

視神経膠腫の1例. 東京女子医科大学雑誌70: E134-E137, 2000

(16) 伊藤万由里、斎藤加代子、伊藤康、平野幸子、池谷紀代子、勝盛宏、舟塚真、林北見、小峯聡、新井ゆみ、大澤真木子. 下肢痛時に筋MRI T2強調画像で高信号域を呈したDuchenne型筋ジストロフィーの1例. 東京女子医科大学雑誌70: E161-E165, 2000

(17) 日野なおみ、斎藤加代子、白川清吾、林北見、坂内優子、勝盛宏、小野由子、竹下幹彦、大澤真木子. 神経線維腫症(NF-1)に伴うモヤモヤ症候群の1例. 脳血管病変を伴ったNF-1症例の文献報告例との比較検討. 東京女子医科大学雑誌70: E170-E177, 2000

(18) 斎藤加代子(訳) 神経筋疾患における神経と筋肉、遺伝性神経筋疾患、神経筋疾患の自然歴1-28. 大澤真木子監訳 神経筋疾患の評価とマネジメントガイド. pp225. 診断と治療社, 東京, 1999

中堀 豊

和文

1. 性分化のメカニズムー最近の進歩ー: 新家利一, 中堀豊: HORMONE FRONTIER IN GYNECOLOGY 6: 203-209, メディカルビュー社, 平成11年
2. SRY: 新家利一, 中堀豊: 臨床婦人科産科53: 1077, 医学書院, 平成11年
3. 性腺の分化と遺伝子: 新家利一, 中堀豊: 臨床婦人科産科53: 39-41, 医学書院, 平成11年
4. 遺伝子刷り込み(ゲノム刷り込み): 中堀豊: 臨床婦人科産科53: 318-319, 医学書院, 平成11年
5. 性分化異常症: 新家利一, 中堀豊: 小児科臨床52: 2321-2326, 平成11年
6. 精巣遺伝子: 生殖ジエネティックスーART向上のための遺伝子学ー: 奈路田拓史, 香川征, 中堀豊: 20-27, メディカルビュー社, 平成11年
7. 分子遺伝学研究の臨床疫学的な質の評価ー方法論上の基準の必要性ー: 中村秀喜, 中堀豊: JAMA 281, 20: 1919-1926, 平成12年
8. 性ー共通なもの, 共通でないものー: 中堀豊: 治療学34: 40, 平成12年
9. ゲノム医学の新展開: Y染色体上のSNPs解析との応用: 笹原賢司, 新家利一, 中堀豊: BIO Clinica 15: 33-37, 平成12年
10. 遺伝医学: 中堀豊, 國友一史: 四国医学雑誌56: 151, 平成12年
11. 遺伝医学の現状: 中堀豊: 四国医学雑誌56: 152, 平成12年
12. 遺伝相談室と遺伝カウンセリング: 笹原賢司, 新家利一, 前田和寿, 駒木幹正, 三ツ井貴夫, 芳地 一, 鈴木元子, 杉原治美, 田村 公恵, 福井義宏, 伊藤道德, 中堀豊: 四国医学雑誌56: 165-169, 平成12年
13. ゲノム創薬と遺伝子治療の概念と現状: 新家利一, 中堀豊: 四国医学雑誌56: 17

0 - 1 7 3, 平成12年

英文

1. Kotliarova, S. E., Toda, T., Takenaka, O., Matsushita, I., Hida, A., Shinka, T., Goto, J., Tokunaga, K., Nakagome, Y., Nakahori, Y.: Novel (CA)_n marker DXYS241 on the nonrecombinant part of the human Y chromosome. *Hum. Biol.* 71:263-277, 1999.
2. Ishida, T., Takashima, R., Fukayama, M., Hamada, C., Hippo, Y., Fujii, T., Moriyama, S., Matsuba, C., Nakahori, Y., Morita, H., Yazaki, Y., Kodama, T., Nishimura, S., Aburatani, H.: New DNA polymorphisms of human MMH/OGG1 gene: Prevalence of one polymorphism among lung adenocarcinoma patients in Japanese. *Int. J. Cancer* 80:18-21, 1999.
3. Tomomasa, H., Adachi, Y., Iwabuchi, M., Tohyama, Y., Yotsukura, M., Oshio, S., Yazaki, T., Umeda, T., Takano, T., Yamanouchi, Y., Nakahori, Y.: XX-Male Syndrome Bearing the Sex-Determining Region Y. *Archives of Andrology* 42:89-96, 1999.
4. Muroya, K., Ishii, T., Nakahori, Y., Asakura, Y., Tachibana, K., Masuno, M., Imaizumi, K., Tanaka, Y., Kawada, Y., Yukizane, S., Ogata, T.: Gonadoblastoma, mixed germ cell tumor, and Y chromosomal genotype: Molecular analysis in four patients. *Genes, Chromosomes & Cancer* 25: 40-45, 1999.
5. Shinka, T., Tomita, K., Toda, T., Kotliarova, S.E., Lee, J.W. Kuroki, Y., Jin, D.K., Tokunaga, K., Nakamura, H., Nakahori, Y.: Genetic variations on the Y chromosome in the Japanese population and implications for modern human Y chromosome lineage. *J. Hum. Genet.* 44: 240-245, 1999.
6. Kuroki, Y., Iwamoto, T., Lee, J.W., Yoshiike, M., Nozawa, S., Nishida, T., Ewis, A.A., Nakamura, H., Toda, T., Tokunaga, K., Kotliarova, S.E., Kondoh, N., Koh, E., Namiki, M., Shinka, T., Nakahori, Y.: Spermatogenic ability is different among males in different Y chromosome lineage. *J Hum. Genet.* 44:289-292, 1999.
7. Tomomasa, H., Adachi, Y., Iwabuchi, M., Oshio, S., Umeda, T., Iino, Y., Takano, T., Nakahori, Y.: Pericentric inversion of the Y chromosome of infertile male. *Archives of Andrology.* 45:181-185, 2000.
8. Lee, J.W., Kotliarova, S.E., Ewis, A.A., Hida, A., Shinka, T, Kuroki, Y., Tokunaga, K., Nakahori, Y.: Y-chromosome compound haplotypes with the microsatellite markers DXYS265, DXYS266 and DXYS241. *J Hum Genet.* 46:80-84, 2001.
9. Shinka, T., Naroda, T., Tamura, T., Sasahara, K., Nakahori, Y.: A rapid and simple method for sex identification by analysis of a heteroduplex using denaturing high performance liquid chromatography (DHPLC). *J Hum Genet.* In press.
10. Ewis, A.A., Kondo, K., Juwon, L., Tsuyuguchi, M., Hashimoto, M., Yokose, T., Mukai, K., Kodama, T., Shinka, T., Monden, Y., Nakahori, Y.: Occupational cancer genetics:

Infrequent ras oncogenes point mutations in lung cancer samples of chromate workers. Amer. J. Industrial Med. In press.

