

厚生科学研究
(子ども家庭総合研究事業)

遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究

平成12年度研究報告書

平成13年 3 月

主任研究者 古山 順一

古
山
順
一

目 次

I 総括研究報告

遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究

兵庫医科大学 教授 先端医学研究所長 古山 順一

645

II 分担研究報告

1. 臨床遺伝専門医制度に関する研究

兵庫医科大学 教授 先端医学研究所長 古山 順一

650

2. 遺伝カウンセラー(非医師)制度に関する研究

大阪府立看護大学 教授 千代 豪昭

658

3. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究

神奈川県立こども医療センター 病院長 黒木 良和

667

4. 周産期遺伝カウンセリングシステム構築に関する研究

国立大蔵病院産婦人科 医長 左合 治彦

688

5. 遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究

信州大学医学部 教授 福嶋 義光

695

6. 遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究

京都大学医学研究科 教授 藤田 潤

702

遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究

主任研究者 古山 順一 兵庫医科大学教授・先端医学研究所長

研究要旨

6項目の分担課題について研究し、以下に述べる成果を得た。

1. 臨床遺伝専門医制度に関する研究：日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会の認定する二つの認定医を統合し臨床遺伝専門医とする合意（平成10・11年度『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〕』）がなされている。それを実現するため、全国規模で現在進行中の専門医認定協議会の進捗状況を視野に入れながら、臨床遺伝専門医の到達目標、研修カリキュラム、制度規則の具体案について検討し、詳細な詰めを残すまでとなった。2. 遺伝カウンセラー制度に関する研究：本邦には存在しない遺伝カウンセラー制度を発足させることについては既に人類遺伝関連学会間で合意（平成10・11年度『遺伝医療システムの構築と運用に関する研究』）されていて、本年度は遺伝カウンセラーの養成は大学院修士レベルが妥当であると結論され、その履修科目と到達目標を作成した。3. 遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究：『遺伝医療システムの構築と運用に関する研究』で開設した『いでんネット』と『genetopia』を統合した研究班ホームページ（<http://www.iden.gr.jp>）を作り、医療関係者間でニーズの高い遺伝相談施設および遺伝子検査施設情報のデータベース、遺伝子解析等のガイドライン、各種遺伝性疾患に関する解説、患者サポート・グループ情報等を公開した。さらに、遺伝子治療の国内情報についても公開準備を進めている。4. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究：遺伝カウンセリングシステムは地域に根差した地域完結型のものが望ましい。遺伝カウンセリングの需要を予測した結果、狭義の遺伝病に限定しても日本全国で32,000件に達し、生活習慣病まで加えると30万～100万件と膨大な需要が見込まれることが判明した。わが国の先駆的な地域遺伝カウンセリングシステムの実態調査から、遺伝カウンセリングシステムは規模別に分類すると、大都市型、地方中核都市型、地方型などがあり、施設の種別でみると、大学型、専門病院型、民間医療施設型、複数の施設連結型などが存在すること、及び遺伝カウンセリングには地域格差が大きいことが明らかとなった。望ましい遺伝カウンセリングシステムは地域遺伝センターとそのサテライトをセットとし、各地の地域遺伝センター間のネットワークを完成させることであろう。今後、地域遺伝カウンセリングシステムの具備すべき条件を詳細に詰める予定である。5. 遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究：我国の医療事情に適した遺伝カウンセリングはどのようなべきか検討するために、臨床遺伝専門医（日本人類遺伝学会臨床遺伝学認定医および日本遺伝カウンセリング学会遺伝相談認定医師カウンセラー）を対象として、我国の遺伝カウンセリングの現状を明らかにするためのアンケート調査を行った。6. 周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究：産科診療における遺伝カウンセリングを定義し、その役割を明確にした。また米国の遺伝カウンセリングシステムを調査研究し、日本の産科診療に適合する日本独自の遺伝カウンセリングシステムの構築にむけて検討を行った。

研究分担者

黒木良和（神奈川県立こども医療センター病院長），
左合治彦（国立大蔵病院医長），千代豪昭（大阪府
立看護大学教授），福嶋義光（信州大学教授），藤
田 潤（京都大学大学院医学研究科教授），古山順
一（兵庫医科大学教授）

A. 研究目的

単行書『医師のための臨床遺伝学（1984年発行）』
の中で著者の大倉興司はわが国の遺伝相談の需要は
年間2～3万件と推定している。平成9年度厚生省
心身障害研究「遺伝相談に関する研究」の報告書に
よると、保健婦を対象としたアンケート調査でわが
国の遺伝相談の需要は年間5.4～6.5万件と推定さ
れている。平成12年度本研究班の黒木は碧頭の研
究要旨で述べたごとく遺伝病の理論的頻度からの需
要予測と医療センターでの実績に基づく需要を勘案
して、日本全国で年間3.2万件の遺伝カウンセリング
の需要が見込まれ、対象を遺伝性疾患から腫瘍や
生活習慣病に拡大すると年間30万～100万件にな
ると予測している。これに加えて医療をとりまく技
術の急速な進歩により、出生前診断や遺伝子診断に
伴う遺伝カウンセリングの必要性がそれぞれのガイ
ドラインの中で明記されるようになり、さらに新た
な需要が高まっている。遺伝カウンセリングを担当
する人的資源の養成と供給、地域・中央遺伝カウ
ンセリングセンターのあり方の提示、遺伝カウンセ
リングを支える情報の充実・提供、ガイドラインの制
定は急務である。

B. 研究方法

1. 臨床遺伝専門医制度に関する研究：1）分担
研究班の研究協力者を6名ずつの2組のワーキン
ググループに分ける。2）日本人類遺伝学会の臨床
遺伝学認定医制度および日本遺伝カウンセリング学
会の遺伝相談認定医師カウンセラー制度におけるそ
れぞれの認定医の到達目標、研修カリキュラム、制
度規則、経過措置を下敷きにして2組のワーキン
ググループが臨床遺伝専門医の到達目標・研修カリ
キュラム、制度規則・経過措置のたたき台をそれぞれ

作成、グループ全体会議での討論、修正を繰り返
しながら制度を立ち上げる。

2. 遺伝カウンセラー制度に関する研究：日本人
類遺伝学会の遺伝カウンセラー制度検討委員会によ
る遺伝カウンセラー制度（案）をたたき台にして平
成11年度の遺伝医療システムの構築と運用に関
する研究班で『わが国の遺伝カウンセラー制度のあり
方に関する研究』が行われた。この報告書を参考に
平成12年度はe-mailによる意見交換、分担班会
議における討論を行った。

3. 遺伝カウンセリングに必要な情報システムに
関する研究：既に公開しているインターネットの2
つのサイト、いでんネット
（<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/>）と
genetopia（<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/>）を充実、整備しネットを統合して1つの
サイト（<http://iden.gr.jp>、4月7日よりiden.jp）
とした。新たに遺伝子治療の最新情報公開の準備
を進めている。

4. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関
する研究：1. 遺伝カウンセリングの需要予測では、
わが国の人口動態統計と、神奈川県立こども医療セ
ンター遺伝科の診療データを基に、理論的および過
去10年間の実績に基づく需要予測を行った。2.
地域遺伝カウンセリングの実態は研究協力者の施
設・地域で実践されている遺伝カウンセリングを文
書で報告してもらった。

