

ジに掲載した。

【障害一般】

- ・ドーナツの会 (知的障害一般)
- ・H. E. L. Pみんなといっしょに愉映に人生を楽しむ会 (障害一般)
- ・なごみの会 (障害一般)
- ・それいゆ : NAGOYA (母親の交流)
- ・障害児とワーキングマザーネットワーク (働く母親の交流)
- ・障害児・者の「きょうだい」ネットワーク (兄弟姉妹の交流)
- ・マザーグースの会, 療育サロン
- ・夢すばる
- ・笑の会
- ・札幌いちご会
- ・全国障害者家族会連合会

【ダウン症・染色体異常】

- ・日本ダウン症ネットワーク
- ・北海道小鳩会ホームページ (ダウン症)
- ・茨城県ダウン症協会
- ・つくばダウン症児者親の会
- ・こぼとふくおか (ダウン症)
- ・郡山こぼと会
- ・あのねの会 (ダウン症)
- ・つくしの会 (ダウン症)
- ・静岡ダウン症児の将来を考える会
- ・FOUR-LEAF CLOVER (染色体起因障害児)

【心疾患】

- ・全国心臓病の子供を守る会神奈川県支部

【学習障害】

- ・LD (学習障害) 「けやき」

【その他】

- ・日本二分脊椎協会
- ・筋ジス協会京都支部
- ・MLD (metachromatic Lewkodystrophy) ホームページ
- ・悪性高熱症 友の会
- ・全国失語症友の会連合会
- ・青森ヤングスターズ
- ・稀少難病者全国連合会「あせび会」

4) 遺伝医学に関する倫理ガイドラインの項には遺伝医療を実際に行っていく際、大変有用な以下のガ

イドラインを掲載した。

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), 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), 母体血清マーカー検査に関する見解 (日本人類遺伝学会倫理審議委員会 同理事会), 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), 遺伝学的検査に関するガイドライン (日本人類遺伝学会理事会, 倫理審議委員会)

D. 考察

我国の遺伝医療を充実させていくために必要な情報としては次のようなものが考えられる。

①遺伝カウンセリング施設リスト (各地域ごとに遺伝カウンセリングに対応している施設, 所在地および受診方法を記載した一覧表), ②遺伝子検査情報 (どこでどのような遺伝子検査が可能か, およびその費用等についての情報), ③遺伝病患者・家族サポートグループ情報 (各疾患ごとのサポートグループの活動内容および連絡先を掲載した一覧表), ④遺伝医療をすすめる際に最低限必要な遺伝医学の基礎知識, ⑤遺伝カウンセリングの具体例

これらの情報の内, ①と②については「遺伝医療情報システムの構築に関する研究」班 (分担研究者: 藤田潤) で立ち上げた「いでんネット」<<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>>に掲載され, また③から⑤は当研究班で立ち上げた「GENETOPIA」<<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/>>に掲載した。

「いでんネット」と「GENETOPIA」は極めて覚えやすいホームページアドレス<<http://www.iden.gr.jp>>の「遺伝医療システムの構築と運用に関する研究班」ホームページで結合されており, 極めて利便性が高い。このホームページが広く普及し, 多くの遺伝医療担当者に有効に利用されれば, 我国の遺伝医療の質的向上が期待できる。

インターネットを通じた情報提供は全国どこでも利用でき, しかも最新の情報が得られるので, 我国の遺伝医療システムの構築を基盤的に支える役割を果たすと考える。しかし, 今回サポートグループ情報を収集する際, 思わぬ事態に遭遇した。本研究班のホームページのサポートグループ情報の項に掲載することの可否を問い合わせたところ, いくつかのサポートグループから当該疾患は遺伝病ではないので, 遺伝医療のホームページに掲載されると遺伝病と間違われてしまうので困るという意見が寄せられた。「遺伝病は遺伝する病気のことではなく, 遺伝

要因が発症に関係している病気だ」という最も基本的な理解がなされていないことを痛感した。遺伝医療に関する情報を一方的に与えられるだけでは不十分であり、与えた情報を正しく理解していただけるような遺伝学に関するリテラシーを国民全体に広げていく努力が必要である。

遺伝情報ネットワークの第一段階として、今回の研究で立ち上げることでできたホームページは一方の方向の情報提供としては完成度の高いものであると考える。しかし、遺伝医学の進歩は日進月歩であるので、ホームページに掲載される内容も逐次更新しなければならない。また、遺伝カウンセリングの具体例についても、種々の事例を掲載することにより、さらに有用性の高いものになる。本ホームページの維持・継続・発展を保障する研究支援が望まれる。

さらに今後、具体的な症例検討や種々の問題に関するQ&Aなどの相互方向の情報交換ができれば理想的であるが、守秘義務の問題や責任の所在など複雑な問題を解決する必要がある。相互方向の情報交換の方法としては利用者資格および利用方法を厳格にした上で、メーリングリストを用いることが考えられる。今後、具体的な方法を模索していきたい。

E. 結論

遺伝カウンセリング施設情報、遺伝子検査情報、遺伝病患者・家族サポートグループ情報、遺伝医療をすすめる際に最低限必要な遺伝医学の基礎知識、遺伝カウンセリングの具体例など遺伝医療を行う際必要な情報を収集・整備し、これらの情報を掲載するホームページを作成した。

F. 研究発表

1. 論文発表

Ohnishi A, Yamamoto T, Yamamori K, Sudo K, Fukushima Y, Ikeda M: Myelinated fibers in Charcot-Marie-Tooth disease type 1B with arg98his mutation of Po protein. *J Neurological Sciences* 171:97-109, 1999

