研究)

1. わが国の遺伝カウンセラー制度のあり方に関する研究

分担研究者：黒木良和¹⁾

研究協力者：千代豪昭²⁾、月野隆一³⁾、鈴木友和⁴⁾、辻 省次⁵⁾、朝本明弘⁶⁾、
宇都宮讓二⁷⁾、玉井真理子⁸⁾

要約: 遺伝子診断、出生前診断、生殖医療技術など先端医療技術の進歩・普及のスピードは極めて早く、現場での適切な医療対応や倫理的配慮が追いつかず、これらの技術が患者・家族に真の恩恵を与え、QOLの向上に役立っているとはいえない現状である。遺伝医療では、主治医とは別に、常に患者サイドに立ち当事者の自主的な意志決定を支援する遺伝カウンセラーの存在が必須である。わが国の遺伝カウンセラー制度のあり方を検討した。

キーワード: 遺伝カウンセリング、遺伝カウンセラー制度、遺伝子診断、遺伝医療、生命倫理

[研究目的]

近年の少産少子化傾向の定着と疾病構造の変化に伴い、狭義の遺伝病や先天異常、癌、生活習慣病など、発病に遺伝要因のかかわる疾患の重要性が大幅に増加している。また、分子遺伝学の著しい進歩により、これら多くの疾患の発症への遺伝の関与が明らかにされ、徐々にではあるが、遺伝子診断、遺伝子治療という新たな医療分野が展開され始めている。このように進歩した遺伝医療に於いては、従来の医師－患者関係だけでは適切な医療を確保するのは難しく、常に患者サイドに立ち、医師とは違う立場で、問題点とその複数の対処法を分かりやすく提示し、患者・家族の自主的な意志決定を支援する遺伝カウンセラーの存在が重要である。本研究班では、遺伝カウンセラーや遺伝カウンセラー制度のあり方を検討し、一定の提言を行うことを目的とした。

[研究方法]

日本人類遺伝学会、日本臨床遺伝学会、その他の遺伝医療関連学会から選ばれた研究協力者が、班会議を開催し、また電子メールを利用した意見交換を通して、遺伝カウンセラー及び制度についての提言をまとめつつある。現在中間報告の段階である。

[結果と考察]

正式に認定された遺伝カウンセラーおよび遺伝カウンセラー制度は、現在わが国に存在しない。そこで現状分析から始め、遺伝カウンセラーの役割や備えるべき要件を検討し、望ましい遺伝カウンセリングのあり方をまとめた。最後に遺伝カウンセラーの養成方法について検討した。養成方法等についての研究は緒に就いたばかりの段階である。

1. わが国の遺伝カウンセリングの現状と課題

遺伝カウンセリングで扱う内容は、個人の遺伝子や染色体に関する情報から、人の生命や生殖に至るまで、基本的人権にかかわる部分が多く、この本質を十分理解したうえで、当事者の自律的な意志決定がなされるべき性質のものである。したがって、遺伝医療においては、患者・家族と医師・専門医という従来の医療の枠組みだけでは不十分で、医師とは異なった立場で、適切な遺伝情報や社会の支援態勢などを含むさまざまな情報提供を行い、常に患者サイドに立ち、心理的・社会的サポートを通して当事者の自律的な意志決定を援助する遺伝カウンセラーの必要性が高まっている。このような状況の中で、欧米先進国では、遺伝カウンセラー養成のための修士課程を設けたり、遺伝カウンセ

1)神奈川県立こども医療センター遺伝科長(Division of Medical Genetics, Kanagawa Children's Medical Center)

2)大阪府立看護大学教授(Osaka Prefectural college of Nursing)

3)有田市立病院小児科部長(Department of Pediatrics, Arita Municipal Hospital)

4)近畿中央病院病院長(Kinki Central Hospital)

5)新潟大学神経内科教授(Department of Neurology, Faculty of Medicine, Niigata University)

6)石川県立中央病院産婦人科医長(Department of Obstetrics and Gynecology, Ishikawa Central Hospital)

7)順心会津名病院院長(Junshinkai Tsuna Hospital)

8)信州大学医療短期大学部助教授(Shinshu University School of Allied Medical Sciences)