5. 遺伝カウンセリングのガイドラインに関する
研究：主な質問事項、1）回答者のバックグラウンド、
2）回答者が受けた遺伝医学教育、3）回答者が現
在行っている遺伝カウンセリングの内容と体制、
4）遺伝カウンセリングの定義、5）遺伝子解析研
究と遺伝カウンセリング、などを盛り込んだアンケ
ート調査表を作成した。この質問表を日本人類遺
伝学会の臨床遺伝学認定医および日本遺伝カウ
ンセリング学会の遺伝相談認定医師カウンセラー、計465
名に郵送した。

6. 周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に
関する研究：分担研究者と研究協力者による作業部
会を編成し、3回の会合、e-mailによる意見交換

を行い、産科診療における遺伝カウンセリングの役割、日本の現状など諸問題を討議した。また分担研究者が米国カリフォルニア大学サンフランシスコ校の遺伝外来および出生前診断センターにおいて遺伝カウンセリングの現場を見学するとともに、元米国人類遺伝学会会長である Charles J. Epstein 教授にインタビューした。また数人の臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーと意見交換をし、米国の遺伝カウンセリングシステムの研究を行なった。

C. 研究結果と考察

1. 臨床遺伝専門医制度に関する研究：本邦の遺伝カウンセリングはすべて医師により行われていて非医師の遺伝カウンセラーが養成されるまでこの状況に変化はない。遺伝カウンセリングを実践できる医師として日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会がそれぞれ個別に認定する認定医が存在する。当事者ですら識別が困難な二つの認定医の資格を臨床遺伝専門医として統合する。平成 12 年度は臨床遺伝専門医の到達目標、制度規則（分担研究の項に別紙として添付）、経過措置の 3 項目はほぼ検討を終了し、制度規則は平成 13 年度中に日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会で承認を受け、制度規則の施行を予定している。研修カリキュラムについては制度規則が 2 学会で承認されたあと、制度規則に則り 2 学会から推薦された若干名の委員から構成される専門医制度委員会で最後のつめを行う。

2. 遺伝カウンセラー制度に関する研究：1) 遺伝カウンセラーの役割を定義、資格認定の要件および遺伝カウンセラーとなれる職種の具体例を提示した。2) 遺伝カウンセラーの養成方法は欧米先進国の遺伝カウンセラーの水準に合わせた専門職を養成するには医療系教育機関の大学院（修士課程）に専門コースを設置することが理想的である。しかし、医学部・保健学部・看護学部など医療系教育機関における現状を配慮すると早急な専門コースの設置を期待することは難しい。現状に対応するためには、遺伝関連学会が協力して遺伝カウンセラーの養成とその資格判定を行うのが实际的であり、そのために養成カリキュラムが必要である。養成カリキュラム

には遺伝カウンセラーをめざす応募者の背景により大学の教育課程が異なることが配慮されていなければならない。遺伝カウンセラーの業務内容から、その資格は国家資格に準ずるものであることが理想であるが、学会等が養成・資格認定する場合であっても、その教育水準は大学修士レベルである欧米の遺伝カウンセラーと同レベルのものをめざさなければならない。3) 遺伝カウンセラーの養成カリキュラムの一般目標、到達目標（分担研究者の報告書を参照）をまとめた。

3. 遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究：遺伝相談施設データベースは、オンラインで追加登録があり現在 172 の施設を公開中である。遺伝子検査施設（企業を除く）も 462 の検査が登録公開されている。登録施設増に対応するため平成 12 年度はサーバーを入れ替え、セキュリティのより高い方式とした。使用プログラムを変更し、ページの表示も一新した。京大サイト（いでんネット）と信州大サイト（genetopia）が分断化されていたのを、表紙ページ（<http://www.iden.gr.jp>）を改定して一本化した。またここに、家族計画協会遺伝相談センターが収集している雑誌の情報も公開した。平成 12 年には、新しい指針や声明を収集、掲載した。遺伝子治療のアンケートを遺伝子治療学会と共同で実施中であり、来年度にはデータを公開する予定である。奇形症候群の画像資料を東京医大のサイトで公開するために、準備している。genetopia では、10 以上の遺伝性疾患に関する情報を使いやすく記述して公開した。さらに、遺伝医学の基礎知識、患者サポート団体情報、遺伝カウンセリング事例集の内容の充実をはかった。

4. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究：1) 遺伝カウンセリングの需要予測は、国連科学委員会報告のデータに基づき、わが国の遺伝病有病率を算出し、理論的に遺伝カウンセリングの需要を予測した。先天代謝異常や染色体異常など狭義の遺伝病と先天奇形の合計年間予測発生数は、全国で 94,808 例であった。これらの症例の 1/3 が遺伝カウンセリングを受けると仮定すれば、日本全国で 31,600 件の需要が見込まれる。さらに高齢

妊娠（35歳以上）は全国で12万人／年、自然流産が20万件で、これらを遺伝カウンセリングの需要予備軍とすれば、遺伝カウンセリングの需要は全国で20万-30万件／年と予測できる。将来生活習慣病や家族性腫瘍も遺伝カウンセリングの対象となることが予想されるので、その需要は膨大なものとなる。2）地域遺伝カウンセリングの実態調査はいくつかの地域遺伝カウンセリングがすでに実践されている。その概要が研究協力者から報告された。これらの実践は、今後のわが国における地域遺伝カウンセリングのモデルとなるもので、それらの概要をまとめた。3）厚生省遺伝相談モデル事業参加施設での地域遺伝カウンセリングシステムについて、徳島大学と埼玉県立小児医療センターを基幹施設とする遺伝相談モデル事業の現状をまとめた。4）百万都市型遺伝カウンセリングシステム、地方中核都市型遺伝カウンセリングシステムおよび民間医療機関における遺伝カウンセリングの現状について資料を提示した。5）地域遺伝カウンセリングシステムのあり方について、日本のどこに住んでいても、一定レベルの適切な遺伝カウンセリングが受けられる状況を早急に整備する必要がある。すなわち、遺伝カウンセリングの基本は地域完結型の遺伝カウンセリングシステムである。このテーマについては当班の全体会議で十分に検討していくが、本年は中間報告として基本的なシステムの構想を提示した。

5. 遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究：臨床遺伝学認定医および遺伝相談認定医師カウンセラー465名にアンケート調査用紙を郵送し、230名（回答率52.8%）より、回答を得た。今後、このアンケート調査結果を詳しく分析し、我国の医療事情に適した遺伝カウンセリングのガイドラインはどのようなべきかについて提言をしていく。

6. 周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究：1. 周産期（産科診療における）遺伝カウンセリングを「産科診療において直面する遺伝的な問題を取り扱うカウンセリング」すなわち妊娠中の胎児や将来の妊娠（妊娠前）についての遺伝カウンセリングと定義した。対象には1) 高齢妊娠、2) 出生前診断に関連するもの（胎児超音波検査の異常所見、母体血清マーカー検査異常、羊水検査・