Kubota T, Oga S, Ohashi H, Iwamoto Y, Fukushima Y: Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome in a woman with skewed X-chromosome inactivation. *Am J Med Genet* 87:258-261, 1999

Matsuo M, Muroya K, Kosaki K, Ishii T, Fukushima Y, Anzo M, Ogata T: Random X-inactivation in a girl with duplication Xp11.21-p21.3: Report of a patient and review of the literature. *Am J Med Genet* 86:44-50, 1999

Nakajima K, Sakurai A, Kubota T, Katai M, Mori J, Aizawa T, Fukushima Y, Hashizume K: Multiple endocrine neoplasia type 1 concomitant with Prader-Willi syndrome: Case report and genetic diagnosis. *Am J Med Sci* 317:346-349, 1999

Wakui K, Tanemura M, Suzumori K, Hidaka E, Ishikawa M, Kubota T, Fukushima Y: Clinical applications of two-color telomeric FISH for prenatal diagnosis: identification of chromosomal translocation

in five families with recurrent miscarriages or a child with multiple congenital anomalies. *J Hum Genet* 44:85-90, 1999

De Baere E, Van Roy N, Speleman F, Fukushima Y, De Paepe A, Messiaen L: Molecular and physical characterization of the 3q23 breakpoint of a de novo reciprocal translocation t(3;4)(q23;p15.2) in a patient with BPES. *Genomics* (in press)

Kubota T, Nonoyama S, Tonoki H, Masuno M, Imaizumi K, Kojima M, Wakui K, Shimadzu M, Fukushima Y: A new assay for the analysis of X-chromosome inactivation based on methylation-specific PCR. *Hum Genet* 104:49-55, 1999

Tomita Ha, Nagamitsu S, Wakui K, Fukushima Y, Yamada K, Sadamatsu M, Masui A, Konishi T, Matsuishi T, Aihara M, Shimizu K, Hashimoto K, Mineta M, Matsushima M, Tsujita T, Saito M, Tanaka H, Tsuji S, Takagi T, Nakamura Y, Nanko S, Kato N, Nakane Y, Niikawa N: Paroxysmal kinesigenic choreoathetosis locus maps to chromosome 16p11.2-q12.1. *Am J Hum Genet* 65:1688-97, 1999

Kuroki Y, Iwamoto T, Lee J, Yoshiike M, Nozawa S, Nishida T, Ewis AA, Nakamura H, Toda T, Tokunaga K, Kotliarova SE, Kondoh N, Koh E, Namiki M, Shinka T, Nakahori Y: Spermatogenic ability is different among males in different Y chromosome lineage. *Journal of Human Genetics*. 44(5):289-92, 1999. Abstract | Complete Reference

Shinka T, Tomita K, Toda T, Kotliarova SE, Lee J, Kuroki Y, Jin DK, Tokunaga K, Nakamura H, Nakahori Y: Genetic variations on the Y chromosome in the Japanese population and implications for modern human Y chromosome lineage. *Journal of Human Genetics*. 44(4):240-5, 1999.

Matsushita Y, Suzuki Y, Oya N, Kajiura S, Okajima K, Uemura O, Suzumori K: Biochemical examination of mother's urine is useful for prenatal diagnosis of Bartter syndrome. *Prenatal Diagnosis*. 19(7):671-3, 1999 Jul. Abstract | Complete Reference

Ogasawara M, Aoki K, Katano K, Aoyama T, Kajiura S, Suzumori K: Prevalence of autoantibodies in patients with recurrent miscarriages. *American Journal of Reproductive Immunology (Copenhagen)*. 41(1):86-90, 1999 Jan.

福嶋義光, 上野一郎: 臨床検査における遺伝子診断の現状と今後の展望. 広範囲 血液・尿化学検査, 免疫学的検査(4) —その数値をどう読むか—. *日本臨床*57: 615-618, 1999

涌井敬子, 福嶋義光: 染色体検査の適応となる病態・疾患および試料の採取法. 広範囲 血液・尿化学検査, 免疫学的検査(4) —その数値をどう読むか—. *日本臨床*57: 624-627, 1999

福嶋義光: 遺伝医学と生命倫理. *日本皮膚科学会雑誌* 109:1729-1733, 1999

福嶋義光: 遺伝子診療外来の現状. 第25回日本医学会総会会誌 12-S-5-1

櫻井晃洋, 福嶋義光, 橋爪潔志: MEN 1型の遺伝カウンセリングとフォローアップ. 特集: MEN 1型: 基礎から臨床まで—最新のトピックスから. *内分泌外科*16:111-116, 1999