セリング料を公的医療保険で点数化するなど具体的な対応がなされている。

一方わが国では、各種遺伝子診断や生殖医療など、技術面の急速な進歩はあるものの、患者・家族へのインフォームド・コンセントの不足や、検査や処置の前後の適切な遺伝カウンセリングが受けられない現状から、母体血清マーカー検査の例に見るように、当事者や医療現場に大きな混乱を生じ、当事者に不利益がもたらされる事態も生じている。

そこで、日本人類遺伝学会では、医師を対象とする臨床遺伝学認定医制度や、主として検査技師を対象とする臨床細胞遺伝学認定士制度を設け、また日本臨床遺伝学会では日本家族計画協会と協力して、医師を対象とした遺伝相談認定医師カウンセラー制度を設け、さらに看護職を対象とした研修会を開催するなど遺伝専門医だけでなくコメディカルスタッフの養成も行い、このような状況への対応を図ってきた。しかし、わが国の医療システムにおいては遺伝カウンセリングは専門医療として認められておらず、専門家の養成や効果的な遺伝サービスの提供に支障を来しているのが現状である。遺伝医療の急速な進歩とわが国の医療体系全体の動向を考慮するとき、今後さらに医師以外の職種を対象とする遺伝カウンセラー制度を整備し、遺伝カウンセラーの養成と遺伝カウンセリングの充実・普及を積極的に図っていくことは緊急かつ重要な課題と考える。

2. 遺伝カウンセラーの要件と役割

遺伝カウンセラーとは、遺伝医療を必要としている患者や家族に、適切な遺伝情報や社会の支援態勢等を含むさまざまな情報提供を行い、心理的・社会的サポートを通して当事者の自律的な意志決定を支援する保健医療専門職である。遺伝カウンセラーは遺伝専門医を中核とする遺伝医療チームの一員として活動するのが一般的であり、どの様なバックグラウンドの人であっても、以下述べる様な要件を満たさなければならない。

- 1) 遺伝カウンセリングについて、一定の実地修練を積んだ後に資格認定された専門職であること
- 2) 今日的な遺伝医学の知識を持っていること
- 3) 専門的なカウンセリング技術を身につけている
- 4) 倫理的・法的・社会的問題 (Ethical-Legal-Social Issues, ELSI) に対応できる
- 5) 遺伝医療チームの一員として行動できる
- 6) 他の診療部門との協力関係を維持できる

なお遺伝カウンセラーとなりうる職種は、保健婦(士)、看護婦(士)、助産婦などのメディカルスタッフや、臨床心理士、社会福祉士、薬剤師、栄養士、臨床検査技師等のコメディカルスタッフ、生物学、生化学

等の遺伝医学研究者や、その他の人文・社会福祉系などの専門職等が考えられる。

3. 望ましい遺伝カウンセリングのあり方

遺伝カウンセリングは遺伝専門医と遺伝カウンセラーが協力して行うのを原則とし、遺伝カウンセラーが独立して遺伝カウンセリングを行うことは想定していない。今後遺伝カウンセリングの対象疾患の範囲はますます拡大するので、カウンセリングに必要な情報や知識・技術は著しく増大することは明らかである。そのため、専門施設における遺伝カウンセリングだけでなく、保健所など地域における一次遺伝カウンセリングをも構築する必要がある。専門施設における遺伝カウンセリングは遺伝専門医と遺伝カウンセラーがそれぞれの専門性を生かすチーム遺伝カウンセリングを原則とするが、地域においては、遺伝カウンセラーが中心となるので、遺伝専門医の指導・援助が的確に行われるシステムの構築が必要である。

4. 遺伝カウンセラーの到達目標と教育

遺伝カウンセラーには、遺伝学の専門性と、カウンセラーとしての専門性の双方が要求される。遺伝医療を求めて相談に訪れたクライアント(来談者)に、遺伝専門医や他の医療スタッフと協力して、適切な遺伝情報や患者支援のための社会資源に関する情報などを提供し、クライアントがこれらの情報を有効に活用して、問題解決に向けて自律的に意志決定できるように支援するのが遺伝カウンセラーの役割である。したがって、遺伝カウンセラーになるためには、臨床遺伝学やカウンセリングに関する基本的な知識、技能、態度を学ぶことが重要である。

(1) 到達目標

1) 知識レベル:

形式遺伝学の基本を理解できる。メンデル遺伝病、染色体異常、多因子性疾患、生活習慣病、家族性腫瘍等の概念を正しく理解し、説明できる。代表的な疾患の臨床像、自然歴、診断法、治療法、予防法を理解できる。遺伝子診断の基礎を理解し、発見された遺伝子異常について、クライアントに分かりやすく説明し、適切なカウンセリングを行うための基本的知識を修得している。遺伝カウンセラーとして活動するために、わが国の医療・福祉システムや制度、倫理および法的背景について必要な知識を修得している。

2) 技能レベル:

遺伝医学のニーズに合った家系情報を収集し、家系図にまとめることができる。クライアントが持つ問題の遺伝学的リスクを正しく評価できる。クライアントと好ましい人間関係を作るためのコミュニケーション技術を持っている。クライアントに共感的理解と受容

的態度を示しながら、非指示的カウンセリングを行うことができる。クライアントの話を聞いて何が問題かを正確に把握できる。診断内容をわかりやすく説明できる。来談者の知りたい情報を提供できる。問題解決のための選択肢を挙げ、各選択肢ごとに起こり得るさまざまな問題点を整理し、来談者と話し合うことができる。患者や家族の生活の質（QOL）を向上させるための遺伝情報に基づいた指導技術を持っている。遺伝医学の最新情報、専門医療情報、社会資源情報、患者支援団体情報等を収集し、その情報をクライアント自身が活用できる形で提供したり、遺伝専門医との連絡、専門医療機関や地域行政機関との連絡調整を行う技術を持っている。専門職として常に最新の遺伝医学情報にアクセスしたり、遺伝専門医とのミーティング、研修会への出席、学会活動など自己学習の手段を修得している。

3) 態度レベル：

医療における倫理原則（個人の尊重、慈善、被害の回避、バランス／調和、公正／公平）を理解し、行動の基本とすることができる。チーム医療の一員であることを自覚し、主治医、遺伝専門医、その他の医療・福祉スタッフとの間で好ましい人間関係を作り出すための調整技術と態度を身につけている。また、自らが医療スタッフの一員であることを自覚し、ジュネーブ宣言とヘルシンキ宣言の趣旨を遵守した上で、クライアントの利益に深い配慮を払いながら活動する態度を身につけている。クライアントに対してはカウンセリングマインドを基本とし、社会通念や倫理規範にも十分配慮しながら科学的な遺伝カウンセリングを行う態度を修得している。

(2) 教育方法

遺伝カウンセラー養成に必要な基礎科目を提供できる関連大学（医学系、看護系、保健学系など）の大学院修士課程で教育するのが理想的である。しかし、当面は指定の研修会における講義と演習に参加し、指定研修施設（臨床遺伝学認定施設など）での一定期間の遺伝カウンセラー実務研修を義務づけることになる。

5. 遺伝カウンセラーの資格認定

将来的には、遺伝カウンセラー養成に必要な基礎科目が提供できる関連大学の大学院修士課程に、遺伝カウンセラー資格の取得コースを設置し、国家資格の認定を行うのが理想である。しかし、遺伝カウンセラーの養成は緊急の課題であるので、移行措置としての遺伝カウンセラー養成方法について検討している。以下は中間的な案である。

(1) 移行措置としての資格認定

日本人類遺伝学会、日本臨床遺伝学会および遺伝医

療にかかわる主な関連学会が協力して日本遺伝カウンセラー認定協議会を設置し、研修と資格認定を行う。

1) 遺伝カウンセラー認定研修の受講資格

a. 4年制大学における看護学、保健学の単位履修者で看護婦（士）資格を持つ者

b. 保健婦、助産婦の資格を持つ者

c. 上記以外の資格を持つ看護職および他の4年制大学出身者については、下記の基礎科目について大学の単位取得証明書の提出を求める

(a) 医療系科目（医学概論、医療概論、公衆衛生学、衛生学、基礎保健学、基礎看護学、環境医学の内から2科目）

(b) 遺伝学系科目（遺伝学、人類遺伝学、分子遺伝学から1科目）

(c) 社会・心理系科目（社会学、社会福祉学、医療社会福祉学、倫理学、生命倫理学、心理学、臨床心理学、発達心理学、人間行動学から2科目）

(d) 一般科目（生物学、基礎情報学、統計学、医療統計学から1科目）

d. 各種学校における医療従事者養成課程を修了した者については、科目履修制度等により4年制大学卒業に相当する単位数を取得した上で、前項の必要単位について認定協議会が個別に審査し、受講資格について判断する。