絨毛検査における染色体異常など）、3) 妊娠中の薬剤服用・ウイルス感染・放射線被曝・催奇形性物質、4) 反復・習慣流産、5) 不妊症、6) 先天異常児出産既往、死産既往、7) 遺伝性疾患罹患、近親者に遺伝性疾患罹患患者、8) 近親結婚、9) 先天異常と関連のあるハイリスク妊娠等が想定されている。また出生前検査における問題点を指摘した。2. 出生前診療の日米の比較を行い、期待される日本の産科診療における遺伝カウンセリングシステムのあり方、問題点をクローズアップした。

D. 結語

平成12年度は研究事業予定期間の1年目であったが、臨床遺伝専門医制度に関する研究はほぼ終了し、平成13年度中に制度規則の施行が予定されている。遺伝カウンセラー制度に関する研究は平成13年度中に制度のあり方についての理想案が完成されると思うが、遺伝カウンセラーの受け皿確保という難問が控えており、大学院修士課程の養成コースが実現するかどうか極めて微妙である。遺伝カウンセリングの必要性を指針で指摘している文部科学省であればその点を理解してもらえないのではないかと考える。遺伝カウンセリングに必要な情報システムに関する研究は着実に成果をあげ、研究班のホームページも年々充実した内容になっている。遺伝に関係する研究班が継続的に採択され我が研究班のホームページの内容が継承されることを希求している。地域遺伝カウンセリングの構築に関する研究ではテーマの性格としてドラステイック進展は望めないが、地道な地域遺伝カウンセリングの実態が浮き彫りにされ今後、全国的に展開される遺伝相談モデル事業のお手本を提供してもらえるものと期待している。遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究および周産期遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究は平成12年度から新たに採択した分担課題であるので平成13年度末に研究が終了することは困難であり、続く遺伝医療関連の厚生科学研究班の中で継続して研究が行われ、現在本邦では存在しない遺伝カウンセリングのガイドラインが作成されまた周産期遺伝カウンセリングシステムが構築されることを願っている。

研究発表

[著書]

古山順一（2000）序説 産科医のための指針. 周産期遺伝相談, 1版, (神崎秀陽, 玉置知子 編), 医学書院. 東京, 2-4.

[研究報告]

古山順一（2000）遺伝医療システムの構築と運用に関する研究. 平成 11 年度厚生科学研究（子ども家庭総合研究事業）総合報告書, 895-900.

古山順一（2000）遺伝医療システムの構築と運用

に関する研究. 平成 11 年度厚生科学研究（子ども家庭総合研究事業）総合報告書, 902-906.

[学会発表]

古山順一, 藤田 潤, 黒木良和, 青木菊麿, 福嶋義光, 鈴木友和（2000）遺伝医療システムの構築と運用に関する研究. (指定発言) 第 15 回臨床細胞分子遺伝研究会, 6.17, 豊中.

古山順一（2000）わが国の遺伝医療の現状. (特別講演) 第 15 回奈良県母性衛生学会特別講演, 7.1, 橿原.

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

遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究

分担研究課題：臨床遺伝専門医制度に関する研究

分担研究者 古山 順一 兵庫医科大学教授・先端医学研究所長

研究協力者：江見 充（日本医科大学老人病研教授），黒木良和（神奈川県立こども医療センター病院長），佐藤孝道（虎の門病院部長），玉置知子（兵庫医科大学助教授），田村和朗（兵庫医科大学先端医学研究所助教授），千代豪昭（大阪府看護大教授），月野隆一（有田市立病院副院長），恒松由起子（国立小児病院医長），富和清隆（大阪市立総合医療センター部長），中堀 豊（徳島大学教授），新川詔夫（長崎大学教授），福嶋義光（信州大学教授），吉岡 章（奈良県立医科大学教授）

研究要旨

現在本邦で遺伝カウンセリングを担当しているのは医師に限定され、主として日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が別々に認定する臨床遺伝学認定医と遺伝相談認定医師カウンセラーの二つの認定医が遺伝カウンセリングを行っている。二つの認定医の差異は一般の人には理解し難く、当事者ですらその差違を正確に説明することは困難である。本研究では、既に日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会間で両制度の統合が合意（申請者が主任研究者を務めた平成 10・11 年度『遺伝医療システムの構築と運用に関する研究』）され、それを実現するため、全国規模で現在進行中の専門医認定協議会の進捗状況を視野に入れながら、臨床遺伝専門医の到達目標、研修カリキュラム、制度規則、経過措置について検討し、詳細な詰めを残すまでとなった。

A. 研究目的

平成 10・11 年度の厚生科学研究『遺伝医療システムの構築と運用に関する研究』班における日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が別々に認定する臨床遺伝学認定医と遺伝相談認定医師カウンセラーを臨床遺伝専門医に統合する合意をうけて、本研究班では、臨床遺伝専門医制度を研究事業予定年度（平成 12・13 年度の 2 年間）内に立ち上げる準備の全てを完了することである。

B. 研究方法

研究協力者 12 名を臨床遺伝専門医の到達目標と研修カリキュラム、制度規則と経過措置の二つのワーキンググループ（6 名）に分け、それぞれ世話人を指名した。日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会の認定医制度におけるそれぞれの到達目標、研修カリキュラム、制度規則、経過措置を下敷きにして、臨床遺伝専門医の到達目標、研修カ

リキュラム、恒久制度規則および経過措置についての、たたき台を世話人が作成し、これをそれぞれ 6 名ずつの研究協力者に送付して意見を求め、たたき台を修正し、これを班構成員全員が集合する全体会議に提示し、意見を求め改訂する作業を繰り返しながら最終案を作成し、班全体会議で最終合意を得る方法を採用している。

C. 研究結果

(1) 到達目標：日本人類遺伝学会の臨床遺伝学認定医到達目標の総論を大幅に改訂した案を作成した。主な改訂は冒頭に目的の項と末尾に遺伝カウンセリングの能力の項を追加したことである。目下研究協力者から最後の意見聴取を行っている。同各論については、すべての項目についてチェックした。大項目のⅠ．遺伝医学の基礎知識とⅡ．遺伝医療の実践については同じであるが、中項目の 1．臨床遺伝学的診察に加えて 2．遺伝カウンセリングと 3．遺伝

医療と社会の項目を追加した。小項目 A と B では多くの削除、追加を行った。たたき台が出来上がったので、これについても研究協力者から意見聴取を行っている。

(2) 研修カリキュラム：日本人類遺伝学会が行っている遺伝医学セミナーおよび遺伝カウンセリング学会が支援している家族計画協会主催の医師を対象とした遺伝相談医師カウンセラー研修会のカリキュラム内容および研修時間（日数）を参考にして専門医制度の研修会カリキュラム内容と研修時間を検討した。

(3) 恒久制度規則：恒久制度規則案（別紙 1）を作成し、全体会議に提出した。規則案の中で検討を要す項目は、申請資格・専門医制度委員会の構成の詰めを残すのみである。施行細則も同時に作成されていて、認定手数料・セミナー等の単位換算の詰めを残すのみである。

(3) 経過措置：日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会が認定している臨床遺伝学認定医 395 名（平成 12 年 12 月 28 日現在）と遺伝相談認定医師カウンセラー 70 名（平成 12 年 12 月 28 日現在）が臨床遺伝専門医を取得するための経過措置として、申請資格について検討し、以下 6 項目がほぼ合意された。