鈴木友和

単行本

1. 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.
2. 鈴木友和： アミロイドーシス。内科学 第7版 p.1565-1568, 朝倉書店, 東京, 1999.
3. 鈴木友和： 単因子遺伝病 1-メンデル遺伝病。現代医学の基礎9。遺伝と疾患 (香川靖雄、笹月健彦編) p.17-33, 岩波書店, 東京, 2000.
4. 村上英紀、鈴木友和： 単一遺伝子病D。循環器・呼吸器疾患。新女性医学大系 28。遺伝の基礎と臨床 (大濱紘三編) p. 222-227, 中山書店, 東京, 2000.

雑誌

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 H, Suzuki T, Sekiguchi M, Nakabeppu Y: Multi-forms of human MTH1 polypeptides produced by an 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.
- Maeda T, Haeno S, Oda K, Mori D, Ichinose H, Nagatsu T, Suzuki T: Studies on the genotype-phenotype relation in the hph-1 mouse mutant deficient in guanosine triphosphate (GTP) cyclohydrolase I activity. Brain & Develop. 22: S50-S53, 2000.
- 錦 正樹、松本素江子、竹内こずえ、 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.
- 錦 正樹、松本素江子、竹内こずえ、 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2報-。近畿中央病院医学雑誌 21: 81-85, 2000.
- 名良和、松本素江子、竹内こずえ、錦 正樹、山下憲一、任 幹夫、東野 誠、若月 晶、鈴木友和: DNA 修復酵素 O⁶-メチルグアニン-DNAメチルトランスフェラーゼ遺伝子多型と前立腺癌との関連性について。近畿中央病院医学雑誌 21: 93-96, 2000.
- 松崎圭輔、向井幹夫、岡野一弘、服部泰子、高次寛治、村上英紀、松本素江子、竹内こずえ、 名良和、錦 正樹、鈴木友和: 本態性高血圧症患者の冠予備能に及ぼすアンギオテンシン変換酵素遺伝子多型の影響。近畿中央病院医学雑誌 21: 17-22, 2000.

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.
- 鈴木友和： カテコールアミン代謝異常. 日本臨牀 領域別症候群シリーズ No.29 神経症候群, p.527-531, 2000.
- 鈴木友和： 健康を考える「生活習慣病と遺伝」. ふれあい No.200, p.6, 2001.
- 平原史樹
- 1) 春木篤、茂田博行、石川浩史、安藤紀子、平原史樹、高橋恒男、植村次雄、水口弘司、山中美智子：人魚体シーケンスの一例 日産婦神奈川会誌 35 (2)：40-44, 1999.
 - 2) 中野眞佐男、内田伸弘、奥山大輔、可世木久幸、見常多喜子、小林圭子、関谷隆夫、鈴木真、田口明、中村英世、萩庭一元、平原史樹、吉原一、住吉好雄、安達健二、浜田宏：新生児クレチン症検査におけるヨード含有消毒剤の影響 日産婦神奈川会誌 35 (2)：58-60, 1999.
 - 3) Uehara S, Yaegashi N, Maeda H, Hoshi N, Fujimoto S, Yanagida K, Yamanaka M, Hirahara E, Yajima A: Risk of recurrence of fetal chromosomal aberrations: analysis of trisomy 21, trisomy 18, trisomy 13, and 45, X in 1, 076 Japanese mothers. J Obstet Gynaecol Res, 25: 373-379, 1999.
 - 4) Kondoh Y, Uemura T, Ishikawa M, Yokoi N, Hirahara E: Classification of polycystic ovary syndrome into three types according to response to human corticotropin-releasing hormone Fertility and Sterility 72 (1):15-20, 1999.
 - 5) 平原史樹：先天異常について まだ見ぬわが子のために 一親としてできるだけのことをしたいという気持ちから一 六法出版社 86-109 1999.10.
 - 6) 平原史樹：神経管奇形（神経管閉鎖不全—NTD）の発生と動向 こども医療センター医学誌 28(4) 別冊 193-196 1999.10.
 - 7) 平原史樹、住吉好雄、鈴木恵子、松本博子、山中美智子、田中政信、本多洋、坂元正一：本邦における先天異常発生の状況とその推移 日本小児臨床薬理学会雑誌 12 (1) 64-66 1999.
 - 8) He D, Mitsushima D, Uemura T, Hirahara E, Funabashi T, Shinohara K, Kimura F: Effects of naloxone on the serum luteinizing hormone level and the number of Fos-positive gonadotropin-releasing hormone neurons in immature female rats. Brain Research, 858: 129-135, 2000.
 - 9) 阿部一樹、多賀理吉、平原史樹、加藤尚彦：マウス卵および着床前胚における神経細胞

- 特異的一酸化窒素合成酵素の発現とその機能. 日本受精着床学会雑誌, 17: 92-95, 2000.
- 10) Inayama Y, Shoji A, Odagiri S, Hirahara F, Ito T, Kawano N, Nakatani Y: Ditection of Pulmonary Metastasis of Low-Grade Endometrial Stromal Sarcoma 25 Years After Hysterectomy. Pathol. Res. Pract., 196: 129-134, 2000.
 - 11) 平原史樹: IUD. 産婦人科の実際, 49 (11), 1537-1544, 2000.
 - 12) 平原史樹: 中高年女性の Quality of life (QOL). 産婦人科治療, 81 (6), 632-637, 2000.
 - 13) 安藤紀子, 澤井かおり, 平吹知雄, 平原史樹: 流産 (とくに習慣流産) と遺伝カウンセリング. 産婦人科の実際, 49 (13), 1971-1979, 2000.
 - 14) 平原史樹, 住吉好雄, 山中美智子, 鈴木恵子, 松本博子, 田中政信, 朝倉啓文, 大村浩, 清川尚, 坂元正一: 環境ホルモンと先天異常. 環境ホルモン共同研究プロジェクト平成 11 年度報告書: 12-21, 2000.
 - 15) 住吉好雄, 平原史樹, 坂元正一: 日本の先天異常疫学調査. 環境ホルモン共同研究プロジェクト平成 11 年度報告書: 107-108, 2000.
 - 16) 平原史樹: 低用量経口避妊薬 (ピル) の使用法とその注意点. 港北区医師会報, 159, 22-25, 2000-10.

