

添付資料1：遺伝カウンセラーの養成カリキュラム

[1] 遺伝カウンセラーとしての専門教育を受ける前に下記の課目については大学レベルの教育を受け、単位取得しておくことを条件とする。

- a. 人間科学系科目
心理学または人間の発達理論に関するもの（または関連科目）
- b. 自然科学系科目
生物学または遺伝学（または関連科目）
- c. 医療系科目
医療概論または公衆衛生学など医療システム・予防医学・疫学に関連した課目

[2] 履修科目とその到達目標

I カウンセリングの実践を支える専門的基礎知識

1. 人類遺伝学・遺伝医学

1) 遺伝学史

- ・現代遺伝学が辿った歴史的背景を理解している

2) 細胞遺伝学

- ・細胞分裂と染色体分離を理解し、説明できる
- ・染色体の基本構造を理解し、説明できる
- ・染色体異常の種類と発生機序について理解し、説明できる
- ・染色体分析法について理解し、説明できる

3) 分子遺伝学

- ・DNA・RNA・遺伝子の基本構造を理解し、説明できる
- ・DNAの複製・修復について基本的事項を理解し、説明できる
- ・遺伝子発現について基本的事項を理解し、説明できる
- ・遺伝子変異および多型について基本的事項を理解し、説明できる
- ・DNA診断・技術について基本的事項を理解し、説明できる

4) メンデル遺伝学

- ・染色体・遺伝子の知識をもとにメンデル遺伝学の基本法則を理解し、説明できる

5) 非メンデル遺伝

- ・多因子遺伝・細胞質遺伝を理解し、説明できる
- ・非メンデル遺伝の一部を細胞遺伝学・分子遺伝学的に説明できる

6) 集団遺伝学と遺伝疫学, 家系分析

- ・メンデル遺伝学を集団に応用し, 遺伝子頻度, 保因者頻度, 罹患率頻度, 突然変異率などのメンデル遺伝学の基本概念を説明できる
- ・臨床遺伝学における集団遺伝学の重要性を理解できる
- ・家系分析の基本を理解し, 説明できる
- ・遺伝様式を確認し遺伝子の伝わり方や発現について説明できる

7) 遺伝生化学・遺伝薬理学

- ・生体内分子の機能と代謝について基本的事項を理解し, 遺伝医学的に説明できる

8) 生殖・発生遺伝学

- ・生殖の機構を理解し, その異常を説明できる
- ・発生の分子機構について基本的事項を理解し, 説明できる

9) 体細胞遺伝学

- ・体細胞遺伝学について基本的事項を理解し, 説明できる

10) 腫瘍遺伝学

- ・癌関連遺伝子を説明できる
- ・腫瘍の発生機序を遺伝学的に説明できる
- ・遺伝性腫瘍について説明できる

11) 免疫遺伝学

- ・免疫応答の遺伝について基本的事項を理解し, 説明できる
- ・血液型の種類と遺伝について理解し, 説明できる
- ・組織適合性とその遺伝について説明できる

12) 遺伝医学・遺伝医療

- ・遺伝医療を実践するにあたり, 臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーの専門的な役割を理解し, 医療・保健・福祉システムとの効果的連携について説明できる。
- ・遺伝カウンセリングが対象とする主な疾患について, 臨床像, 疫学, 診断法, 治療, 再発予防, ケアの基本事項について理解し, 説明できる (メンデル遺伝病, 多因子遺伝病, 染色体異常, ガン, 生活習慣病)
- ・臨床遺伝学における遺伝学的異質性の診断の重要性を理解し, 遺伝子診断の概略を説明できる
- ・遺伝マーカースクリーニングの概略を理解し, 説明できる
- ・出生前医療 (受精卵・出生前診断を含む) の基本的事項を理解し, 説明できる
- ・遺伝子治療の現状について理解し, 説明できる
- ・わが国の遺伝医療システムについて理解し, 説明できる

- ・ゲノム機能科学について現状と将来の展望について理解し、説明できる

2. カウンセリング理論と技法

- ・カウンセリングの主要理論と技法を理解している
- ・人間発達理論やパーソナリティ理論の基本を理解し、主要な心理検査法を理解している
- ・アセスメント面接法と行動観察法の基本を理解している
- ・主要な精神科的疾患の臨床的特徴を理解し、精神科領域の専門職との連携について理解している
- ・危機介入理論を理解し、危機的状況のアセスメント、危機介入技術について理解している