① 4 月 1 日より発足する専門医認定制協議会に加盟し専門医育成のための認定制度を実施または実施を予定している基本的領域の学会（内科，小児科，皮膚科，外科，整形外科，産科婦人科，眼科，耳鼻咽喉科，泌尿器科，脳神経外科，医学放射線，麻酔，病理臨床病理の 14 学会）のいずれかの専門医を取得していることを臨床遺伝専門医申請資格の前提条件とする。

② 臨床遺伝学認定医と遺伝相談認定医師カウンセラーの双方の資格を有する者（22 名）は無条件で専門医として認める。

③ 臨床遺伝学認定医のみを有する者（約 350 名）は遺伝カウンセリングの事例 30 件のリストとそのうち 5 例の要約を提出する。上記を満たせない者は、遺伝医学セミナー（ロールプレイ）あるいは遺伝相談医師再研修会，家族性腫瘍研究会セミナーに出席する。それぞれの単位換算は後刻検討する。

④ 遺伝相談認定医師カウンセラーのみを有する者（48 名）は遺伝相談医師再研修会，遺伝医学セミナー，家族性腫瘍研究会セミナーの参加，学会・論文発表を単位換算して評価する。

⑤ 日本人類遺伝学会の指導医（約 200 名）および恒久制度による臨床遺伝学認定医（約 150～160 名）は無条件で専門医として認める。

⑥ 日本遺伝カウンセリング学会の指導医（12 名）の扱いは（5）に準ずる。

D. 考察

いわゆる 3 者壘を形成する日本医学会，日本医師会，専門医認定制協議会のひとつ専門医認定制協議会が平成 13 年 4 月 1 日から正式に発足する。専門医認定制協議会に加盟する I 群の基本的領域の 14 学会の認定する専門医が順次専門医を認定し，その何れかを保有する者が I 群の基本的領域の学会が認めた II 群の subspeciality の学会（日本人類遺伝学会は II 群の subspeciality の学会に所属したいと意思表示している）の専門医を取得することができることになっている。専門医認定制協議会には医学会の分科会である学会しか加盟できない。日本人類遺伝学会，日本遺伝カウンセリング学会，家族性腫瘍研究会の中で協議会に加盟できるのは日本人類遺伝学会のみであり，どの学会にも属さない臨床遺伝専門医制度の臨床遺伝専門医は日本人類遺伝学会が自分たちの専門医制度であると承認すれば II 群の subspeciality の学会の専門医ということになる。このような事情で，臨床遺伝専門医制度を検討するには専門医認定制協議会の動向をしっかりと把握しながら進めざるを得なかった。

(1) 到達目標：臨床遺伝専門医の到達目標については，専門医認定制協議会の動向には左右されずに作業を遂行することができ，認定医の到達目標をより高度にした専門医の到達目標が完成の域に達しつつある。

(2) 研修カリキュラム：日本人類遺伝学会の遺伝医学セミナーは 3 日間で 3 回（3 年）受講すると 1 クール（9 日間）を終了するというセミナーであり，一方日本遺伝カウンセリング学会が全面的に支援している家族計画協会主催の遺伝相談医師カウ

セラー研修会は日曜をはさんで連続 10 日間のスケジュールで行われていたが、平成 12 年度から 5 日間を 2 回行う形式に変更している。研修内容は両学会で大幅に異なっている。大雑把に言えば遺伝医学セミナーの研修内容は人類遺伝の基礎についての講義もあるが、遺伝医療に関わる比較的新しい技術や知見についての講演がかなりの比重を占めている。これに対し遺伝相談医師カウンセラー研修会はメンデル遺伝からはじまる人類遺伝学の基礎と代表的な遺伝性疾患や染色体異常症について学び、遺伝性疾患や染色体異常症の遺伝相談の実践がロールプレートを交えて行なわれている。互いに特徴的な研修カリキュラム内容はそのまま特性として尊重し、2つのセミナーと研修会の受講の仕方、研修日程の変更も含めて出来るだけ早期に合意を得ようとする。

(3) 臨床遺伝専門医制度規則：規則（案）および施行細則（案）は別紙のごとくほとんど完成しているので、制度規則ワーキンググループで最終的な点検を行った後、研究班構成員全体から意見を聴取し、修正後、日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会の双方の学会での承認を得る。その後、本年度内に制度規則を施行して専門医制度委員会を立ち上げ、制度規則第 19 条に掲げる研修施設の基準、研修内容の基準および経過措置の検討の開始を予定している。

(4) 経過措置：結果で述べたごとく、経過措置の条件についてはほぼ合意に達しているので平成 13 年度にはセミナー・研修会受講の際の単位換算等の詰めを急ぎ、制度規則が施行されると業務は専門医制度委員会に引き継がれる。

E. 結語

臨床遺伝専門医の到達目標、制度規則、経過措置は、ほぼ完了したので、平成 13 年度にはそれらの最終的な詰めと日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会、家族制腫瘍研究会における臨床遺伝専門医制度全般の承認を得ることおよび専門医制度の研修カリキュラム内容について検討し合意を得て制度規則を出来るだけ早く発足させる。

F. 研究発表

[著書]

古山順一（2000）序説 産科医のための指針。周産期遺伝相談，1 版，（神崎秀陽，玉置知子 編），医学書院，東京，2-4。

田村和朗，古山順一，宇都宮謙二（2000）家族性腺腫性ポリポーシス。year note 2000 SELECTED ARTICLES，10 版，（医療情報科学研究所 編），メディックメディア，東京，109-118。

[学術論文]

[総説]

田村和朗，榎林 尚，西上隆之，山村武平，宇都宮謙二，指尾宏子，山本義弘，古山順一，福井 信，山村 誠，田村和民，里見匡迪，下山 孝（2000）多発大腸癌の実態と臨床診断。高危険群の視点から。胃と腸，35，995-1004。

[原著]

Sasaki, K., Tamura, S., Tachibana, H., Sugita, M., Gao, Y., Furuyama, J., Kakishita, E., Sakai, T., Tamaoki, T. and Hashimoto-Tamaoki, T. (2000) Expression and role of p27kip1 in neuronal differentiation of embryonal carcinoma cells. *Mol. Brain Res.*, 77, 209-221.

Satoh, S., Hashimoto-Tamaoki, T., Furuyama, J., Mihara, K., Namba, M. and Kitano, Y. (2000) High frequency of tetraploidy detected in malignant melanoma of Japanese patients by fluorescence in situ hybridization. *Int. J. Oncol.*, 17, 707-715.

Yamamoto, Y., Murata, K., Matsuda, H., Hosoda, T., Tamura, K. and Furuyama, J. (2000) Determination of the complete nucleotide sequence and haplotypes in the D-loop region of the mitochondrial genome in the oriental white stork, *Ciconia boyciana*. *Genes Genet. Syst.* 75, 25-32.

[研究報告]

古山順一（2000）遺伝医療システムの構築と運用に関する研究。平成 11 年度厚生科学研究（子ども家庭総合研究事業）総合報告書，895-900。

古山順一（2000）遺伝医療システムの構築と運用に関する研究。平成 11 年度厚生科学研究（子ども

家庭総合研究事業) 総括報告書, 902-906.