以上を要約すると、遺伝カウンセラーは大学院修士課程で養成するという最終目標に合わせて、遺伝カウンセラー養成のための研修を開始する資格を4年制大学卒業または同等の教育を受けていることとした。

2) 遺伝カウンセラーの資格認定

研修期間は2年とし、期間中に開催される指定研修会（講義、演習）に参加して所定の単位を取得し、指定研修施設での実務研修を修了した者に対して、認定協議会が認定試験（筆記試験と口頭試問）を行い、合格した者に遺伝カウンセラーの資格を与える。

6. 遺伝カウンセラーの活躍が予想される職場

遺伝カウンセリングの必要な疾患は増加の一途をたどっており、遺伝病を人の多様性として捕らえる考え方が定着し始めている。したがって、遺伝カウンセラーが医療現場で活躍する日はそう遠くないと思われる。遺伝カウンセラーの活躍が期待される職場として以下のような場が予想される。

(1) 医療機関における遺伝病担当診療部門

小児科、産婦人科、周産期センター、神経 内科、泌尿科、眼科、整形外科など

(2) 総合病院、小児病院の臨床遺伝部門

(3) 保健所、地域遺伝センター、療育センター、医療・福祉の行政機関

(4) 関連大学の教育職、研究職

(5) その他の職場

7. おわりに

わが国には遺伝カウンセラーという職種はない。しかし、遺伝医療の進歩と普及は怒涛の勢いで進んでいる。遺伝病とは何か、遺伝医療のあるべき姿は、先端医療の生命倫理はいかにあるべきか、新しい医療技術の進歩をどう患者・家族の生活の質の向上に役立てて行くか、検討すべき課題は山積している。医師、看護婦など従来からある医療職種に加えて、遺伝カウンセラーこそ21世紀の医療に不可欠な医療職種と考えられる。

文献

1. 黒木良和：日本人類遺伝学会遺伝カウンセラー制度の創設にむけて（遺伝カウンセラー制度検討委員会報告）J Hum Genet 44, 1999（印刷中）
2. 黒木良和：出生前診断における遺伝カウンセリング、医学のあゆみ 172:516-519, 1995
3. Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services, WHO Human Genetics Programme, 1998（松田一郎監修、福嶋義光編集：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、1998として翻訳されている）
4. Freeman SB, Hinton CF, Elsas LJ: Genetic services: Developing guidelines for the Public's Health. Council of regional networks for genetic services, Emory University School of Medicine, 1996
5. 新川詔夫、福嶋義光編集：遺伝カウンセリングマニュアル、南江堂、1996

遺伝カウンセラー制度のあり方に関する研究

(主任研究：遺伝医療システムの構築と運用に関する研究)

2. 遺伝カウンセリングを担当する医師の統一に関する研究

分担研究者：黒木良和¹⁾、青木菊麿²⁾

研究協力者：千代豪昭³⁾、月野隆一⁴⁾、鈴木友和⁵⁾、辻 省次⁶⁾、朝本明弘⁷⁾、
宇都宮譲二⁸⁾、玉井真理子⁹⁾、松原洋一¹⁰⁾、芳野 信¹¹⁾、吉岡 章¹²⁾、
岡田伸太郎¹³⁾、平原史樹¹⁴⁾、小野正恵¹⁵⁾、大橋博文¹⁶⁾

要約:遺伝カウンセリングを担当する医師を統一する方策を検討した。現存する二つの認定医を養成するための研修内容と、到達目標のすり合わせを行い、認定基準を揃え、合同の認定試験を行う案を提言した。将来的には両学会と他の遺伝医療関連学会が共同認定する新しい認定医(臨床遺伝専門医 仮称)を新設することが望ましい。

キーワード:遺伝カウンセリング、担当医の統一、認定基準、関連学会、共同認定

[研究目的]

遺伝カウンセリングを担当する専門医が不足している。しかも現状では、臨床遺伝学認定医と遺伝相談認定医師カウンセラーの2種類の認定医が、遺伝カウンセリングに従事している。同じ専門性をもつ認定医はひとつに統一するのが望ましいとの厚生省の意向を受けて、二つの認定医の統一を進める方策を検討するのが本研究の目的である。

[研究方法]

遺伝カウンセラー制度のあり方に関する研究班(分担研究者:黒木良和)と地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究班(分担研究者:青木菊麿)の共同研究として、日本人類遺伝学会と日本臨床遺伝学会の両方の立場から合同班会議を開催して検討した。