3. 遺伝医療と倫理

- ・生命倫理学の歴史、インフォームドコンセント、先端医療・生殖医療の現場における生命倫理的諸問題を理解している
- ・遺伝医療に関する国内外の規制等を理解している
- ・遺伝医療特有の倫理問題を理解している

4. 遺伝医療と社会

- ・社会福祉の歴史、社会保障、公的扶助、児童・母子福祉、障害者福祉、老人福祉、地域福祉、医療福祉など社会福祉の基礎を理解している
- ・社会福祉援助技術（ソーシャルワーク）の基礎を理解している
- ・保健医療福祉関係法規を理解している

Ⅱ 遺伝カウンセリングの実践技術の目標

- 1) クライアントとの人間関係を築くことができる
- 2) クライアントの問題事・心配事を明確化できる
- 3) クライアントの持つ遺伝学的背景をアセスメントできる
 - ・家系資料を適切な方法で収集し、家系図を書ける
 - ・必要な遺伝学的情報を得ることができる
 - ・クライアントが受けている医療について必要な情報を得ることができる
 - ・遺伝問題の有無を判断することができる
 - ・再発危険率の推定ができる
 - ・アセスメントの結果を科学的に記録できる
- 4) 遺伝問題から生じる心理・社会的問題を支援できる。
 - ・心理・社会的問題を明確化できる
 - ・クライアントの問題認知状況をアセスメントできる
 - ・クライアントのコーピングをアセスメントし、適切に介入できる
 - ・グループカウンセリング、危機介入ができる

- ・カウンセリングの限界を理解し、他の専門職と連携する時期について判断できる
- 5) クライアントの課題・問題の明確化・意思決定に必要な情報を提供できる
- ・人類の遺伝学的荷重とクライアント自身が抱える遺伝学的リスクをわかりやすく説明できる
 - ・検査・診断・治療・生活に関連した情報を提供できる
 - ・クライアントが活用できる専門職・機関に関する情報を提供できる
 - ・クライアントが活用できる社会資源に関する情報を提供できる
 - ・クライアントの理解力に応じた方法で必要な情報に関して説明できる
- 6) クライアントの意思決定を支持し、支援する
- ・専門職・機関と連携をとることができる
 - ・家族ダイナミクスを支援できる
 - ・サポートグループへの紹介ができる
 - ・個々の事例について適切にフォローアップを行うことができる

Ⅲ カウンセラーの態度目標

- 1) 医療従事者の一員としての自覚をもって行動できる
- ・遺伝カウンセラーは医療技術を提供する立場ではないが、医療チームの一員であるとの自覚をもって行動できる
 - ・遺伝カウンセラーが担当すべき業務範囲を理解し、クライアントから求められても診断類似行為や治療に関わる判断・指示を行わない。
 - ・クライアントが受けている医療を理解し、主治医との人間関係を損なわないよう配慮できる
 - ・臨床遺伝専門医やその他の専門職の役割を理解し、連携を重視して行動することができる
 - ・最新の医療・遺伝医学に関する情報収集を行い、常に自己研鑽を怠らない
 - ・遺伝カウンセリングの科学的な側面を理解し、科学的な思考ができるよう自己研鑽を怠らない
 - ・カウンセリングについて科学的な記録を残し、適切な方法で管理できる
 - ・守秘義務の原則を理解し、医療人として行動できる
- 2) カウンセラーとしてクライアントを支援する立場で行動できる
- ・カウンセラーの立場を理解し、常にクライアントの利益を考えて行動できる
 - ・クライアントの人権を尊重し、家族や人間関係を配慮した態度で接することができる
 - ・クライアントの不安に対しては常に共感的態度で接することができる
 - ・クライアントの自律的決定を尊重し、非指示的態度で接することができる

- ・コミュニケーション技術や心理学的介入技術について、常に自己研鑽を怠らない
- 3) ELSI (倫理・法律・社会的事項) の基本的事項を理解し、社会人として公正な立場で行動できる
- ・生命の尊・厳を重視する基本的態度クライアントに接することができる
 - ・法律、倫理規範、社会通念を配慮する基本的態度と倫理的に公正な態度でクライアントに接することができる
 - ・現代医療や社会的対応の限界を理解し、クライアントにとって最良の選択を可能にするよう調整や支援をすることができる

遺伝カウンセリングカリキュラム 受講資格 科目案

・人間科学系科目 (2)	人間発達学 (または発達心理学, 乳幼児発達学など関連科目) 臨床心理学 (または人間関係論, コミュニケーション論, カウンセリング論など関連科目)
・自然科学系科目 (2)	*生物学 (または生理学など関連科目) *生化学 統計学 (または疫学など関連科目)
・医療系科目 (1)	*医療学概論 (または医療科学概論, 看護学概論, 健康科学, 保健科学など関連科目) *公衆衛生学 (または基礎保健学, 医療システム論など関連科目)

*印は, どちらかひとつでよい.