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：周産期遺伝カウンセリングシステム構築に関する研究

－産科診療における遺伝カウンセリング－

分担研究者 左合治彦 国立大蔵病院産婦人科医長

研究協力者：上原茂樹（東北大学助教授）、奥山虎之（国立小児病院医長）、片山進（東邦大学講師）、小崎健次郎（慶応大学講師）、平原史樹（横浜市立大学教授）、三春範夫（広島大学講師）、山中美智子（神奈川こども医療センター科長）

研究要旨：1）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。2）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なった。

A. 研究目的

近年、少子化や妊婦の高齢化などにより胎児の健康状態に対する妊婦の関心は高い。加えて分子遺伝学や胎児診断技術の急速な進歩に伴い、いままではわからなかった胎児の異常が妊娠中に判明するようになり、産科診療における遺伝カウンセリングのニーズは年々高くなっている。しかし残念ながら日本においては一部の施設を除き、妊婦のニーズにほとんど答えられていないのが現状である。出生前診断によりはじめて子宮内あるいは出生後早期の治療が可能になるが、出生前診断は倫理的、社会的、心理的問題を抱えている。産科診療において遺伝カウンセリングが十分受けられる体制作りはきわめて重要である。本研究では、まず産科診療における遺伝カウンセリングの役割を明確にする。次に遺伝カウンセリングの先進国である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考察を行い、医療行政に反映できるように提案を行う。

B. 研究方法

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 D. 考察

1. 周産期（産科診療における）遺伝カウンセリングとは

周産期遺伝カウンセリングとは遺伝カウンセリングのうち「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」を指す。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である。一般的には問題となる異常の発生リスクは高くない場合が多いが、妊娠に直面して、カウンセラーにとって大きな問題となるものである。周産期とは周生周辺期の意味で、統計上は妊娠28週以後から生後1週未満を指すが、臨床的には胎児期から新生児期(妊娠12週から生後4週まで)を意味する。したがって「周産期遺伝カウンセリング」というと妊娠前の意味合いが弱くなる為、「産科診療における遺伝カウンセリング」と呼ぶほうが適切であると考えられ、両者はほぼ同義であるが以後は「産科診療における遺伝カウンセリング」と呼ぶ。

具体的には以下の内容が考えられる。

- 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

実際には高齢妊娠や出生前診断に関するカウンセリングが多い。単に出生前検査に関する一般的な情報提供や検査のインフォームド

コンセントは遺伝カウンセリングに含めない。遺伝カウンセリングとはカウンセラー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対話の過程であり、出生前診断に関連する遺伝カウンセリングとは、妊婦が抱えている問題解決の選択肢として出生前診断が取り扱われる場合である。

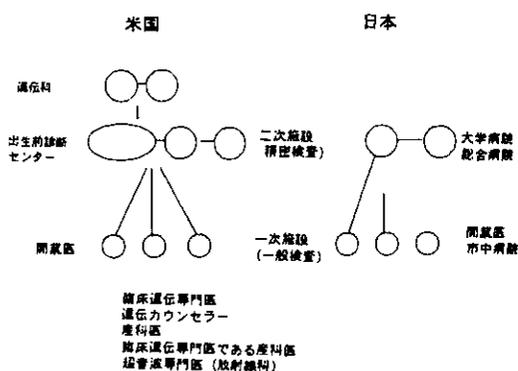
従来、出生前診断というと羊水検査などごく限られた妊婦が対象であったが、近年は超音波診断技術の進歩と日本においては妊娠中ほぼ全例において頻回の超音波検査がおこなわれることより、超音波検査で異常所見が見つかり問題となることが多くみられるようになってきた。また妊娠初期の胎児超音波検査で顕著な Nuchal Translucency がみられる例において、胎児染色体異常や心奇形などが通常より高い確率でみられることを応用して、諸外国では Nuchal Translucency を用いた妊娠早期の胎児超音波スクリーニング検査が行なわれるようになってきた。すなわち超音波検査はただ単に胎児の発育をみるだけではなく、胎児の形態異常を通して胎児の先天異常や遺伝的異常を見出す検査になってきている。超音波検査は一般には胎児の健康を確認するために行なわれており、通常妊婦は胎児に異常があることは全く予期しておらず、妊婦に胎児の異常所見を告知することは、非常に難しい作業である。超音波検査上の異常所見の意味を妊婦や家族に正確に理解してもらうように、適切な情報を提供し、選択を自らの意思で決定し行動できるように支援することが必要である。したがって胎児の先天異常が疑われる超音波検査結果に関しては、検査結果から予想される胎児の状態や予後、診断確定のための検査オプションの提示、子宮内や出生後早期の治療オプションの提示、意

思決定の援助などが必要であり、遺伝カウンセリングとして取り扱う必要があると思われる。

最近の生殖補助医療技術の急速な進歩に伴い、従来の不妊治療が一変した。細胞質内精子注入法によりいままで妊娠不可能であったカップルも妊娠可能になってきた。これら不妊や反復・習慣流産で治療をうける過程でなんらかの染色体や遺伝子の異常が見つかる場合があり、不妊治療や反復・習慣流産も遺伝カウンセリングの対象となる。いわゆる生殖遺伝カウンセリングといわれるものである。

神経管閉鎖障害（無脳症や二分脊椎）に関しては、妊娠前からの葉酸投与によりある確率で発生が予防できることが知られている（神経管閉鎖障害の発症リスクの低減に関する報告書 平成 12 年 12 月 厚生省児童家庭局母子保険課）。また妊娠中の抗てんかん薬内服中にも胎児奇形の発生予防に葉酸投与が有用であることが知られている。糖尿病合併妊娠においては妊娠初期の良好な血糖コントロールにより胎児奇形の発生が予防できる。これらハイリスクな妊娠予定者に妊娠前にこれらの選択肢を提示することも産科診療における遺伝カウンセリングに含まれる。