田村和朗, 指尾宏子, 古山順一 (2000) 炎症性腸疾患の TNF- α , TNFR1, TNFR2 遺伝子多型との相関. 厚生科学研究費補助金特定疾患対策研究事業「難治性炎症性腸管障害調査研究」班 平成 11 年度研究報告書, 31-33.

2. 学会発表

[指定講演]

古山順一, 藤田 潤, 黒木良和, 青木菊麿, 福嶋義光, 鈴木友和 (2000) 遺伝医療システムの構築と運用に関する研究. (指定発言) 第 15 回臨床細胞分子遺伝研究会, 6.17, 豊中.

古山順一 (2000) わが国の遺伝医療の現状. (特別講演) 第 15 回奈良県母性衛生学会特別講演, 7.1, 橿原.

[シンポジウム]

田村和朗, 宇都宮讓二, 権藤延久, 山村武平, 指尾宏子, 古山順一, 下山 孝 (2000) 消化管ポリポーシス症候群マネジメントにおける遺伝子情報の意義. (シンポジウム) 第 6 回家族性腫瘍研究会学術集会, 6. 16, 札幌. (第 6 回家族性腫瘍研究会学術集会プログラム・抄録集, 27, 2000)

福永 睦, 富田尚裕, 高塚雄一, 山崎恵司, 今本治彦, 大里浩樹, 菅 和臣, 相原智彦, 池永雅一, 田村和朗, 指尾宏子, 古山順一, 山村武平, 下山 孝 (2000) 原因遺伝子変異を検出し得なかった HNPCC 家系の大腸・肺・十二指腸異性性 5 重複癌の 1 例. (ワークショップ) 第 6 回家族性腫瘍研究会学術集会, 6. 16, 札幌. (第 6 回家族性腫瘍研究会学術集会プログラム・抄録集, 38, 2000)

田村和朗, 指尾宏子, 古山順一, 下山 孝 (2000) 炎症性腸疾患の疾患感受性遺伝子と潰瘍性大腸炎, クロウン病の候補遺伝子多型との association study. (ワークショップ) 第 21 回日本炎症学会, 7. 4-5, 東京. (第 21 回日本炎症学会プログラム予稿集, 炎症, 20, 405, 2000)

玉置 (橋本) 知子, 家本敦子, 古山順一, 田村周, 玉置大器 (2000) 胚性細胞腫細胞の神経分化における p27/kip1 遺伝子の役割. (ミニシンポジウム) 第 59 回日本癌学会総会, 10.4 6, 横浜. (第 59 回日本癌学会総会記事, 91 (Suppl.), 459, 2000.)

田村和朗, 宇都宮讓二, 権藤延久, 指尾宏子, 古山順一, 下山 孝 (2000) ポリポーシス症候群のマネジメントと遺伝子情報の意義. (ミニシンポジウム) 第 59 回日本癌学会総会, 10. 4-6, 横浜. (Jpn. J. Cancer Res., 91 (Suppl.), 433, 2000)

[一般講演]

伊田昌功, 小森慎二, 霞 弘行, 安達 進, 香山浩二, 澤井英明, 玉置 (橋本) 知子, 妹尾純子, 古山順一, 菅原由恵, 三村博子 (2000) 当院における羊水検査の推移と現状. 日本臨床遺伝学会第 24 回大会, 5. 26-27, 羽曳野. (日本臨床遺伝学会第 24 回大会プログラム収録集, 36, 2000.)

玉置 (橋本) 知子, 妹尾純子, 澤井英明, 菅原由恵, 三村博子, 香山浩二, 古山順一 (2000) SKY 法でも判定困難であった de novo の過剰マーカー染色体の羊水診断例. 日本臨床遺伝学会第 24 回大会, 5. 26-27, 羽曳野. (日本臨床遺伝学会第 24 回大会プログラム収録集, 39, 2000.)

田村和朗, 宇都宮讓二, 古山順一 (2000) 家系情報ソフト Progeny 2000-J を用いた家族性腫瘍家系のマネジメント. 日本臨床遺伝学会第 24 回大会, 5. 26-27, 羽曳野. (日本臨床遺伝学会第 24 回大会プログラム収録集, 26, 2000)

指尾宏子, 山本義弘, 古山順一, 田村和朗, 澤田康史, 山村 誠, 福田能啓, 田村和民, 谷田憲俊, 里見匡迪, 下山 孝 (2000) 炎症性腸疾患における TNF α 関連遺伝子の多型解析. 第 8 回神戸遺伝子医療研究会, 7. 14, 神戸.

吉川麗月, 玉置 (橋本) 知子, 家本敦子, 古山順一, 柳生隆一郎, 柳 秀憲, 楠 正人, 山村武平 (2000) 5-FU によるヒト大腸癌細胞株における 14-3-3 の発現誘導. 第 59 回日本癌学会総会, 10.4-6, 横浜. (第 59 回日本癌学会総会記事, 91 (Suppl.), 90, 2000.)

岸本裕充, 玉置 (橋本) 知子, 家本敦子, 古山順一, 浦出雅裕 (2000) SCC 抗原を高産生する腺様扁平上皮癌累代株 SCCMM における SCC 抗原発現の解析. 第 59 回日本癌学会総会, 10.4-6, 横浜. (第 59 回日本癌学会総会記事, 91 (Suppl.), 161, 2000.)

古山順一, 黒木良和, 青木菊麿, 福嶋義光, 藤田

潤, 鈴木友和, 武部 啓, 中込弥男 (2000) 遺伝医療システムの構築と運用に関する研究. 日本人類遺伝学会第 45 回大会, 10.25-27, 福岡. (日本人類遺伝学会第 45 回プログラム・抄録集, 166, 2000.)

玉置 (橋本) 知子, 妹尾純子, 古山順一, 澤井英明, 香山浩二, 菅原由枝, 三村博子 (2000) SKY 法を利用した出生前診断とその限界. 日本人類遺伝学会第 45 回大会, 10.25-27, 福岡. (日本人類遺伝学会第 45 回大会プログラム・抄録集, 138, 2000.)

玉置 (橋本) 知子, 妹尾純子, 古山順一, 佐藤誠紀, 喜多野征夫, 難波正義 (2000) 悪性黒色腫における高倍数性の検討. 日本人類遺伝学会第 45 回大会, 10.25-27, 福岡. (日本人類遺伝学会第 45 回大会プログラム・抄録集, 144, 2000.)

指尾宏子, 田村和朗, 古山順一 (2000) 炎症性腸疾患における疾患感受性遺伝子の多型解析. 日本人類遺伝学会第 45 回大会, 10. 25 27, 福岡. (日本人類遺伝学会第 45 回大会プログラム・抄録集, 103, 2000.)

岸本裕充, 浦出雅裕, 玉置 (橋本) 知子, 古山順一 (2000) 上顎洞腺扁平上皮癌株 SCCMM における SCC 抗原高発現機構と悪性度の分子生物学的解析. 第 37 回日本口腔組織培養学会, 11.18, 盛岡. (第 37 回日本口腔組織培養学会プログラム・抄録集, 9, 2000.)