遺伝カウンセリング養成カリキュラム (単位数案)

カテゴリ	科目	到達目標	単位	時間	方法	備考	教育者・機関
I	基礎人類遺伝学 (1)	1. 1)~11)	4	60	講義		
	基礎人類遺伝学 (2)	染色体・DNA検出と正常・異常の識別, 家系図作成・遺伝確率	2	60	演習	染色体バンド・核型識別, DNA抽出, PCR, RFLP, 家系図作成と遺伝確率計算などを実験実習する	
	臨床遺伝学	1. 12)	2	45	講義(1) 演習(1)		
	遺伝サーブिस情報学	遺伝関連情報・情報検索方法	1	30	演習	コンピュータを活用し, 演習する	
	遺伝医療と社会	4.	1	15	講義		
	遺伝医療と倫理	3.	2	45	講義(1) 演習(1)		
I, II	医療カウンセリング概論	2. 保健医療の場に来る健康問題を待つ人々の心理的特性とその対応の基本	1	15	講義		
	遺伝カウンセリング	2. 事例によるカウンセリングの実際, 含む文献講読	3	75	講義(1) 演習(2)		
II, III	遺伝カウンセリング実習	遺伝カウンセリングを行っている施設で, 遺伝医, 遺伝カウンセリングの指導のもとで実践的に学ぶ	6	180	実習	毎週1回, 事例提供を行いかわりについて遺伝専門医, 看護職, 心理職などチームで討議をし, 自己の関わりを振り返りレポートする.	
			22単位	540時間			
III	遺伝カウンセリング研究		8		演習		
			30単位				

* I単位の時間数は, 講義15時間, 演習30時間, 実習30時間で計算.

* 遺伝カウンセリング研究は, 単位数のみで提示した.

チーム医療（指導医＋コメディカルスタッフ）		遺伝専門医（指導医）単独	
	病院	保健所	病院
A: 総合診療部 (様々な対象と出会うことが可能)			
B: 単科での遺伝医療			
周産期			
小児			
成人(神経疾患等)			
がん			

Aは、ひとつでOK

Bは、2つの施設を選択する。ただし、ひとつはチーム医療を行っている施設とする。

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(滋賀医科大学医学部教授), 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(東京医科大学総合情報部講師), 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

遺伝カウンセリングに必要な情報を提供するシステムとして, インターネットのサイト(いでんネットと genetopia)の内容を充実させると共に, それらを統合したホームページの URL を <http://iden.jp> と簡略化した. さらに, これまでの遺伝相談施設情報, 遺伝子検査情報に加え, 家族性腫瘍診療病院情報及び遺伝子治療の国内情報を集積, 公開準備を進めた. 浸透率等の, 遺伝カウンセリングに必要なデータ, 特に日本人に関するものの集積システムが存在しない点は今後の課題である. また, 一般人に対する教育的・啓発的情報の発信や情報システムの構築に当たる人員が確保できない状況を早急に改善すべきである.

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. 遺伝子解析における倫理的な問題をきっかけに, 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, 遺伝相談施設がどこにあるのかわからない, 患者・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, 遺伝子治療の現状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 年度及び 12 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, 遺伝子検査, 遺伝子治療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(<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/iden-net/>)において公開を行う. 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, 毎日平均 70-100 名前後のアクセスが続き, 平成 10 年 4 月以来計 6 万件以上となった. 遺伝相談施設データベースは, 現在 173 の施設を公開中である. 遺伝子検査データベース(企業を除く)には 474 の検査が登録公開されている. 家族性腫瘍研究会が全国に家族性腫瘍の診療拠点病院を設定しているため, その情報を同研究会とともに整備して, いで