2. 出生前診療の日米の比較



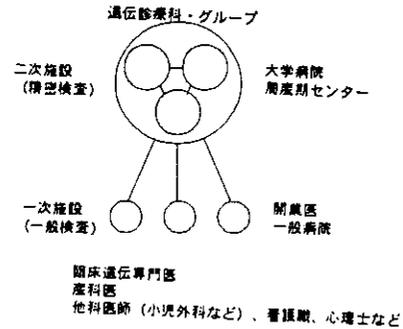
米国ではスクリーニング検査など一般検査を行う一次施設と精密検査を行う二次施設の区分がはっきりしている。一次施設ではレベル1の超音波検査（主に羊水や胎児発育の異常をスクリーニングする）と母体血清マーカー検査が行われる。これらでなにか異常所見・結果が見つかりと出生前診断センターなどの二次施設に紹介され、異常所見・結果の意味するところやこの先の検査のオプションについて臨床遺伝専門医（この場合多くは産科医である）と遺伝カウンセラーにより遺伝カウンセリングが行われる。希望があれば精密検査すなわちレベル2の超音波精密検査（胎児の形態異常を詳細に観察する）、羊水検査、絨毛検査などがおこなわれる。羊水検査、絨毛検査など侵襲的出生前診断検査は、多くの場合は臨床遺伝専門医でもある出生前診断専門の産科医師により行われる。レベル2の超音波精密検査は胎児超音波専門医（放射線医または産科医）により行われる。異常結果がでた場合は再度遺伝カウンセリングが行なわれる。遺伝科との連携は密で、カンファレンスを通して各症例をお互いに検討しあい、遺伝グループとして一種のチーム医療を行っている。また催奇形性物質の相談センターなどがあり、専任のスタッフが最新の情報を収集して対応している。

米国カリフォルニア州を例にとると、人口は約 3400 万人で日本の約 3.5 分の 1 であるが、年間出生数は約 52 万人で日本の約 2 分の 1 弱である。カリフォルニア州には、出生前診断センターが 69 箇所あり、羊水検査、絨毛検査、レベル2の超音波検査などの精密検査はすべてこの出生前診断センターで行なわれる。出生前診断センターは州から認定を受けており、認定を受けないと検査が保険会

社の支払い対象とならず、検査が施行できない。州は認定に際して厳しい条件を課すことにより、出生前診断センターの質が保たれている。

一方、日本においては一次施設、二次施設の役割分担が明確でなく、一次施設での一般検査の結果により、十分な遺伝カウンセリングがないまま羊水検査が行われたり、その他の対応がなされている場合がある。また重大な異常検査結果の告知についても、一次施設で遺伝カウンセリングなしに行なわれている場合が多い。これらの原因としては、1) 遺伝カウンセリングという概念が産婦人科にまだ普及していなく、一次施設において遺伝カウンセリングの必要性が十分理解されていない。2) 遺伝カウンセリングを行なっている産婦人科の施設は少なく（平成11年度厚生科学研究子ども家庭総合研究 遺伝医療システムの構築と運用に関する研究によると全国で44箇所にすぎない）、専門医のいる二次施設が少ない。3) 遺伝カウンセリングは多くは小児科で行なわれているが、診療科の枠を越える産婦人科との連携は難しく、また産科診療における遺伝カウンセリングに対応する余力はない。などが考えられる。

3. 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



一般検査を行う一次施設と精密検査を行う二次施設の役割を明確にする必要がある。二次施設においては遺伝カウンセリングが行なえることが必須条件となる。したがって二次施設においても時間におわれる一般外来は一次施設と考え、特殊外来をもって二次施設とする必要がある。二次施設においては産科医と小児科医（両者とも臨床遺伝専門医の資格を有することが望ましい）、小児外科、形成外科、脳外科など他科の医師ならびに看護職、助産婦、臨床心理士などのコメディカルスタッフらが科の枠を超えて遺伝診療科・グループをつくり遺伝カウンセリングを行っていくのが望ましい。このような体制を築くことにより、今まで産科医のみで説明されていた出生前診断の結果に対して、診断された胎児の病態の専門家が参画できるようになり、カウンセラーに対して十分な情報供給が可能になる。例えば出生前に診断された口唇口蓋裂では、形成外科医より出生後の外科治療とその成績について説明をうけることにより両親の不安は和らぐ。出生前診断はとかく安易に妊娠中絶と関連して捉えられるが、あくまで将来の治療を念頭においたものであり、このような体制の整備によりはじめて妊婦の自己決定権が保証され、出生前診断にまつわる倫理的、社会的、心理的問題に対応する基盤がで

きる。また複数の医療関係者が関与することにより、出生前診断を担当する産科医が遺伝カウンセリングを行なう場合の矛盾も解決できる。このような二次施設を各地域の大学病院や周産期センターに併設し、全国の一次施設をカバーし、日本のどこにいても産科診療において遺伝的問題に直面したときは、二次施設において対処することができるという体制を確立することが母子保健上きわめて重要であると考えられる。

4. 今後の課題

日本において上述の期待される産科診療における遺伝カウンセリングシステムを構築するために必要なことは

1)産科医の遺伝教育

①一般産科医に対する遺伝カウンセリングの必要性の徹底

②遺伝専門の産科医の育成（臨床遺伝専門医資格が望ましい）

2) 出生前診療の実態把握と将来予測

①出生前診断の実態調査

②実態調査に基づく出生前診療の将来予測

3) 遺伝カウンセリングが行える二次施設を拡充

①現状で二次施設となりうる施設のリストアップ

②二次施設のネットワーク作り

4) 小児科、小児外科、形成外科、脳外科など他科の医師ならびに看護職、助産婦、臨床心理士などのコメディカルスタッフとの連携

などがあげられる。

1)①一般産科医に対する遺伝カウンセリングの必要性の徹底に関しては、九州における

「出生前診断研究会」など各地で少しずつはじまっている。また 1)②遺伝専門の産科医の育成に関しては、日本人類遺伝学会の「遺伝医学セミナー」が毎年行なわれ、産婦人科医の参加者が増えていることは期待できる。

来年度は 2) 出生前診療の実態把握と将来予測、3) 遺伝カウンセリングが行える二次施設を拡充などの問題に取り組んでいき、期待される産科診療における遺伝カウンセリングシステム構築の実現に向けて準備を行なう。

E. 結論

産科診療における遺伝カウンセリングを定義した。日米の出生前診療の比較から、日本に適合する「期待される産科診療における遺伝カウンセリングシステム」を提案し、システム構築のために解決すべき問題点を明らかにした。

F. 研究発表

1. 論文発表

Sago H, Carlson EJ, Smith DJ, Kilbridge J, Rubin EM, Mobley WC, Huang TT, Epstein CJ: Genetic dissection of the region associated with behavioral abnormalities in new mouse models for Down syndrome. *Pediatr Res* 2000, 48:606-613.