[結果と考察]

1 現状

現在人類遺伝学会の認定医(臨床遺伝学認定医)と臨床遺伝学会の認定医(遺伝相談認定医師カウンセラー)の二つが存在している。しかし、二つの認定医の目標は異なり、互いの認定医の認定基準も異なっている。すなわち、臨床遺伝学認定医(人類遺伝学会)は人類遺伝学会(日本医学会の分科会)の認定医であり、到達目標を設定し、認定施設での研修やセミナー出席、

学会出席を義務づけ、試験を実施している。しかし、幅広い臨床遺伝学の専門医及び研究者の養成を目指しているため、遺伝カウンセリングの研修は不足している。またセミナーは3年間で一通りの基礎知識と今日的なトピックスを習得できる仕組みになっている。それに対して、遺伝相談認定医師カウンセラー(臨床遺伝学会)は臨床遺伝学会(日本医学会の分科会ではない)の認定医で、認定医協議会からは認定されない。現状では到達目標が設定されておらず、認定試験もない。しかし、研修会の実施に長年取り組んできた実績があり、特に遺伝カウンセリングの研修は充実している。研修会は1シリーズで完結する形をとっている。

2 対応策

最終目標は理想的な遺伝カウンセリングに従事する医師の資格を認定し、臨床遺伝専門医(仮称)とするのがよい。資格認定は日本人類遺伝学会と日本臨床遺伝学会が中心となり、他の関連学会の協力も得て設置する臨床遺伝専門医認定協議会(仮称)が行う。複数学会による認定医を三者懇が認めるか否かは不明であるが、その可能性は十分にある。しかし、適切な遺伝カウンセリングを行うことは緊急の課題であるので、当面はそのための暫定措置が必要となる。以下のような選択肢が考えられる。

1) 人類遺伝学会の臨床遺伝学認定医と臨床遺伝学会

1) 神奈川県立こども医療センター遺伝科長 2) 女子栄養大学教授 3) 大阪府立看護大学教授 4) 有田市立病院小児科部長 5) 近畿中央病院病院長 6) 新潟大学神経内科教授 7) 石川県立中央病院産婦人科医長 8) 順心会津名病院病院長 9) 信州大学医療短期大学部助教授 10) 東北大学大学院小児科助教授 11) 久留米大学小児科教授 12) 奈良医大小児科教授 13) 大阪大学小児科教授 14) 横浜市大産婦人科教授 15) 東京通信病院小児科医長 16) 埼玉県立小児医療センター遺伝科医長

の遺伝相談認定医師カウンセラーを互いに認めあい、どちらかの認定医であれば遺伝カウンセリングができるものとする。両学会の現状を認めあう安易な方法ではあるが、認定基準が不揃いとなり、移行措置としてもあまり好ましくない。

2) 臨床遺伝学会の認定医師カウンセラーを人類遺伝学会の認定医に吸収し、臨床遺伝学認定医に統一する。この案の背景には、大部分の認定医師カウンセラーが人類遺伝学会会員であること、臨床遺伝学会が日本医学会の分科会になる可能性が低いことがある。ただ、この案は臨床遺伝学会にとっては受け入れがたいものであろうし、一方臨床遺伝学認定医の中にも、遺伝カウンセリングに従事しない人もいるので、臨床遺伝学認定医を遺伝カウンセリングに従事するか否かで二つに分ける必要性も出てくるであろう。

3) 人類遺伝学会の臨床遺伝学認定医を、臨床遺伝学会の遺伝相談認定医師カウンセラーに統合する。遺伝カウンセリングによりフォーカスを絞った認定医になるという利点はあるが、認定医制協議会に認定してもらえず、三者懇からも認定されず、社会に認知されない認定医になる恐れがある。

4) 両方の認定医の認定基準を統一する努力をして、早急に新しい認定医を作る(例 臨床遺伝専門医)。それまでは両方の認定医を遺伝カウンセリングに従事する資格とする。互いの認定医に不足する事項については、早急に互いの研修会で研修する。

十分な審議の結果、第4案を採用するのが妥当との結論に達した。いずれにせよ、二つの認定医の資格や基準を揃える必要がある。到達目標や研修内容のすり合わせ、セミナーの共同開催、合同の認定試験の実施などが今後の検討課題となろう。新しい認定基準を他の遺伝関連学会にも示し、両学会と関連学会による共同認定に基づく認定医作ることが最善の策である。新たな認定医を三者懇が認めるかは不明であるが、可能性は十分である。この認定医の統一案を両学会に示し、了解を得たうえで早急に具体的な行動を開始すべきと考える。