櫻井晃洋, 橋爪潔志, 福嶋義光: 多発性内分泌腺腫患者の遺伝子診療の現状と将来. *肝胆膵* 38:1035-1040, 1999

福嶋義光: 遺伝子診療としての家族性腫瘍への取り組み. *現代医療*31:143-147, 1999

福嶋義光: 糖尿病の遺伝カウンセリング (特集 糖

- 尿病と遺伝子診療). Pharma Medica 17(9):79-84, 1999
- 福嶋義光: 遺伝子診療システムの構築に向けて. 臨床医25 (6): 1254-1257, 1999
- 福嶋義光, 玉井真理子: 遺伝医療における患者支援. 臨床医25 (6): 1247-1249, 1999
- 福嶋義光: 遺伝子診療の現状と将来. Mebio 16 (6): 98-102, 1999
- 福嶋義光: 遺伝カウンセリングの基礎と応用. 小児科診療62 (7): 971-976, 1999
- 福嶋義光, 玉井真理子: 遺伝医療におけるサポートグループとの連携. 小児科診療62 (7): 994-997, 1999
- 福嶋義光: 遺伝子解析の進歩と遺伝子診療. 総合臨床48: 29-36, 1999
- 福嶋義光: 遺伝子診断. 生活教育43(4):48-49, 1999
- 福嶋義光: 第1節 遺伝子・染色体異常. 第4章 精神遅滞の出生前要因・分類・疫学「発達障害の基礎(有馬正高監修)」, 日本文化科学社 1999, pp. 151-172
- 福嶋義光: 遺伝疾患の遺伝子診断. 「分子予防医学(松島綱治編)」, 医学書院, 1999, pp.286-294
2. 学会発表
- 福嶋義光: [シンポジウム] 出生前診断とその問題点 2) 遺伝医学の視点から. 第102回日本小児科学会学術集会(東京), 1999.4.23-25
- 櫻井晃洋, 一ノ瀬良樹, 涌井敬子, 橋爪潔志, 福嶋義光: Anticipationを認める海綿状血管腫の1家系. 第9回Medical Genetics 研究会(東京) 1999.6.19-20
- 涌井敬子, 日高恵以子, 石川雅世, 勝山努, 福嶋義光: 染色体の構造異常解析におけるSKY法の有用性と限界. 第9回Medical Genetics 研究会(東京), 1999.6.19-20
- 関博, 久保田健夫, 涌井敬子, 高岡邦夫, 福嶋義光: 多発性外骨腫の遺伝子変異解析. 第9回Medical Genetics 研究会(東京), 1999.6.19-20
- 久保田健夫, 関博, 安達瓦, 涌井敬子, 那須民江, 福嶋義光: 腫瘍組織における遺伝子のメチル化異常. 第9回Medical Genetics 研究会(東京), 1999.6.19-20
- 福嶋義光, 上野一郎, 久保田健夫, 涌井敬子, 関博, 櫻井晃洋, 玉井真理子, 藤森実: 遺伝子診療のPitfall. 第9回Medical Genetics 研究会(東京), 1999.6.19-20
- 福嶋義光: [シンポジウム] 胎児医療と生命倫理 (2) 遺伝診療部の立場から. 第39回日本先天異常学会学術集会(鹿児島), 1999.7.14-16
- 福嶋義光: [シンポジウム] 遺伝子診療の現状と方向 (2) 遺伝子診療部について. 第6回日本遺伝子診療学会大会(名古屋), 1999.7.30-31
- K. Wakui, T. Kubota, E. Hidaka, M. Ishikawa, T. Katsuyama, Y. Fukushima: Afamilial interstitial deletion of 21q. It is possible for a recessive generesponsible for mental retardation to exist within 21q11-21. 49th Annual Meeting of the American Society of Human genetics, 1999.10.19-23. San Francisco, USA
- T. Wada, T. Kubota, Y. Fukushima, Saito: Clinical and Genetic characterization of 9 Japanese patients with X-linked α -thalassemia/mental retardation (ATR-X) syndrome. 49th Annual Meeting of the American Society of Human genetics, 1999.10.19-23. San Francisco, USA
- 福嶋義光: [シンポジウム] 出生前診断と倫理 5) 遺伝カウンセリング. 日本人類遺伝学会第44回大会, 1999.11.17-19, 仙台
- 中根貴弥, 関博, 久保田健夫, 涌井敬子, 池田修一, 吉田邦広, 櫻井晃洋, 小池健一, 松本和彦, 藤森実, 二階堂敏雄, 金井誠, 中山淳, 玉井真理子, 福嶋義光, 村瀬澄夫, 山上浩志: 遺伝情報ネットワーク. 日本人類遺伝学会第44回大会, 1999.11.17-19, 仙台
- 和田敬仁, 久保田健夫, 福嶋義光, 齊藤伸治: X-linked α -thalassemia/mental retardation syndrome (ATR-X) の ATRX 遺伝子解析. 日本人類遺伝学会第44回大会, 1999.11.17-19, 仙台
- 関博, 久保田健夫, 涌井敬子, 高岡邦夫, 福嶋義光: 多発性外骨腫の遺伝子変異解析. 日本人類遺伝学会第44回大会, 1999.11.17-19, 仙台
- 久保田健夫, 関博, 涌井敬子, 那須民江, 福嶋義光: 食道癌におけるDNAメチル化異常: p16, p15, E-cad, H-cad, SNERPN 遺伝子の解析. 日本人類遺伝学会第44回大会, 1999.11.17-19, 仙台
- 涌井敬子, 福嶋義光: 疾患に関連する染色体均衡型構造異常症例のデータベース化と株化細胞保存の重要性. 日本人類遺伝学会第44回大会, 1999.11.17-19, 仙台
- 石川雅世, 日高恵以子, 涌井敬子, 福嶋義光, 勝山努: SKY法と各染色体腕特異的テロメアプローブを用いたFISH法による染色体構造異常の解析. 日本人類遺伝学会第44回大会, 1999.11.17-19, 仙台
- 五石圭司, 中村友彦, 田村正徳, 江木晋三, 小木曾嘉文, 福嶋義光: 副腎機能不全症状と高CK血症の合併を契機に診断された“X染色体短腕隣接遺伝子症候群”の一例. 第22回小児遺伝医学学会学術集会, 1999.11.4-5, 東京
- 永井敏郎, 外木秀文, 大橋博文, 長谷川知子, 福嶋義光, 黒木良和, 松尾宣武, 新川詔夫: 日本人 Prader-Willi 症候群の縦断的成長曲線の完成. 第22回小児遺伝医学学会学術集会, 1999.11.4-5, 東京
- 五石圭司, 中村友彦, 田村正徳, 江木晋三, 小木曾嘉文, 福嶋義光: 9番染色体短腕端部の欠失で性分化異常(46,XY female)をきたした一例. 第22回小児遺伝医学学会学術集会, 1999.11.4-5, 東京