Kitagawa M, Akiyama Y, Omi H, Sago H, Natori M: Development and clinical application of a telemedicine support system in the field of perinatal patient management. *J Obstet Gynaecol Res* 2000 26:427-434.

Onda T, Tanaka T, Yoshida K, Nakamura Y, Kudo R, Yamamoto H, Sato A, Yanagida K, Takai Y, Uemura H, Hoshi K, Fukuda Y, Miyake Y, Ohnishi M, Kaneoka T, Makino Y,

- Murata Y, Kanzaki T, Kanzaki H, Osaki T, Aono T, Maeda K, Ogita S, Yamamasu S, Aso T, Shimizu Y, Izutsu T, Kudo T, Okai T, Sakai M, Hashimoto T, Matsuzaki N, Kitagawa M, Sago H, Grier RE, Myrick F, Shimizu Y: Triple marker screening for trisomy 21, trisomy 18 and open neural tube defects in singleton pregnancies of native Japanese pregnant women. *J Obstet Gynaecol Res* 2000 26:441-447.
- Sawa R, Hayashi Z, Tanaka T, Onda T, Hoshi K, Fukada Y, Takai Y, Taketani Y, Kubo T, Hamada H, Yoshida K, Nakamura Y, okai T, Sakai M, Kaneoka T, Makino Y, Aono T, Maeda K, Honda R, Okamura H, Sago H, Kitagawa M, Minoura S, Inaba J, Terakawa N, Nagata N, Shimomura K, Sapeta MJ, Estabrooks LL: Rapid detection of chromosome aneuploidies by prenatal interphase FISH (Fluorescence in situ Hybridization) and its clinical utility in Japan. *J Obstet Gynaecol Res* 2001 27:41-47.
- 北川道弘、新家秀、杉浦健太郎、田中忠夫、金山清子、尾見裕子、秋山芳晃、左合治彦 母体血中胎児細胞を用いた出生前診断—レクチン法を中心に— *産婦世界* 2000, 52:819-824.
2. 学会発表
- Kitagawa M, Sugiura K, Okuyama T, Kanayama K, Natori D, Wakamatsu H, Yura H, Sago H. A new method using lectin for isolation of fetal cells from maternal blood. Presented at the American Society of Human Genetics 50th Meeting. Philadelphia, USA. 2000.
- Tanabe A, Kosuga M, Li XK, Sago H, Kitagawa M, Suzuki S, Yamada M, Okuyama T. Long-term morphological normalization in whole brains of mice with mucopolysaccharidosis VII by neonatal systemic administration of an adenoviral vector expressing b-glucuronidase. Presented at the American Society of Human Genetics 50th Meeting. Philadelphia, USA. 2000.
- Kosuga M, Li XK, Sago H, Kitagawa M, Suzuki S, Yamada M, Matsuo N, Okuyama T. Engraftment of genetic-engineered amniotic epithelial cells corrects lysosomal storage in the whole brains of mice with mucopolysaccharidosis VII. Presented at the American Society of Human Genetics 50th Meeting. Philadelphia, USA. 2000.
- 川口理恵, 北川道弘, 中島邦宣, 杉本公平, 秋山芳晃, 左合治彦, 岸野喜保, 名取道也: Human Protocadherin (Pcad)の胎盤成熟に伴う免疫組織化学的検討. 第52回日本産科婦人科学会 徳島 2000.4.1-4.
- 秋山芳晃, 川口理恵, 中島邦宣, 杉本公平, 左合治彦, 久保隆彦, 岸野喜保, 北川道弘, 名取道也: 周産期管理における遠隔医療支援システムの開発と臨床応用 第52回日本産科婦人科学会 徳島 2000.4.1-4.
- 北川道弘, 金山清子, 杉本公平, 新家秀, 秋山芳晃, 左合治彦, 岸野喜保, 名取道也: レクチンを用いた母体血有核赤血球の新しい濃縮法に関する研究 第52回日本産科婦人科学会 徳島 2000.4.1-4.
- 川口理恵, 左合治彦, 中島邦宣, 杉本公平, 秋山芳晃, 岸野喜保, 北川道弘, 名取道也, 奥山虎之, 田苗綾子: 軟骨無形成症合併妊娠の2症例 第18回東京母性衛生学会 東京 2000.5.12.
- 北川道弘, 金山清子, 杉本公平, 秋山芳晃, 左合治彦, 名取道也: レクチン法を用いた母体血有核赤血球の新しい濃縮法に関する研究. 第36回日本新生児学会総会 東京 2000.7.16-18.
- 川口理恵, 左合治彦, 中島邦宣, 杉本公平, 秋山芳晃, 岸野喜保, 北川道弘, 名取道也: 当院における単一臍帯動脈8例の検討 第36回日本新生児学会総会 東京 2000.7.16-18.
- 中島邦宣, 左合治彦, 川口理恵, 一ノ橋祐子, 杉本公平, 秋山芳晃, 久保隆彦, 岸野喜保, 北川道弘, 名取道也: 先天奇形の胎児診断における妊娠中期超音波スクリーニング検査の役割 第36回日本新生児学会総会 東京 2000.7.16-18.
- 中島邦宣, 左合治彦, 川口理恵, 一ノ橋祐子, 杉本公平, 尾見裕子, 秋山芳晃, 久保隆彦, 北川道弘, 名取道也: 当院における胎児染色体異常の診断と超音波検査 第23回日本産科婦人科 ME 学会 富良野 2000.7.27-28.
- 中島邦宣, 左合治彦, 川口理恵, 一ノ橋祐子, 杉本公平, 尾見裕子, 秋山芳晃, 久保隆彦, 北川道弘, 名取道也: 当院における妊娠中期超音波スクリーニング検査による胎児診断の現状 第41回日本母性衛生学会 岐阜 2000.9.28-29.
- 尾見裕子, 加藤誠, 杉本公平, 秋山芳晃, 左合治彦, 北川道弘, 名取道也, 伊藤裕司: 出生

前診断が困難であった 4p16.3 欠失症(Wolf-Hirshhorn syndrome)の一例 第 100 回日本産科婦人科学会関東連合地方部会 大宮 2000.10.21-22.