玉置 (橋本) 知子, 田村 周, 佐々木公望, 立花久大, 杉田 実, 玉置大器, 家本敦子, 高 穎, 古山順一, 酒井敏行 (2000) マウス P19 胚性細胞癌細胞の神経分化誘導と p27/kip1 の発現の関連. 第 23 回日本分子生物学会年会, 12.13-16, 神戸. (第 23 回日本分子生物学会年会プログラム・講演要旨集, 621, 2000.)

岸本裕充, 玉置 (橋本) 知子, 黒田純子, 家本敦子, 古山順一, 浦出雅裕 (2000) SCC 抗原を高発現する腺様扁平上皮癌累代株 SCCMM の分子生物学的解析. 第 23 回日本分子生物学会年会, 12.13-16, 神戸. (第 23 回日本分子生物学会年会プログラム・講演要旨集, 440, 2000.)

山本義弘, 松田秀雄, 高見一利, 田村和朗, 古山順一 (2000) ツル自然集団における遺伝的多様性. 第 23 回日本分子生物学会年会, 12.13 16, 神戸. (第 23 回日本分子生物学会年会プログラム・講演要旨集, 701, 2000.)

[国際学会一般講演]

Hashimoto-Tamaoki, T., Sasaki, K., Tamura, S., Tachibana, H., Sugita, M., Gao, Y., Furuyama, J., Kakishita, E. and Tamaoki, T. (2000) Expression of p27kip1 protein is essential for retinoic acid-induced neuronal differentiation of embryonal carcinoma cells. 91st AACR (American Association for Cancer Research) Annual Meeting, 4. 1-5, San Francisco, California. (Scientific Proceedings, 41, 368, 2000.)

Tamura, S., Itoh T., Okamoto, T., Takemoto, Y., Hashimoto-Tamaoki, T. and Furuyama, J. (2000) A cytogenetic and fluorescence in situ hybridization evaluation of Intereron- γ in the treatment of chronic myeloid leukemia. 91st AACR (American Association for Cancer Research) Annual Meeting, 4. 1 5, San Francisco, California. (Scientific Proceedings, 41, 756, 2000.)

臨床遺伝専門医制度規則（案）
（ 年 月 日制定）

第1章 総 則

（目的）

第1条 この制度は、質の高い臨床遺伝医療を提供し、臨床遺伝学研究の一層の発展を図る専門医としての臨床遺伝専門医を養成・認定することを目的とする。

（専門医制度）

第2条 日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会は、前条の目的を達成するために、臨床遺伝専門医制度を設ける。

第2章 臨床遺伝専門医

（専門医の申請資格）

第3条 臨床遺伝専門医（以下専門医という）として認定を受けようとする者は、次の各号に掲げるすべてに該当し、かつ専門医制度委員会の実施する専門医認定試験（以下認定試験という）に合格しなければならない。

- (1) 専門医制度委員会が認定した研修施設において、臨床遺伝学の研修を3年以上行った者。但し、研修開始届の受付をもって研修開始とする。研修施設以外の施設に在籍する医師の研修については別に定める。
- (2) 継続して3年以上、日本人類遺伝学会あるいは日本遺伝カウンセリング学会の会員であり、申請時、両学会の会員である者
- (3) 遺伝医学に関係した筆頭者としての論文または学会発表が2編以上ある者
- (4) 臨床遺伝専門医到達目標（以下到達目標という）に記載されている能力を有する者。到達目標については別に定める。

（認定試験の受験手続）

第4条 認定試験を受けようとする者は、次の各号に掲げる書類に所定の受験料を添えて、所定の期日までに、専門医制度委員会に提出しなければならない。

- (1) 専門医認定申請書
- (2) 履歴書
- (3) 研修記録
- (4) 症例要約
- (5) その他必要書類一式

（認定試験の実施）

第5条 認定試験は、毎年1回実施する。

2 認定試験は、臨床遺伝学に関する多選択肢問題等の筆記試験および面接試験で行う。

3 認定試験の期日、その他の認定試験の実施について必要な事項は、毎年度当初に公示する。

（専門医の認定）

第6条 専門医制度委員会は、認定試験に合格し、所定の認定料を納入した者を日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会に推薦し、両学会理事長が専門医に認定する。

（専門医認定証）

第7条 専門医と認定された者は、専門医認定証の交付を受けることができる。

（専門医の取り消し）

第8条 専門医制度委員会は、専門医として認定された者が次の各号の一に該当するときは、認定を取り消すことができる。

- (1) 裁判所において失踪宣告を受けたとき。
- (2) 第4条各号における文書の記載事項に事実と重大な相違があり、専門医としての資格に欠けるものがあると認められるとき。
- (3) 医師の資格を喪失したとき。
- (4) 日本人類遺伝学会あるいは日本遺伝カウンセリング学会を退会したとき。
- (5) 臨床遺伝専門医として体面を汚すような行為のあったとき。

（専門医資格の更新）

第9条 専門医の認定期間は5年とし、5年毎に認定を更新する。資格の更新の条件および手続は、別に定める。

第3章 専門医制度委員会

(専門医制度を運用する機関)

第10条 日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会は共同で、本制度の運用ため専門医制度委員会を設置する。

(議事)

第11条 専門医制度委員会は、次の各号に掲げる事項を審議する。

- (1) 認定試験受験者の受験資格の審査に関する事。
- (2) 認定試験の問題作成および実施に関する事。
- (3) 専門医の登録および認定証の交付に関する事。
- (4) その他専門医の認定に関する事。
- (5) 研修施設の認定に関する事。
- (6) 指導医の認定に関する事。

(委員)

第12条 専門医制度委員会は、日本人類遺伝学会から推薦された委員 名(内1名は同学会理事)、日本遺伝カウンセリング学会から推薦された委員 名、両学会から推薦された委員若干名をもって構成する。

- 2 委員の任期は2年とし、再任を妨げない。
- 3 委員に欠員が生じたときは、それぞれの学会の推薦により補充する。但し、補充された委員の任期は、前任者の残任期間とする。
- 4 専門医制度委員会に委員長を置き、委員の互選により定める。

(会議)

第13条 専門医制度委員会は委員の3分の2以上の出席がなければ開くことができない。

第4章 研究施設と指導医

(研修施設の認定)

第14条 本学会は、施設の長からの申請により、次の各号に掲げる条件を満たした施設を研修施設として認定する。

- (1) 独立した臨床遺伝外来を常設し、複数の専門医が勤務する臨床遺伝医療部門があり、専門医の内、少なくとも1名は指導医であること。
- (2) 到達目標に掲げる能力が取得できるような臨床遺伝医療に関する臨床研修が可能であること。
- (3) 臨床遺伝学に関する教育的行事を定期的に開催していること。

(研修施設認定の期間)

第15条 研修施設の認定期間は5年とし、5年毎に認定を更新する。

- 2 研修施設認定の更新の条件および手続は、別に定める。

(指導医の認定)

第16条 次の各号に掲げる基準をすべて満たす者を指導医として認定する。

- (1) 認定申請時に5年以上専門医として臨床遺伝医療にたずさわっている者
- (2) 50例以上の複数の領域の遺伝カウンセリングを含む臨床遺伝医療を実践した経験のある者
- (3) 臨床遺伝学に関係した筆頭者としての原著論文が5編以上ある者
- (4) 医籍登録後10年以上の者