分担研究者：青木菊麿（女子栄養大学小児保健学教授）

研究要旨：1) 地域カウンセリングシステムの構築のための基礎資料として、全国の遺伝相談実施施設の現状、及びシステム化への可能性についてアンケート調査を実施した。2) 一部地域におけるシステム化の可能性について検討した。

「研究目的」

遺伝子の解析が可能となって遺伝性疾患の研究は大きく進展し、様々な遺伝学的情報が明らかにされつつあるが、遺伝性疾患のハイリスク家族に対し、必ずしも十分な情報が提供されているとはいえない。そのため、適切な専門スタッフが遺伝相談について正しい知識を持ち、カウンセリングを必要とするクライアントに適切なカウンセリングが提供可能な実施体制を整備し、充実させていく方策を検討することは、重要な課題である。そのために地域的に遺伝相談に関する情報センターを整備確立し、ネットワークを構築して国民の要望に応える組織化の具体的体制を検討し、地域における遺伝相談あるいは遺伝カウンセリングが効率よく実施されるために、各地域の遺伝相談のシステム化を提言することを研究目的とする。

「研究方法」

1. 我が国で遺伝カウンセリングを実施している施設の把握を目的として、日本人類遺伝学会臨床遺伝学認定医及び日本家族計画協会主催遺伝相談医師カウンセラー研修会修了者を対象に、遺伝カウンセリングの活動状況をアンケート調査した。
2. 研究協力者の所属する地域で、システム化についての具体的な検討を行った。

「研究結果と考察」

1. アンケート調査結果

アンケート発送数 558 に対して、350 名から回答が得られ（回答率 62.7%）、回答施設数は 198 であった。地域カウンセリングシステムの構築に関する主な項目のアンケート調査集計結果は、以下のごとくであった。

1. 回答の得られた施設を分類すると、大学病院は 56 施設、総合病院 71 施設で、その他保健所が 26 施設、診療所や個人病院が 20 施設であった。

同一施設で複数の遺伝相談部門の開設数は 78 であり、そのうち大学病院が 26 施設、総合病院や小児医療センターが 8 施設含まれていた。遺伝相談の大部分は大学病院や総合病院が中心となっており、行われていると考えられた。

2. 各施設において遺伝相談を行っている医師数は、1 名が 110 施設、2 名は 35 施設、3 名は 25 施設、4 名は 8 施設、5 名以上は 4 施設という結果であった。大部分の施設では 1 人の医師が遺伝相談を担当していることになり、そのため特に遺伝相談の各地域でのネットワーク化が望まれていることが考えられた。常勤の医師により遺伝相談が実施されている施設は 161、非常勤のみの施設数は 19 であり、大部分の施設が常勤医により実施されていることが明らかであった。

3. 学会による認定医の状況は、日本人類遺伝学会認定医 203 名、日本臨床遺伝学会認定医は 64 名であり、両方の認定医は 38 名であった。

5. 遺伝相談の年間件数は、10 件以下 74 施設、10～50 件 92 施設、50～100 件 17 施設、100～200 件 7 施設、200～300 件 4 施設であり、大部分の施設では年間相談件数は 50 以下であったが、300 件以上と回答したのは 4 施設であった。

6. 遺伝相談の実施回数については、週 1 回 50 施設、週 2 回 11 施設、週 3 回 2 施設、月 1 回 34 施設、月 2 回 18 施設、不定期 18 施設であった。

7. 遺伝相談の専門別分野（複数回答）に関して回答した医師数は、染色体・奇形 219 名、神経疾患 119 名、筋疾患 117 名、精神疾患 119 名、代謝性疾患 139 名、血液疾患 48 名、羊水絨毛に伴うカウンセリング 151 名、皮膚疾患 40 名、眼科疾患 34 名、耳鼻科疾患 27 名、遺伝相談全般 150 名という内容であった。

8. 遺伝相談を独立した部門としている施設数は、大学病院 7、小児病院関係 3、保健所 2、その他 4 であり、遺伝子診療部などの名称で独立した診

療部が増加しつつあることが想像された。特定科の一部としては、小児科・産婦人科が大部分であった。

9. 地域における遺伝相談ネットワークについて、計画ありの回答は 47 施設、計画なしは 141 施設であり、ネットワークの計画があれば参加したいという回答は 181 名、いいえ 19 名で、ネットワーク化に関心が高いことが伺われた。