尾見裕子, 中島邦宣, 加藤誠, 杉本公平, 秋山芳晃, 左台治彦, 北川道弘, 名取道也: 胎児染色体異常の診断と超音波検査 第 45 回日本人類遺伝学会 福岡 2000.10.25-27.

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：遺伝カウンセリングのガイドラインに関する研究

分担研究者：福嶋義光（信州大学医学部衛生学）

研究協力者：奥山虎之（国立小児病院小児医療研究センター）、川目 裕（信州大学医学部附属病院遺伝子診療部）、近藤達郎（長崎大学医学部附属病院小児科）、玉井真理子（信州大学医療技術短期大学部）、富和清隆（大阪市立総合医療センター小児神経内科）、平原史樹（横浜市立大学医学部産婦人科）、松原洋一（東北大学大学院小児医学講座遺伝病学分野）、吉田邦広（信州大学医学部附属病院遺伝子診療部）、吉田輝彦（国立がんセンター分子腫瘍学部）、涌井敬子（信州大学医学部衛生学）

研究要旨：

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旧臨床遺伝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。

A. 研究目的

ヒトゲノム計画の進展に伴い、さまざまな遺伝・遺伝子情報が医療の場に導入されようとしている。病気の遺伝性に関する事柄は遺伝カウンセリングという医療行為の中で扱われるべきであるとの指摘がなされてきたが、実際には遺伝カウンセリングは普及しておらず、患者・家族に対する医師からの一般的説明の中で処理されていることが多い。

しかし、病気の遺伝要因の解明や種々の遺伝子診断の開発が急速に進む中で、これらの遺伝情報を患者・家族の健康管理に役立てていくためには、遺伝に対する差別・偏見を排除し、患者・家族の人権を守り、自由意思に基づき診療を可能とするような遺伝カウンセリング体制の構築が急務である。本研究においては、まず我国の医療における遺伝カウンセリングの実態を評価することを目的として、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旧臨床遺伝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。

B. 研究方法

添付資料に示す内容のアンケート調査表を作成した。主な質問事項は、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、などである。この質問表を日本人類遺伝学会の認定する臨床遺伝学認定医および日本遺伝カウンセリング学会が認定する遺伝相談認定医師カウンセラー、計465名に郵送した。

C. 研究結果および考察

465名中、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きたい。

遺伝カウンセリングのガイドライン作成のためのアンケート調査

[あなたがお持ちになっている資格を○で囲んでください]

日本人類遺伝学会臨床遺伝学認定医 (暫定制度による認定 ・ 恒久制度による認定)

臨床遺伝学会遺伝相談認定医師カウンセラー

あなた御自身のことについてお尋ねします。

- ・性別 A. 男 B. 女 ・年齢 () 才 ・医学部卒業年度 昭和・平成 () 年卒
- ・あなたの勤務先は? A.大学(臨床講座) B.大学(基礎講座) C.病院 D.診療所 E.健所
F.その他 ()
- ・診療・研究の専門領域は? ()
- ・あなたは現在、遺伝カウンセリングを行っていますか?
A. 行っている B. 以前行っていたが現在は行っていない C. 行ったことがない
- ・臨床遺伝以外の診療を行っていますか? (行っている場合は診療科名, 行っていない場合は所属を記載)
A. 行っている a.内科 b.小児科 c.産婦人科 d.その他の診療科 ()
B. 行っていない a.基礎医学 () b.社会医学 () c.その他 ()
- ・臨床遺伝学認定医以外に持っている認定医・専門医の資格は? ()

あなたが今までに受けた遺伝医学教育等についてお教えてください ・医学部の卒前教育において学んだものを○で囲み, 授業科目名等, その内容がある程度わかる事項を () 内に記載して下さい。

A.基礎遺伝学 () B.臨床遺伝学 () C.
遺伝カウンセリング () D.生命倫理 ()

- ・卒業後, あなたは臨床遺伝学をどのようにして学びましたか? (いくつでも)
A. 臨床遺伝認定医等の資格のある指導医から B. 臨床遺伝認定医等の資格のない医師から
C. セミナー, 研修会などで (具体的に)
D. 大学院で E. 海外留学で F. 独学 G. その他 ()
- ・卒業後, あなたは遺伝カウンセリングをどのようにして学びましたか? (いくつでも)
A. 臨床遺伝認定医等の資格のある指導医から B. 臨床遺伝認定医等の資格のない医師から
C. セミナー, 研修会などで (具体的に)
D. 大学院で E. 海外留学で F. 独学 G. その他 ()
- ・我国の遺伝医療を充実させるためには遺伝学・臨床遺伝学の教育を充実させる必要があると考えられますが, 次の項目の内, 重要だと考えるものを○で囲んで下さい (その内, 最も重要と考えるものには◎)。
A. 小・中・高校における遺伝学教育を充実させる。
B. 大学一般教養教育における遺伝学教育を充実させる。
C. 医学部内に臨床遺伝学講座を設ける。
D. 臨床医学の一環として臨床遺伝学の講義・実習を増やす。
E. 医師国家試験の中の臨床遺伝学関連の問題を増やす。
F. その他 ()
- ・医学部卒業後の臨床遺伝学の研修を充実させるために重要だと考えるものを○で囲んで下さい (その内, 最も重要と考えるものには◎)。
A. 臨床遺伝学の大学院講座を作る。 B. 臨床遺伝専門の診療科を作る。