(指導医の認定期間)

第17条 指導医の認定期間は5年とし、5年毎に認定を更新する。

- 2 資格の更新の条件および手続は、別に定める。

第5章 補 則

(規則の改正)

第18条 この規則は、日本人類遺伝学会理事会および日本遺伝カウンセリング学会理事会の議を経て、改正することができる。

(その他の基準)

第19条 研修施設の基準、研修内容の基準および経過措置その他必要なことについては、日本人類遺伝学会理事会および日本遺伝カウンセリング学会理事会の了承を得て、専門医制度委員会が定める。

[附 則]

(施行期日)

- 1 この規則は、 年 月 日から施行する。

臨床遺伝専門医制度施行細則（案）

（ 年 月 日制定）

第1条 臨床遺伝専門医制度規則の施行に当たり、規則に定められた以外の事項については、この細則の定めるところによる。

第2条 専門医制度委員会の事務は、専門医制度委員会事務局において行う。

第3条 専門医制度委員会は、すべて非公開とする。

第4条 認定に要する手数料は、次の各号による。

- (1) 研修開始届受付手数料 5,000 円
- (2) 認定試験受験手数料 30,000 円
- (3) 認定手数料 10,000 円

2 すでに納めた手数料は、一切返却しない。

第5条 研修施設が次の各号の一に該当するときは、認定期間内であっても研修施設の認定を取り消すものとする。

- (1) 認定を辞退するとき
- (2) 研修施設として不相当と認められたとき
- (3) 指導医が引き続き6ヶ月以上不在のとき

第6条 専門医の資格更新は次の各号により5年毎に行うものとする。

- (1) 5年間に取得すべき総単位数は50単位以上とする。
- (2) 単位取得の対象となる学会出席、専門誌への論文掲載については以下のようにする。

	単位数
日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会出席	10 (各年度毎)
その他遺伝医学関連諸学会大会出席	5 (各大会毎)
国際人類遺伝学会出席	8 (各大会毎)
専門単位の研修集会出席	5 (各集会毎)
日本人類遺伝学会主催の遺伝医学セミナー受講	10 (各年度毎)
日本遺伝カウンセリング学会主催の研修会出席	10 (各年度毎)
総会、関連学会での特別講演、教育講演、セミナー等の演者	8 (各行事毎)
専門誌への論文掲載 筆頭者	10 (各論文毎)
専門誌への論文掲載 その他の著者	3 (各論文毎)
遺伝性疾患の診断と診察	(最大) 20 (各症例につき2単位)

（*注 ここでいう遺伝性疾患とは単一遺伝子疾患、家族性発症の多因子疾患、染色体異常症などであり、孤発例のいわゆるcommon diseaseは含めない。）

(3) 専門医の認定更新をしようとする者は、認定更新申請書に研修記録簿一式および手数料10,000円分の郵便振替払込金受領証のコピーを添えて専門医制度委員会事務局に提出しなければならない。

(4) 専門医であって65歳に達した者、または65歳に達した日以降に専門医の認定を受けた者は、更新免除申請書を委員会に提出することにより、規則第9条の適用を受けない。

第7条 国外において臨床遺伝学の研修を受けた者、または国外において臨床遺伝学の専門医として認定を受けた者については申請により審査し、適格と認めた場合はその経歴または資格を認定する。

2 研修施設以外の施設に在籍する医師の研修は次の各号のすべてに該当した場合に、専門医制度規則第3条の(1)に替えることができる。

(1) 研修開始届の受付をもって研修開始とし、3年間の研修期間中に少なくとも1回は日本人類遺伝学会大会あるいは日本遺伝カウンセリング学会大会に出席すること。

(2) 日本人類遺伝学会主催の遺伝医学セミナーおよび日本遺伝カウンセリング学会主催の研修会による研修単位を30単位以上取得すること。

(3) 専門医制度委員会の定める遺伝カウンセリング研修プログラムに参加すること。

(4) 対面指導可能な指導医を指定し、その指導医の指導を受けながら、30例以上の遺伝カウンセリングを含む遺伝医療を実践すること。

第8条 この細則は、専門医制度委員会の議により改正することができる。

附 則 この細則は、 年 月 日から改訂施行する。

平成 12 年度厚生科学研究補助金（子ども家庭総合研究事業）

分担研究報告書

遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究班

分担研究課題：遺伝カウンセラー（非医師）制度に関する研究

分担研究者：千代豪昭（大阪府立看護大学教授）

研究協力者：安藤広子（岩手県立大学看護学部助教授）、有森直子（聖路加看護大学母性看護・助産学講師）、玉井真理子（信州大学医療技術短期大学部助教授）、塚原正人（山口大学医療技術短期大学部看護学科教授）、月野隆一（有田市立病院小児科副院長）、恒松由記子（国立小児病院血液腫瘍科医長）、溝口満子（東海大学健康科学部教授）、武田祐子（慶応義塾大学看護医療学部開設準備室）

研究要旨

遺伝医療は診断・カウンセリング・ケアにわたる包括的な対応を必要とし、複数の専門職によるチーム医療が理想である。遺伝医療を支えるマンパワーとして臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーがとくに重要な役割を担う。遺伝カウンセラーは患者を援助する立場から、専門情報の提供や心理学的介入など各種の援助を行うことにより患者の自律的決定を支える専門職である。その役割の上からは今後、医師以外のマンパワーを広く遺伝カウンセラーとして養成していくことが考えられる。この場合、遺伝カウンセラーの養成は欧米先進国の水準にあわせて、わが国でも大学院修士レベルの教育が必要であるとの結論から、養成カリキュラムを検討し、その履修科目と到達目標を作成した。

A. 研究目的

平成 10～11 年度厚生科学研究「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）における研究報告のなかで、遺伝医療システムを支えるマンパワーとして臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーを養成することが重要であると提言された。特に遺伝カウンセラーについては医師以外の職種

の参入を含めた新しい専門職の確立が求められている。今回の研究班のなかで本分担班は、前回の研究報告を受けて、カウンセラー養成とその制度化にかかわる具体的な方法の立案を目的とした。

この 1 年間に限っても、遺伝子検査はわが国の医療のなかで著しい普及を遂げつつある。相次いで出された学会の声明やガイドライン

では遺伝カウンセリングの重要性がうたわれ、遺伝カウンセラーを求める現場の声は前にも増して切実なものになってきた。従来、医師を中心に遺伝カウンセリングが行われてきたが、ニーズが増加したことに加えて、遺伝カウンセリングの目的が単なる情報提供ではなく、心理学的対応を含めたカウンセリングや援助ケアが重視されるようになってきたこと、遺伝カウンセラーが医療を提供する側ではなく、患者サイドに立っていることを強調するためには医師以外の専門職が遺伝カウンセリングに参入する意義が大きい。

本分担班はこのような時代的背景を踏まえて遺伝カウンセラーの役割と要件を再確認する作業から開始し、遺伝カウンセラー養成にかかわる具体的な教育カリキュラムを検討し、その履修科目と到達目標を作成した。