10. 具体的に全国あるいは地域の遺伝相談ネットワークに対し、何を望むかという設問には、複数回答ではあるが、①地域別の遺伝カウンセリング施設の全国リスト 241 名、②疾患もしくは分野別遺伝カウンセリング施設の全国リスト 227 名、③特定の疾患について遺伝子診断を行ってくれる施設リスト 306 名、④専門家から診断やアドバイスを受けることが出来る 210 名、⑤パソコン通信を用いて画像を送り専門家の意見が聞ける 127 名、⑥利用できる福祉制度やその窓口を知りたい 215 名、⑦患者支援団体を紹介して貰いたい 229 名、という結果であり、遺伝子診断とともに患者支援団体や福祉制度の存在を知りたいという希望が多かった。遺伝相談は遺伝子解析から福祉の問題まで非常に幅広いものが要求されている分野であることが確認された。ネットワーク構築の際にインターネットを活用することを想定したアンケート内容であったが、クライアントのプライバシー保護の問題、専門情報が一般市民に流れた際内容に関して責任の所在が不明になる、カウンセリングが集中すると思われる施設にホームページを開く、などの回答が多く、ネットワーク構築にパソコンの利用は十分に考えられる結果であった。

11. 遺伝カウンセリングの保険適応については、賛成が 306 名 (86%) であり、大部分の医師が賛成であった。保険適応に必要な条件としては、これまで存在する研修制度、認定医制度を利用するという意見が大部分であり、保険適応となるカウンセリング施設を限定するという意見も多く見られた。

12. 地域別 (都道府県別) 遺伝相談施設数は東京の 26 施設を最高に、地域によっては 1 施設のみが数地域みられた。

II. 遺伝医療システムの構築と運用に関する地域別システム化の予備的な検討

1. 横浜地区 (研究協力者 横浜市立大学 平原史樹)

研究協力者の所属する施設のある横浜市は本邦第 2 の都市であり、人口は既に 300 万を越え、遺伝医療サービスも含めて、様々な高次医療サービスの整備が急務とされている。その中で、本施設は大学病院としての機能を活用した遺伝医療サービスを提供する必要がある。

現在本施設では遺伝相談カウンセリングは、横浜市立大学医学部付属病院内の産婦人科におかれている遺伝相談外来のみであるが、施設としては日本人類遺伝学会臨床遺伝学認定医師指導施設としての認定を受けており、さらに日本臨床遺伝学会遺伝相談医師カウンセラー認定医と指導医のもとに、臨床遺伝認定医 4 名が所属し、認定研修中の者も産婦人科、小児科、精神科、泌尿器科など、多岐にわたり、大学病院としての機能を活用した遺伝医療サービスを統合、整理して提供することが可能であり、従来の併診体制をさらに進めた形での統括的診療体制を検討し、整備している。

また、本施設は、必ずしも全市全域ではないが、横浜市内、各区の保健所からの紹介事例の遺伝相談にも、多く対応しているのが現状である。現在、横浜市には遺伝相談を含めた、遺伝医療に総括的に対応している施設が県立子ども医療センターに 1 か所のみ存在しているものの、到底これらの需要に対応しきれない状況ではない。現在横浜市全 18 区の保健所担当部署より、保健所段階での遺伝相談の需要数、内容、対応につき、調査、分析を行うと同時に、市内主要医療機関にも調査範囲を広げ、その実体と問題点を明らかにしている所である。

以上の検討事項を分析し、本地域における遺伝相談の需要、地域内での連携、又その中で、遺伝相談、出生前診断における倫理的基盤の整備についても十分な検討を行うこととする。

2. 東北地方 (研究協力者 東北大学 松原洋一)

1) これまでの東北地方における遺伝カウンセリングは、他地域に比べて著しく数少ないカウンセラーがそれぞれ孤軍奮闘している状況であった。そのような状況下で、近年、カウンセリングが十分になされないままに遺伝子診断が急速な勢いで導入されつつある。また、現在、保健所を中心に行われている一次遺伝相談と、より専門的な二次あるいは三次の医療機関における遺伝相談は必ずしも有機的に連携されていない。さらに、大学付