C.学会によるセミナーなどの研修を充実させる。 D.遺伝診療の保険診療化を計る。

E.その他（ ）

遺伝カウンセリング（以下GCと略することがあります）を行っている方にうかがいます。現在行っていない方は（4）からの質問にお答え下さい。

・あなたの遺伝カウンセリングの主な領域に○を付け、それぞれの例数の割合を%で記載して下さい。

A. 小児科領域（ %） B. 産婦人科領域（ %） C. 成人発症の神経変性疾患（ %）

D. 家族性腫瘍（ %） E. その他（ ）（ %）

・遺伝カウンセリングの診療形態はどのようなものですか？

A. 日常の診療の中で行っている

B. 日常の診療科のなかで独立した遺伝カウンセリングの枠を設け行っている

C. 遺伝科、遺伝子診療部などの専門の外来において行っている

D. 保健所における相談業務の一つとして行っている

E.その他（ ）

・臨床遺伝に携わることになったのは何故ですか？一つ選んでください。

A. 自ら希望して B. 病院、医局等の指示により C. どちらの要素もある D.その他（ ）

・あなたが行っている遺伝カウンセリングの頻度は？

A. 週に2回以上 B. 週に1回程度 C. 月に2~3回 D.月に1回程度、

E.2~3ヶ月に1回、 F.年に数回

・遺伝カウンセリング（GC）はあなたひとりで行っていますか

A. はい B. いいえ C.ときによって異なる

・上記 B, C の場合、あなたとチームを組んでGCを行っている方の職種、人数をおしえてください

A. 人数（ ） B. 職種（ ）

・あなたの施設では医師以外のスタッフだけで遺伝カウンセリングを行うことがありますか

A. はい（GCを行っている方の職種は？ ） B. いいえ

・通常ひとりのクライアントにかかる遺伝カウンセリングのおおよその時間はどれくらいですか

A. 約15分 B. 約30分 C. 約1時間 D. 1時間以上

・あなたが通常、遺伝カウンセリングを行っている環境について教えてください

A. 一般の診察室 B. 声の漏れない個室の診察室 C.遺伝カウンセリング専用室

D. その他（ ）

・診療録について一般の診療録とは独立した遺伝カウンセリング専用の診療録を作っていますか？

A.作っている B.作っていない C.その他（具体的に ）

・専用の診療録がある場合、その保管は一般の診療録と一緒に保管していますか？

A.一緒に保管している B.別に保管している C.その他（具体的に ）

・現在、遺伝カウンセリングの診療報酬はどのようにしていますか？

A.保険診療として初診料、再診料のみ徴収している B.自費診療（金額： ）

C.無料 D.その他（ ）

・今後、遺伝カウンセリングの診療報酬はどのようにすべきだと思いますか？

A.保険点数として認められるべきである B.自費診療として行うべきである

C.保険診療として初診料、再診料のみ徴収する D.無料でよい

E.その他（ ）

・遺伝カウンセリングを行っていくうえで必要な一般的な遺伝情報はどこから得ていますか（いくつでも）

- A. 同じ施設の医師 B. 他施設の専門家 C. 成書（具体的に）
- D. 医学雑誌 E. インターネット（具体的に）
- F. 患者支援団体 G. その他（）
- ・患者・家族の遺伝子解析が必要になった場合、その情報はどこから得ていますか（いくつでも）
 - A. 同じ施設の医師 B. 他施設の専門家 C. 成書（具体的に）
 - D. 医学雑誌 E. インターネット（具体的に）
 - F. 患者支援団体 G. その他（）
- ・あなたはGC目的でこられたクライアントを他のGCの専門施設に紹介したことがありますか
 - A. はい（その理由は：） B. いいえ
- ・あなたは遺伝カウンセリングを行っていて倫理的に問題がある事例に遭遇したことがありますか？
 - A. ある B. ない C. その他（）
 - A. の場合、それはどのような種類の倫理的問題でしたか？ 差し支えない範囲でお答え下さい。
（）
- ・倫理的に問題があると考えたとき、その解決をどのようにしていますか（いくつでも）
 - A. 遺伝カウンセリングのスタッフと検討する B. 個人的に同じ施設の同僚に相談する
 - C. 個人的に他施設の専門家に相談する D. 所属の倫理委員会に問題を提示し検討してもらう
 - E. 成書やインターネットなどの資料にあたる F. 自分で考える
 - G. その他（）
- ・あなたはGCにおける臨床遺伝学的情報提供をクライアントに対して十分に行えていると思いますか
 - A. 十分に行えている B. 少しは行えている C. 行えているとは思わない
- ・どうしてそう思うのですか（）
- ・あなたはGCの心理社会的支援の面においてクライアントに対して十分な支援が行えていると思いますか
 - A. 十分に行えている B. 少しは行えている C. 行えているとは思わない
- ・どうしてそう思うのですか（）
- ・GCには、臨床遺伝学的情報提供の部分と心理社会的支援の部分とがありますがどちらの方がより重要だ
と思いますか
 - A. どちらかといえば情報提供 B. どちらかといえば心理的支援 C. 両者全く同等
- ・貴施設ではGCという概念が、他の診療科の医師に正確に理解されていると思いますか
 - A. はい B. 少しは理解されている C. ほとんど理解されていない D. その他（）
- ・貴施設ではGCという概念が、医師以外のスタッフに正確に理解されていると思いますか
 - A. はい B. 少しは理解されている C. ほとんど理解されていない D. その他（）
- ・GCという概念は、遺伝病の患者・家族に正確に理解されていると思いますか
 - A. はい B. 少しは理解されている C. ほとんど理解されていない D. その他（）
- ・GCという概念は、一般社会に正確に理解されていると思いますか
 - A. はい B. 少しは理解されている C. ほとんど理解されていない D. その他（）

遺伝カウンセリング（GC）を現在行っていない方にうかがいます。

- ・過去にGCを行ったことはありますか？ A. ある B. ない
- ・現在、GCを行っていないのは何故ですか。
 - A. 基礎医学研究が仕事の中心であるため

- B.管理職についており実地診療をほとんど行っていないため
- C.一般診療が多忙であるため
- D.GCが必要な施設から必要でない施設に移動したため
- E.その他（

） ・ 現

在のGCとの関わりについてお教え下さい。

- A.GCが円滑に行えるよう施設内の体制整備に協力している
- B.GCの事例についてコメントを求められることがある
- C.GCに必要な遺伝学的検査を行うことがある
- D.GCと直接関わりはない
- E.その他（

）

・今後、遺伝カウンセリングを行うことがありますか？

- A.あると思う B.ないと思う C.その他（

）

・今後、遺伝カウンセリングの研修を受けたいと思いますか？

- A.受けたいと思う B.受けたいとは思わない C.その他（

）

以下のアンケートは、厚生科学研究費補助金「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：我国における遺伝カウンセリングのあり方について）」に関するものです。同封資料をよくお読みになってからお答え下さい。