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）
分担研究報告書

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究

分担研究課題：遺伝カウンセリングのあり方に関する研究

(1) わが国における遺伝カウンセリングのあり方について

分担研究者：鈴木友和 公立学校共済組合近畿中央病院病院長

研究協力者：富和清隆（大阪市立総合医療センター部長）、大橋博文（埼玉県立小児医療センター）、玉井真理子（信州大学医療技術短期大学部助教授）、松原洋一（東北大学助教授）、平原史樹（横浜市立大学教授）、千代豪昭（大阪府立看護大学教授）、吉岡 章（奈良県立医科大学教授）、月野隆一（有田市立病院副院長）

研究要旨

わが国における遺伝カウンセリング（遺伝相談）のあり方に関し、以下の提言を行った。1. 実践的な遺伝カウンセリングを定義し、これを訓練された医師と他の専門職とのチームで行う診療行為であると規定した。遺伝カウンセリングは、様々な形態で行われる遺伝に関する相談及び遺伝子診断や治療などに関するインフォームドコンセントとは区別されるべきものである。2. 遺伝カウンセリングの実施要項を細部にわたり検討し、新しい実施基準をまとめた。

A. 研究目的

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究を推進するためには、遺伝カウンセリング（遺伝相談）に関する用語の定義や遺伝カウンセリングそのものの定義を明確にしておく必要がある。本研究はその作業を行い、わが国における遺伝カウンセリングのあり方を提言することを目的とする。

B. 研究方法

主任研究者直属の作業部会が編成され、4回の会合、E-mail や FAX により意見交換が行われ、提言がまとめられた。

C. 研究結果およびD. 考察

わが国における遺伝カウンセリングのあり方について以下のとおり提言する。

1. 歴史的背景

臨床遺伝学の応用として 1940 年代に始まった遺伝カウンセリング（遺伝相談）の対象は、最近まで主に単一遺伝子病、染色体異常や先天奇形で

あり、カウンセリングの内容もそれらの疾患が家族や次世代にどのように遺伝するかを説明することが中心であった。また、遺伝性疾患に対する無理解や誤解に基づく不安や悩みも少なくなく、遺伝や疾患に対する理解を深めることも遺伝カウンセリングの重要な役割であった。遺伝カウンセリングでは、他の個体に形質を伝える役割を担うものとしての遺伝子は想定されてはいたが、体細胞における遺伝子の役割についてはあまり意識されることはなかった。

ところが 1950 年代に始まった分子生物学の進歩により、ヒトの遺伝子や発生メカニズムの解明が進み、遺伝性疾患はもとより腫瘍及び広範囲の疾患において遺伝子の異常や遺伝的背景の関与が明らかになってきた。それに伴い、臨床遺伝学の対象は急速に広がった。とりわけ、分子遺伝学的手法が遺伝子診断として診断学に利用されるようになり、また遺伝子を用いた治療、すなわち遺伝子治療も実現しつつある。これらの技術は遺伝性疾患に関してのみならず、遺伝子が発生病態に関与

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）

分担研究報告書

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究

分担研究課題：わが国における遺伝カウンセリングのあり方について

分担研究者：鈴木友和 公立学校共済組合近畿中央病院病院長

研究協力者：富和清隆（大阪市立総合医療センター部長）、大橋博文（埼玉県立小児医療センター）、玉井真理子（信州大学医療技術短期大学部助教授）、松原洋一（東北大学助教授）、平原史樹（横浜市立大学教授）、千代豪昭（大阪府立看護大学教授）、吉岡 章（奈良県立医科大学教授）、月野隆一（有田市立病院副院長）

研究要旨

わが国における遺伝カウンセリング（遺伝相談）のあり方に関し、以下の提言を行った。1. 実践的な遺伝カウンセリングを定義し、これを訓練された医師と他の専門職とのチームで行う診療行為であると規定した。遺伝カウンセリングは、様々な形態で行われる遺伝に関する相談及び遺伝子診断や治療などに関するインフォームドコンセントとは区別されるべきものである。2. 遺伝カウンセリングの実施要項を細部にわたり検討し、新しい実施基準をまとめた。

A. 研究目的

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究を推進するためには、遺伝カウンセリング（遺伝相談）に関する用語の定義や遺伝カウンセリングそのものの定義を明確にしておく必要がある。本研究はその作業を行い、わが国における遺伝カウンセリングのあり方を提言することを目的とする。