属病院においては、各科で個別に施行されている遺伝子診断やカウンセリングも施設全体として協調がなされていない。これらの施設の連携をはかる第一歩として、現時点での遺伝カウンセリング実施施設を把握することが、第1の目的である。

2) 遺伝疾患のカウンセリングにあたっては、正確な診断が大前提となる。近年の分子遺伝学的研究の進歩は、様々な遺伝疾患における遺伝子診断を可能とした。しかしながら、どの施設でどのような解析が行われているかという情報を得ることは、特に頻度の低い先天性代謝異常症では困難である。米国ではすでに連邦政府が財政的な援助を行う遺伝子診断情報ネットワークが稼働しており、550種類を超える遺伝性疾患に対する遺伝子診断施設がリストアップされている。したがって、我が国においてもこのような遺伝子診断可能な情報ネットワークを構築して、遺伝医療システムの一端とすることが急務と考えられる。そのような観点から、各種遺伝疾患の診断が可能な施設を調査することが第2の目的である。

3) 遺伝カウンセリングをすでに実施している施設および計画中の施設として、青森県3施設、岩手県7施設、秋田県5施設、山形県2施設、宮城県4施設がリストアップされた。

4) 今後、以上の遺伝カウンセリング施設を結んだ有機的なネットワークをつくり、情報交換することによって、東北地区におけるより良い遺伝相談システムを作り上げていくことが期待される。来年度はこれらの施設と具体的に連絡をとり、研究会を発足させることを計画中である。

3. 埼玉県 (研究協力者 埼玉県立小児医療センター 大橋博文)

埼玉県の遺伝相談の需要として、毎年出生する先天異常をもつ児の3分の1の家族が遺伝相談を必要とするとして約1000件、また、全国の出生前診断件数から埼玉県のそれを推測して侵襲的検査で300件以上、母体血清マーカーテストで約1000件と想定した。現在埼玉県で遺伝相談の窓口は5ヶ所のみで、そのうち本研究協力者が担当する3ヶ所合計の相談実績は平成9年度で56件である。この需要と実績のギャップは遺伝相談システムの不備を示唆する。システム整備の研究として以下を計画している。1) 厚生省遺伝相談モデル事業への参加検討：保健所、医療機関を一次遺

伝相談施設、既存の遺伝相談を主に5施設程度を2次施設、埼玉県立小児医療センターを3次施設とする。それぞれの施設での対応相談内容基準を決め、より高次の相談内容の場合は高次施設へ紹介する。3次施設は情報バックアップ機能も果たす。同時に、一般教養として認識されるべき代表的な相談内容に関する、保健婦や一般県民を対象とした教養セミナーを定期的開催する。2) 当センターにダウン症児と家族に対する情報提供集団指導外来がある。以前京都で行われたダウン症児の家族へのアンケート調査と同じものを当県で行い、当外来が家族にメリットがあったか否かを比較評価する。本活動の存在意義が評価できれば、ダウン症に限らず、先天異常性疾患に対する医療機関のアプローチの一つの在り方が示される。

4) 福岡県 (研究協力者 久留米大学 芳野信)

久留米大学病院では1996年4月から学際的外来として遺伝外来を開設・運営にあたってきた。その運営の過程で大分遺伝カウンセリングネットワークの支援を得て、カウンセリングに役立terるという症例を経験した。これらの体験を通じて期待される地域遺伝カウンセリングネットワークの機能について検討した。これらの機能としては、①診断方法、特に遺伝子解析に関する情報の交換、およびクライアントが受けることの出来る医療サービスに関する情報の交換。②実際の症例における専門家へのコンサルテーション。③倫理的問題に関する意見の交換。などがあげられる。

「結語」

全国における遺伝相談システム化は各地域が中心になって地域別に構築されていくことが望まれる。その際拠点となるべき施設は大学病院や小児病院などであり、地域での一次相談から三次相談に至るまでのシステム化が求められるべきである。遺伝相談カウンセラーが必要とする情報は、遺伝性疾患の診断に必要な遺伝子検索から福祉の問題まで幅広いものであり、各地域においてこれらの要望に応じられるシステム化が期待されている。また、地域によっては遺伝相談活動の拠点となる施設の数に差が認められるので、これを解消するような検討が必要と考えられる。どの地域においても、同一レベルの遺伝相談が行われることを目標とすべきである。来年度は各地域における具体的な検討の段階に入る予定である。