・あなたは American Society of Human Genetics (ASHG) の遺伝カウンセリングの定義を知っていましたか

- A. 知っていた B. 詳しくは知らなかった C. 知らなかった

・あなたは日本においても、ASHG の定義が妥当だと考えますか

- A. はい B. いいえ C. どちらともいえない

・上記で妥当でないと考えた方、それはどうしてですか

・欧米では「自己決定」が遺伝カウンセリングの重要な要素ですが、日本では自らの意思で治療方針や今後の生活設計を決定することは困難だと思いますか？

- A. 困難である B. 多くの場合困難である C. 困難な場合がある D. 多くの場合困難でない
- E. 全く困難でない F. どちらともいえない

・上記で、A,B,C と答えたかた、それはなぜですか

（

）

・「遺伝カウンセリングは医師と各種の専門職とのチーム医療であるべきである」とありますが、遺伝カウンセリングはチームで行うものと考えますか？ またその理由は？

- A. はい B. 必ずしもチームである必要はない C. チームである必要はない

（理由：

）

・チームで遺伝カウンセリングを行う場合、どのような職種がその一員として適切だと思いますか？（いくつでも）

- A. 医師 B. 看護婦 C. 保健婦 D. 助産婦 E. 心理職 F. ソーシャルワーカー G. 遺伝医学研究者
- H. その他（

）

・「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」とありますが、そう思いますか

A. はい B. いいえ C. どちらともいえない

・ 我国における遺伝カウンセリングの定義についての感想および改善すべき点をお教え下さい

・ 日本における遺伝カウンセリングのガイドラインが作成されるとすれば、どのようなものを期待しますか

遺伝子解析研究との関連についてお尋ねします。

・ あなたの施設では遺伝子解析研究を行っていますか？

A. 施設内で行っている B. 施設内では行っていないが他施設の研究に協力している C. 行っていない

・ あなた御自身は遺伝子解析研究を行っていますか？

A. 自分自身で行っている B. 自分自身では行っていないが遺伝子解析研究に協力している

C. 行っていない D. その他 ()

・ 平成 12 年に定められた科学技術庁の「ヒトゲノム研究に関する基本原則」、厚生省の「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針」および現在 4 省庁合同

で準備が進められている「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」を読んだことがありますか(注)？

A. ほとんど全てに目を通した B. 一部に目を通した C. 存在は知っているが読んではいない

D. 存在を知らなかった E. その他 ()

・ これらの指針には「遺伝子解析に供する試料を採取する施設においては遺伝カウンセリング体制を整備すること、これが難しい場合には G C が受けられる適切な施設を紹介すること」と記載されています。

あなたは研究機関から遺伝子解析研究に関連した G C を行うように依頼を受けたことがありますか？

A. はい B. いいえ C. その他 ()

・ 研究機関から遺伝子解析研究に関連した G C を依頼された場合あなたは対応する用意がありますか？

A. はい B. いいえ (理由:) C. 検討中

今後の認定医制度についてお尋ねします

・ 現在古山班では国民にわかりやすい認定医制度の整備が重要と考え、臨床遺伝学認定医と認定医師カウンセラーを統合させ、新たに「臨床遺伝専門医」の制度を作ることが

検討されています。「臨床遺伝専門医」はすべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行する医師であり、次項の能力が求められています。あなた

御自身すでに十分な能力があると思われる項目を○で囲んで下さい。

A. 遺伝医学についての広範な専門知識と臨床遺伝診療の経験を有している。

B. 遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療・研究を実践している。

C. 適切な遺伝カウンセリングを指導的立場で実践できる。

D. 遺伝医学教育を行うことができる。

・ 臨床遺伝学認定医あるいは遺伝相談認定医師カウンセラーから「臨床遺伝専門医」への移行に関しては円滑に進むような対策が取られると思いますが、あなたは「臨床遺伝専門医」の制度ができた場合にはこの資格を持ちたいと思いますか？

A. 思う B. 思わない C. どちらともいえない D. その他 ()

・ 「臨床遺伝専門医」への移行について、御要望など御意見をお聞かせください。

御協力ありがとうございました。

注) それぞれの文書は各省庁のホームページからダウンロードできます。その内、4省庁合同の倫理指針は次のアドレスに記載されています。

http://www1.mhlw.go.jp/houdou/1211/h1124-1_6.html#sankou1

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：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

分担研究者 藤田 潤 京都大学医学研究科教授

研究協力者：小森優（京都大学医学研究科講師）、小杉真司（京都大学医学研究科講師）、清水敬子（社団法人 日本家族計画協会主査）、沼部博直（東京医科大学講師）、吉河康二（九州大学生体防御医学研究所助教授）、吉田邦広（信州大学医学部助教授）

研究要旨

遺伝医療情報システムの構築を目的として、インターネットのサイト（いでんネットと genetopia）を統合したホームページを作り(<http://www.iden.gr.jp>)、医療関係者の間でニーズの高い、遺伝相談カウンセラー情報及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説明、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。一般人に対する教育的・啓発的情報の発信や質問対応のためにも、人と財源の確保が必要である。

A. 研究目的

遺伝子に関する情報はデータ量が膨大で、しかも増加のスピードが早く、医療関係者の間でも一部混乱がみられている。遺伝相談（遺伝カウンセリング）の重要性が認知されるようになったものの、安心して紹介できる遺伝相談施設がわからない、クライアントに必要な遺伝子検査を行ってくれる施設がわからない、等々の問題が生じている。一方、ヒトゲノムの解読が大きなニュースとして取り上げられ、一般の人々の遺伝子検査、遺伝子治療に対する期待はますます高まっている。しかし、安易な遺伝子検査による弊害も問題となっている。

本研究の目的は、平成 10-11 年度の当事業古山順一班での研究に引き続き、遺伝医療に必要な最新の情報を医療関係者に提供する情報システムを構築し、すべての人が分子医学の進歩による恩恵を正しく受けられるようにすることである。

B. 研究方法

遺伝相談施設情報や遺伝子検査情報を含むニーズの高い遺伝医療情報のデータベースを整備し、平成 9 年度厚生省心身障害研究（青木菊麿班長）において本分担研究者が考案し、平成 10 年度に公開開始したインターネットのサイト、いでんネット（いでんネット：<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idenennet/>）において公開を行う。遺伝子治療の最新情報も同様に公開する。また、信州大学が作成し、genetopia (<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/>) に公開している各種遺伝性疾患に関する説明、患者サポートグループ情報、遺伝カウンセリング事例集を充実させ、いでんネットと統合させて、より使いやすい形とする。また、各地域における遺伝相談担当医師間の情報交換および全国レベルでの情報交換を、いでんネットやメーリングリストを利用することにより促進する。

C. 研究結果

いでんネットには、毎日 70-100 名のアクセスが続き、平成 10 年 4 月以来計 4.3 万件となった。