B. 研究方法

主任研究者直属の作業部会が編成され、4回の会合、E-mail や FAX により意見交換が行われ、提言がまとめられた。

C. 研究結果およびD. 考察

わが国における遺伝カウンセリングのあり方について以下のとおり提言する。

1. 歴史的背景

臨床遺伝学の応用として 1940 年代に始まった遺伝カウンセリング（遺伝相談）の対象は、最近まで主に単一遺伝子病、染色体異常や先天奇形で

あり、カウンセリングの内容もそれらの疾患が家族や次世代にどのように遺伝するかを説明することが中心であった。また、遺伝性疾患に対する無理解や誤解に基づく不安や悩みも少なくなく、遺伝や疾患に対する理解を深めることも遺伝カウンセリングの重要な役割であった。遺伝カウンセリングでは、他の個体に形質を伝える役割を担うものとしての遺伝子は想定されてはいたが、体細胞における遺伝子の役割についてはあまり意識されることはなかった。

ところが 1950 年代に始まった分子生物学の進歩により、ヒトの遺伝子や発生メカニズムの解明が進み、遺伝性疾患はもとより腫瘍及び広範囲の疾患において遺伝子の異常や遺伝的背景の関与が明らかになってきた。それに伴い、臨床遺伝学の対象は急速に広がった。とりわけ、分子遺伝学的手法が遺伝子診断として診断学に利用されるようになり、また遺伝子を用いた治療、すなわち遺伝子治療も実現しつつある。これらの技術は遺伝性疾患に関してのみならず、遺伝子が発生病態に関与

する様々な疾患に応用されつつある。こうした臨床遺伝学や分子遺伝学を応用した医療は全体として遺伝医療と呼ばれる。従って、遺伝医療には遺伝性疾患の診断、治療、遺伝カウンセリングのほか、遺伝子診断、遺伝子治療などが含まれる。今日、遺伝子を用いた医療は急速かつ広範囲に及んだため、遺伝子診断や遺伝子治療が遺伝子を共有する他の個体（家族）や社会に対して意味するものが意識されないままに医療サービスが提供されることもみられる。

遺伝医療の進歩は多くの期待とともに、新たな不安や疑問、迷いを人々にもたらした。多くの人々にとって、遺伝子診断や遺伝子治療を理解し様々な選択肢の中から自分にとって納得できる決断をすることは極めて困難である。また、遺伝子診断の結果が遺伝子を共有する他の個体（家族）や社会に与える影響についても理解と配慮が必要とされる。そうした様々な悩みや不安は遺伝子診断や治療手技に関する一般的なインフォームドコンセントで解消されるわけではない。コンセント（同意）よりも選択、決断が必要なのであって、それらは、対話を通じて自らの価値観と考えを整理する過程で得られる。遺伝カウンセリングは単に臨床遺伝学診断に基づく情報提供だけではなく、対話を通してクライアント（来談者）が自ら納得する判断を行い、意志を実現できるよう支援する過程である。

2. 診療として遺伝カウンセリングの必要性

臨床遺伝学の進歩により遺伝や遺伝性疾患に関する知見が急速に増大し、それに伴って一般市民の遺伝に関する関心や疑問、悩みも増加しつつある。それらの中には一般的な情報提供で対応できるものもあれば、極めて個人的な悩みのために個別のカウンセリングを必要とするものもある。

American Society of Human Genetics (1975) の定義によれば、遺伝カウンセリングはコミュニケーションの過程であり、(中略)この過程を通して個人や家族が以下のことをできるように援助する

ものであるとされる。

- (1) 診断、考えられる疾患の進行過程、可能な治療方法など、医学上の事実を理解する。
- (2) 遺伝と疾患の関係、特定の親族に疾患が再発するリスクを正しく認識すること。
- (3) 疾患再発リスクがある場合、対処方法にどのような選択肢があるかを理解すること。
- (4) リスクと家族の考え方を念頭に置いて、その家族にとって最適と思われる行動の方向付けを行い、そしてその決断に沿って実際に行動すること。
- (5) 疾患遺伝子を持つ家族が発症した場合、及び疾患の再発リスクがある場合に、出来る限り最良の調整を行うこと。

上記の遺伝カウンセリングの定義は医師の診断に基づいて、適切な訓練を受けた（医師ではない）いわゆる遺伝カウンセラーによって行う相談を想定して作られたものである。しかし、我が国の医療現場の状況を見ると、実際の遺伝カウンセリングでは、臨床遺伝学的に正確な診断が明らかでない場合も少なくなく、様々な医学情報の収集や、家系図から診断を確認することから始めなければならないことが多い。また、対話の中で高度に医学的判断を必要とすることが少なくない。相談は個人のプライバシーに深く係わることであり、法的に規定された職種によって行われることが望まれる。とりわけ、上記の（1）から（4）に対する相談上の責任を医療上また法的にとり得るのは我が国の現状では医師に限られる。従って、医師自身がカウンセラーであることが求められる。しかし、遺伝カウンセリングの内容によっては、医師との連携を密にすることによって医師以外の医療専門職が行うことがふさわしいステップがあることは言うまでもない。

基本的に遺伝カウンセリングは他の診療行為と同様に、訓練された医師と各種の専門職とのチーム医療であるべきである。カウンセリングの内容

が医学的対応に関するものや、高度に医学的判断を必要とするもの場合には、そのカウンセリングの最終責任は医師がとるべきであり、従って、カウンセリングそのものが、診療行為となる。そのような診療行為としての遺伝カウンセリングを、様々な形態で行われる遺伝に関する相談とは区別して、遺伝カウンセリングと呼ぶものとする。

遺伝カウンセリングは、遺伝子診断や治療の手技に関するインフォームドコンセントとは区別されるべきものである。それらのインフォームドコンセントがすでに目的が明らかにされた診療行為の一つのステップであるのに対して、遺伝カウンセリングは、クライアントが自分にとって最適な選択とは何かを理解し決断するためのカウンセリング過程である。