B. 研究方法

これまで遺伝カウンセラーの養成や、人類遺伝学教育、遺伝看護学の研究に携わってきた専門家に研究協力者として参加して頂き、下記の内容についてワーキング作業を行った。ワーキングの内容についてはそのつど全体会議で報告し、他分担班と意見の調整に努めた。

- 1) 遺伝カウンセラーの役割と要件
- 2) 遺伝カウンセラー養成方法
- 3) 遺伝カウンセラー養成カリキュラムの作成
(履修科目とその到達目標)

C. 研究結果

1. 遺伝カウンセラーの役割と要件
 - 1) 遺伝カウンセラー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体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思決定を支援する保健医療専門職である。
 - 2) 遺伝カウンセラーは医療技術を提供したり、研究を行う立場とは一線を画し、独立した立場から患者を援助することが求められる。
 - 3) 遺伝カウンセラーは、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、下記の要件を満たす必要がある
 - ・最新の遺伝医学の知識を持つ
 - ・専門的なカウンセリング技術を身につけている
 - ・倫理的・法的・社会的課題 (Ethical-Leagal-Social Issues) に対応できる
 - ・常に患者サイドにたつが、主治医や他の診療部門との協力関係を維持できる
 - 4) 遺伝カウンセラーとなりうる職種としては看護婦 (士)、保健婦 (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、臨床検査技師などのコメディカル・スタッフ、また生物学・生化学など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が考えられる。
2. 遺伝カウンセラーの養成方法
 - 1) 欧米先進国の遺伝カウンセラーの水準

に合わせた専門職を養成するには医療系教育機関の大学院（修士課程）に専門コースを設置することが理想的である。

- 2) しかし、医学部・保健学部・看護学部など医療系教育機関における現状を配慮すると早急な専門コースの設置を期待することは難しい。現状に対応するためには、遺伝関連学会が協力して遺伝カウンセラーの養成とその資格判定を行うのが实际的であり、そのために養成カリキュラムが必要である。
- 3) 養成カリキュラムには遺伝カウンセラーをめざす応募者の背景により大学の教育課程が異なることが配慮されていなければならない。
- 4) 遺伝カウンセラーの業務内容から、その資格は国家資格に準ずるものであることが理想であるが、学会等が養成・資格認定する場合であっても、その教育水準は大学修士レベルである欧米の遺伝カウンセラーと同レベルのものをめざさなければならない。

3. 遺伝カウンセラーの養成カリキュラム

遺伝カウンセラーの養成にあたる基本的な目標は下記のとおりである。、到達目標については、それぞれの目標レベルに応じた履修科目をリストアップし、その履修目標をまとめた（添付資料）。

(1) 一般目標（GIO）

遺伝医療の現場において臨床遺伝専門医や他の医療スタッフと協力して相談に訪れたクライアント（来訪者）に臨床的で科学的な情

報を提供し、クライアントが遺伝子診断、遺伝子治療を含む医療や生殖行動など日常生活の場において自らの意志によりこれらの情報を有効に活用して自分や家族の QOL を向上できるように援助するために必要な臨床遺伝学、カウンセリングに関する基本的な知識、技術、態度を学ぶ。

(2) 到達目標（SBO）

1) 知識レベル：

人類遺伝学の基本知識、代表的な疾患の臨床像、自然歴、診断法、治療法に関する基本的知識を持ち、発生予防、医学的管理、社会的資源の活用法などを知っている。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への情報提供やカウンセリングをおこな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) 技術レベル：

遺伝医療のニーズにあ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推定できる。クライアントと好ましい人間関係をつく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。クライアントの心理的課題に遺伝カウンセラーの立場から介入でき、家族等周囲との人間関係を調整し、患者や家族の QOL を向上させるための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、患者の支援団体情報を収集し、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、臨床遺伝専門医との連絡、専門医療機関や地域行政機関と連絡調整をおこない、クライアントが最良の遺伝医療を受けることができるよう調整する技術を持っている。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、臨床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：

遺伝カウンセラーは遺伝医療を支える医療スタッフの一員であると同時に、医療技術を提供する主治医の立場からではなく、クライアントの側に立って最良の選択を行えるよう援助することが求められていることを自覚し、臨床遺伝専門医、主治医、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、医療スタッフの一員として、ジュネーブ宣言とヘルシンキ宣言の主旨を遵守したうえで、クライアントの利益に深い配慮をはら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に配慮しながら科学的なカウンセリングを行う態度を修得している。

D. 考察

これまでわが国では医師が遺伝カウンセリングを担ってきた経過があり、今後非医師の遺伝カウンセラーを養成する意義について、全体会議でも議論を重ねてきた。遺伝カウンセ

リングは医療行為の一部であり、カウンセラーは医療従事者であるとの考えを強調すると、カウンセラーは医師であるか、医師の指示のもとに遺伝カウンセリングが行われるべきとの主張がある。しかし、遺伝カウンセリングは単なる専門情報の提供だけではなく、患者や家族に対するカウンセリングや援助ケアが重要との考えからは、この部分については必ずしも医師の指示は必要なく、好ましい連携のレベルでよいのではないかとの意見もある。また、遺伝カウンセラーが医療を提供する側から独立して患者サイドにたって援助を行う専門職であるとの考えからは、医師が遺伝カウンセリングを行うのはむしろ困難との意見もある。イギリス、アメリカなど欧米先進国では遺伝カウンセリングは医師以外の専門職が担っている。しかし、わが国にはわが国特有の文化や医療事情があり、外国の制度をそのまま取り入れることはできないであろう。これまでの全体会議における合意としては、遺伝カウンセリングは、わが国の保健医療サービス機構に組み込まれて発展していくことが望ましいとの考えがある。遺伝カウンセラーは遺伝専門部門を持つような特定機能病院だけでなく一般病院、診療所あるいは地域保健サービス機関など広い範囲で活躍することが期待される。国民が遺伝カウンセリングを希望したときにいつでも受けることができ、さらにどこで受けても一定以上の質が保証されなければならない。また、常に最新の情報を必要とする遺伝カウンセラーが臨床遺伝専門医と密接な連携がとれるような体制や、遺伝カウンセラーの自己学習を支援した

り、カウンセリングの質を維持するために現任研修、資格更新時研修など各種研修システムも用意されるべきであろう。理想的には地域において遺伝カウンセラーと臨床遺伝専門医との連携が適切に行われるように施設間・職種間のネットワークを可能とした国家・地域レベルのシステムの構築が必要となろう。

遺伝カウンセリングをどのような職種が主として担っていくべきかは今後さらなる議論が必要であるが、平成 12 年度の本分担班では、現代遺伝カウンセリングに必要とされている要件を吟味した上で、今後わが国が必要とする遺伝カウンセラーの理想像を目標に養成カリキュラムを検討した。

F. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 千代豪昭：遺伝カウンセラー面接の理論と技術. 医学書院、2000
- 2) 千代豪昭：小児科領域における遺伝カウンセリング. 現代のエスプリ 404 : 147-160、2001
- 3) 千代豪昭：出生前診断における遺伝カウンセリングシステム. 産科と婦人科、68 (3) : 304-311、2001

2. 学会発表

- 1) 井本安紀、千代豪昭：遺伝カウンセリングにおける同伴保健婦の役割. 日本臨床遺伝学会第 24 回大会 (大阪)、2000.5.26