3. 遺伝カウンセリングの定義

遺伝カウンセリングとは、遺伝カウンセラーが遺伝性疾患の患者あるいはその可能性を持つ者、またはその家族に対して、生活設計上の選択を自らの意思で決定し行動できるよう、臨床遺伝学的診断を行い、医学的判断に基づき適切な情報を提供し支援する診療行為である。

解説

遺伝カウンセラーには臨床遺伝学とカウンセリング両者の知識と技能及び経験が必要とされる。

遺伝性疾患には遺伝子の変異あるいは多型が発症に関与していると考えられる疾患、染色体異常、先天異常を含める。

その可能性を持つ者とは臨床遺伝学的に遺伝性疾患を持つ可能性のある個人あるいは胎児を含める。

家族には、遺伝子を共有する可能性のある者、生活をともにするものを含める。

生活設計上の選択とは疾病予防などの健康管理、受診行為、生殖行為など、自らの生命や遺伝子を共有する者の生命を守り、生活の質を高めるための意思決定をいう。遺伝に関する相談は様々な形で行われ

るが、遺伝カウンセリングは臨床遺伝学的診断を伴う診療行為である。また、遺伝に関わる臨床検査や検査に関わるインフォームドコンセントとは区別される。

臨床遺伝学的診断とは遺伝子検査や他の臨床検査などから得られた医療情報や家族歴から得られた情報に基づく診断をさす。

医学的判断とは診断に基づき、クライアントの問題解決のために必要な情報を整理することである。

適切な情報とは、医学的に適切であるとともに、クライアントが理解し納得できる情報のことを指す。診療以外のいわゆる社会的支援に関する情報も含まれる。

支援の中にはクライアントの意識の変容、判断、自己決定に対する心理的支援が含まれる。

4. 遺伝カウンセリング実施基準

1) 診療機関基準について

a) 一般

- ・ 遺伝カウンセリングを独立した外来診療単位としている医療機関であること。

b) 遺伝カウンセリングセンターとしての認定施設

- ・ 遺伝カウンセリングを他の診療科から独立した外来診療枠として標榜している医療機関であること。

- ・ 常勤の遺伝相談認定医師カウンセラーまたは臨床遺伝学認定医が、遺伝カウンセリングの教育を受けた看護職、臨床心理士、メディカルソーシャルワーカーなどとともに、チーム医療として遺伝カウンセリングを行うシステムを構築していること。

- ・ 遺伝性疾患の最新の情報収集のための設備をもつこと（専門図書、インターネット、専用FAX）。

- ・ その医療機関の倫理委員会が機能していること。

2) 実施者

- ・ 遺伝カウンセリングを担当する医師が行った

場合に算定。

3) 対象

- ・ 対象者は遺伝性疾患ならびに先天異常などの遺伝的背景を心配する本人及び家族であり、対象疾患は単一遺伝子病、多因子遺伝病、環境要因による先天異常、染色体異常、結婚や妊娠に関する事項などである。
- ・ 但し、対象が疾患ではない場合は除く。例えば、性別、親子鑑定など。
- ・ また、出生前検査を含めた遺伝的診断法に関する単に一般的な範囲に留まる情報提供は遺伝カウンセリングに含めない。
- ・ 同時に複数の親族に対して集団的に行った場合でも単一の算定しかできない。

4) 診療記録について

- ・ 施設で専用の記録書式を準備し、カウンセリングの内容を記載し、診療録として収める。
- ・ クライアント、同席者、カウンセリングを行った担当医ならびに同席した医療関係者を記載。
- ・ 診療の開始時間と終了時間を記載。
- ・ 診療録は患者家族のプライバシーの保護を十分配慮して保管する。
- ・ 臨床遺伝学的情報収集に要した時間を算定する場合、診療録にその情報の内容を複写などして保管すること。

5) 診療報酬請求の限度

- ・ 初診から1ヶ月以内は月に3回
- ・ その後は月に1回以内
- ・ 初診から半年間に限る。

6) その他の条件

- ・ 電話によるカウンセリングは認めない。
- ・ 当事者の関知しない状況では、当事者以外（例えば婚約者）へのカウンセリングは認めない。

7) 診療行為の内容の基準

- a) 簡単：30分～60分
- b) 複雑：60分以上
- c) 再診簡単：30分以内

8) 診療報酬（円）

- a) 簡単：7,500
- b) 複雑：15,000
- c) 再診簡単：3,750

遺伝カウンセリングセンター認定施設で行った場合、上記に約1.5をかける。

つまり、

- a) 簡単：10,000
- b) 複雑：20,000
- c) 再診簡単：5,000

9) 診療報酬算出根拠

a) 基本計算

人件費：医師1人、看護婦1人、事務1人
医師年収14,296,000、看護婦5,971,000、事務6,350,000

なので、計26,617,000円

（平成9年度病院経営収支調査年報；厚生省健康政策局編；社団法人病院管理研究協会、から平均年収を引用）。

一日あたり（÷250日）そして1時間あたり（÷7時間）で計算して1時間あたり15,210円。人件費以外の経費（材料費、経費、減価償却費、その他）が人件費と同等必要として1時間あたり、

$15,210 \times 2 = 30,420$ 円

従って、簡単（30分）=15,000円、複雑30,000円、再診簡単75,000円となる。

b) 調整

全額自己負担となる現状では上記額では負担が大きすぎて遺伝カウンセリングの普及の妨げになると考え、この約半分に設定したのが上記報酬額である。

c) 再診の取扱いについて

初診では最低でも30分以上必要として簡単でも最低30分以上となっている。しかし、再診では初診と違って30分以内のカウンセリングもありうる。その場合を再診簡単として設定した。再診でも30分を超えれば、簡単、あるいは複雑

として扱う。

- 10) 実診療行為以外の時間に、臨床遺伝学的情報の収集、整理、分析に要した時間を次の遺伝カウンセリングにおける診療時に算定できる。時間単価に要した時間を乗じて報酬額を算定、時間単価は9)と同様半額に調整した額の15000円とし、最大時間を3時間までとする。

E. 結論

わが国の遺伝医療システムを確立するためには、遺伝カウンセリングをその根幹に位置付けて取り組むことが求められる。

F. 研究発表

1. 原著論文

Suzuki Y, Oda K, Yoshikawa Y, Maeda T, Suzuki T: A novel therapeutic trial of homogentisic aciduria in a murine model of alkaptonuria. *J Hum Genet* 44:79-84, 1999.

Oda H, Taketomi A, Maruyama R, Itoh R, Nishioka K, Yakushiji, Suzuki T, Sekiguchi M, Nakabeppu Y: Multi-forms of human MTH1 polypeptides produced by alternative translation initiation and single nucleotide polymorphism. *Nucleic Acids Res* 27 : 4335-4343, 1999.

Inoue R, Abe M, Nakabeppu Y, Sekiguchi M, Mori T, Suzuki T: Characterization of human polymorphic DNA repair methyl-transferase. *Pharmacogenetics* 10 : 59-66, 2000.

錦 正樹、松本素江子、竹内こずえ、栗名良和、山下憲一、向井幹夫、松崎圭輔、村上英紀、鈴木友和：PCR (Polymerase Chain Reaction) 法によるアンギオテンシン変換酵素遺伝子多型解析の基礎的検討—第1報—。近畿中央病院医学雑誌 20 : 87—91 1999.

2. 総説

鈴木友和：遺伝子診療への期待。共済フォーラ

ム No. 5, 5, 1999.

鈴木友和：遺伝子診療の時代。近畿中央病院医学雑誌 20 : 3-13, 1999.

鈴木友和：遺伝子治療。共済フォーラム No. 1, 10-11, 2000.

安部真佐子、井上 亮、鈴木友和：
O⁶-methylguanine-DNA methyltransferase 活性の個体差について。臨床薬理の進歩 No. 21, 25-30, 2000.

3. 著書

鈴木友和：遺伝子治療。内科学書 改訂第5版 p. 154-156, 中山書店, 東京, 1999.

鈴木友和：アミロイド-シス。内科学 第7版 p. 1565-1568, 朝倉書店, 東京, 1999.

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）
分担研究報告書

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究

分担研究課題：遺伝カウンセリングのあり方に関する研究
(2) 遺伝子検査の外注のあり方について

分担研究者：鈴木友和 公立学校共済組合近畿中央病院病院長

研究協力者：富和清隆（大阪市立総合医療センター部長）、大橋博文（埼玉県立小児医療センター）、玉井真理子（信州大学医療技術短期大学部助教授）、松原洋一（東北大学助教授）、平原史樹（横浜市立大学教授）、千代豪昭（大阪府立看護大学教授）、吉岡 章（奈良県立医科大学教授）、月野隆一（有田市立病院副院長）

研究要旨

わが国では外注による遺伝子検査が停滞し、診療に支障を来している。その原因を医療機関、民間の遺伝子検査実施施設及び政府に分けて分析した。早急に一本化されたガイドラインを定め、遺伝子検査の外注に関する必要な規制と節度ある推進が求められる。

A. 研究目的

近年、医療機関における遺伝子検査の需要は急速に高まりつつある。しかし遺伝子検査法の開発を行った研究機関では研究が終了するとともに医療機関からの遺伝子検査の依頼を受け入れなくなる場合が多い。一方、民間の遺伝子検査実施施設には、技術的な問題以前に、医療機関からの遺伝子検査を受け入れにくい状況があり、診療に支障を来している。本研究は外注による遺伝子検査が停滞する原因を分析し、そのあり方について提言することを目的とする。

B. 研究方法

主任研究者直属の作業部会が編成され、会合、E-mail や FAX により意見交換が行われ、提言がまとめられた。

C. 研究結果

外注による遺伝子検査が停滞する原因を医療機関、民間の遺伝子検査実施施設及び政府に分けて分析した結果、以下のことが明らかになった。

1. 医療機関

- 1) 個人の遺伝情報の保護に関する医師の認識が低い。
- 2) 遺伝子検査に関するインフォームドコンセントが充分でない。
- 3) 遺伝カウンセリングに必要な診療環境の整備が遅れている。

2. 民間の遺伝子検査実施施設

- 1) 遺伝子検査が保険診療の対象にならない限り、事業収益につながらない。
- 2) 商業的に採算が取れない「稀少病」の遺伝子診断サービスを維持してゆくシステムの確立。
- 3) 医療機関において遺伝子検査が一定のガイドラインに沿って発注され、かつ患者に報告されるという保証がなく、一度問題が生じれば、本来医療機関が取るべき責任まで負わされかねない。
- 4) 個人の遺伝情報の保護に留意した、検査受付から医療機関への報告までのガイドラインの作成。
- 5) 個人の遺伝情報の産業利用の規制の問題。

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）
分担研究報告書

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究
分担研究課題：遺伝子検査の外注のあり方について

分担研究者：鈴木友和 公立学校共済組合近畿中央病院病院長

研究協力者：富和清隆（大阪市立総合医療センター部長）、大橋博文（埼玉県立小児医療センター）、玉井真理子（信州大学医療技術短期大学部助教授）、松原洋一（東北大学助教授）、平原史樹（横浜市立大学教授）、千代豪昭（大阪府立看護大学教授）、吉岡 章（奈良県立医科大学教授）、月野隆一（有田市立病院副院長）

研究要旨

わが国では外注による遺伝子検査が停滞し、診療に支障を来している。その原因を医療機関、民間の遺伝子検査実施施設及び政府に分けて分析した。早急に一本化されたガイドラインを定め、遺伝子検査の外注に関する必要な規制と節度ある推進が求められる。

A. 研究目的

近年、医療機関における遺伝子検査の需要は急速に高まりつつある。しかし遺伝子検査法の開発を行った研究機関では研究が終了するとともに医療機関からの遺伝子検査の依頼を受け入れなくなる場合が多い。一方、民間の遺伝子検査実施施設には、技術的な問題以前に、医療機関からの遺伝子検査を受け入れにくい状況があり、診療に支障を来している。本研究は外注による遺伝子検査が停滞する原因を分析し、そのあり方について提言することを目的とする。

B. 研究方法

主任研究者直属の作業部会が編成され、会合、E-mail や FAX により意見交換が行われ、提言がまとめられた。

C. 研究結果

外注による遺伝子検査が停滞する原因を医療機関、民間の遺伝子検査実施施設及び政府に分けて分析した結果、以下のことが明らかになった。

1. 医療機関

- 1) 個人の遺伝情報の保護に関する医師の認識が低い。
- 2) 遺伝子検査に関するインフォームドコンセントが充分でない。
- 3) 遺伝カウンセリングに必要な診療環境の整備が遅れている。

2. 民間の遺伝子検査実施施設

- 1) 遺伝子検査が保険診療の対象にならない限り、事業収益につながらない。
- 2) 商業的に採算が取れない「稀少病」の遺伝子診断サービスを維持してゆくシステムの確立。
- 3) 医療機関において遺伝子検査が一定のガイドラインに沿って発注され、かつ患者に報告されるという保証がなく、一度問題が生じれば、本来医療機関が取るべき責任まで負わされかねない。
- 4) 個人の遺伝情報の保護に留意した、検査受付から医療機関への報告までのガイドラインの作成。
- 5) 個人の遺伝情報の産業利用の規制の問題。

- 6) 遺伝子検査実施施設の認可。
- 7) 遺伝子検査法の標準化と精度管理。

3. 政府

遺伝子検査に関わる問題は主に厚生省と通産省が民間の企業、研究機関さらには学会とともに検討を進めている。しかし両省の情報はいかに全く開示されていない。

D. 考察

遺伝子検査に関する検討は、夫々の医療機関、民間の遺伝子検査実施施設、政府さらには学会で進められているが、互いの情報交換が乏しく、効率性を著しく欠いている。そのためわが国の遺伝子検査の実施は国際的にも立ち遅れた状況にある。早急に一本化されたガイドラインを定め、遺伝子検査の外注に関する必要な規制と節度ある推進が求められる。

E. 結論

遺伝子検査の外注に関わる問題は、わが国独自の遺伝医療システムの確立という課題に帰結すると考えられる。

F. 研究発表

1. 原著論文

Suzuki Y, Oda K, Yoshikawa Y, Maeda T, Suzuki T: A novel therapeutic trial of homogentisic aciduria in a murine model of alkaptonuria. *J Hum Genet* 44:79-84, 1999.

Oda H, Taketomi A, Maruyama R, Itoh R, Nishioka K, Yakushiji, Suzuki T, Sekiguchi M, Nakabeppu Y: Multi-forms of human MTH1 polypeptides produced by alternative translation initiation and single nucleotide polymorphism. *Nucleic Acids Res* 27 : 4335-4343, 1999.

Inoue R, Abe M, Nakabeppu Y, Sekiguchi M, Mori T, Suzuki T: Characterization of human

polymorphic DNA repair methyltransferase. *Pharmacogenetics* 10 : 59-66, 2000.

錦 正樹、松本素江子、竹内こずえ、栗名良和、山下憲一、向井幹夫、松崎圭輔、村上英紀、鈴木友和：PCR（Polymerase Chain Reaction）法によるアンギオテンシン変換酵素遺伝子多型解析の基礎的検討—第1報—。近畿中央病院医学雑誌 20 : 87—91 1999.

2. 総説

鈴木友和：遺伝子診療への期待。共済フォーラム No. 5, 5, 1999.

鈴木友和：遺伝子診療の時代。近畿中央病院医学雑誌 20 : 3-13, 1999.

鈴木友和：遺伝子治療。共済フォーラム No. 1, 10-11, 2000.

安部真佐子、井上 亮、鈴木友和：
O⁶-methylguanine-DNA methyltransferase
活性の個体差について。臨床薬理の進歩
No. 21, 25-30, 2000.

3. 著書

鈴木友和：遺伝子治療。内科学書 改訂第5版
p. 154-156, 中山書店, 東京, 1999.

鈴木友和：アミロイド-シス。内科学 第7版
p. 1565-1568, 朝倉書店, 東京, 1999.