んネットに公開することとした(図1)。これは、各病院の遺伝カウンセリングを、どの施設が担当しているのかわかるような内容となっている(図2)。

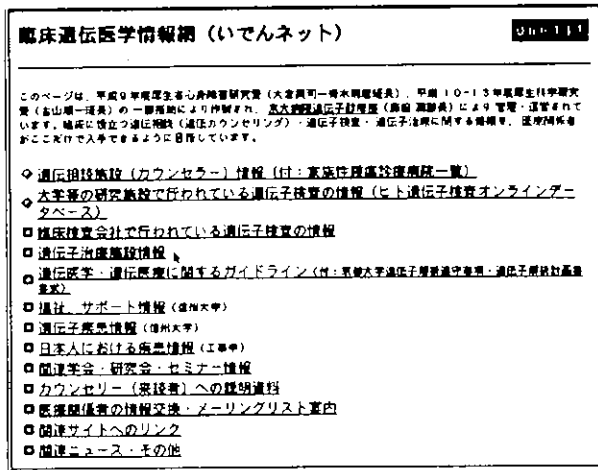


図1:いでんネット表紙ページ

療の重要性を理解してもらえるように説明文を加えた。奇形症候群の画像資料を公開準備中である。

genotopia では、遺伝カウンセリングの際に伝えられる情報の事例集の内容を改訂すると共に、13 例追加し、計 31 例とした。サポートグループ・疾患情報の公開数を 40 団体と増やした(図3)。

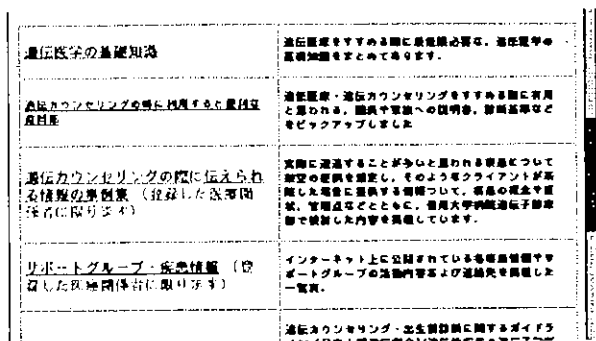


図3:genotopia 表紙ページ

(財) 癌研究会付属病院の詳細情報

施設名	(財) 癌研究会付属病院
所在地	東京都島区上池袋1-37-1
郵便番号	170-8455
電話番号	03-5394-4052
FAX番号	
ホームページ	http://www.jfcr.or.jp/cih/
診療科	家族性腫瘍センター
責任者	宇都宮 誠二
専門職名	大腸医
遺伝カウンセリング担当施設名	(財) 癌研究会付属病院

前ページへ戻る

図2:家族性腫瘍診療拠点病院詳細

遺伝子検査のデータベースは、これまで企業が持っているものと大学・研究所でのものとを分けていたが、一本化して、ともにオンラインで内容の更新ができるようにシステムを変更中である。

遺伝子治療施設情報は、遺伝子治療学会と共同で遺伝子治療研究状況のアンケート(付1)を行い集計中である。患者・臨床関係者に必要な情報の一部をいでんネットで公開した。

いでんネットにリンクしている東京医大小児科のサイトでは、遺伝・遺伝病の説明を充実させた。さらに、メールで相談を希望する人たちに、その限界、対面診

なお、いでんネットと genotopia 共同の表紙ページの URL を(<http://iden.jp>)と、簡略化した。

臨床遺伝医療関係者の間での意見交換を、メーリングリスト(GC-ML)により試みてきたが、専門的な意見を自由に言いにくいと言う声があり、参加資格を臨床遺伝の専門医、認定医のみと変更した。これ以外の医師、医療関係者等で遺伝カウンセリングに関係ある人のためには、新たなメーリングリスト(GCwide-ML)を作成した。

いでんネットのなかの質問コーナー、いでんQは、対応する人材の確保が難しく、窓口を縮小したが、やはり医療関係ではない人からの質問が続いている。この一年間で125件ほどである。

D. 考察

遺伝相談施設データベースは本人がホームページの画面上で内容を更新するようにしたが、未更新例がかなりある。電話で最新状況を確認する必要がある。平成14年4月より臨床遺伝専門医の認定制度が開始されるので、それも参考にしたい。

遺伝子検査の情報も、責任者がホームページの自分の登録内容を更新できるようにしてある。こちらは実際はかなり更新が行われているが、検査の未登録が多い。遺伝相談施設情報とともに、遺伝関連学会の

みではなく、内科など一般の学会でも紹介をして、さらに完全なデータベースとして発展させたい。

ある遺伝子検査で陽性になったとき、どのくらいの確率でその人が発症するのかという数値 positive predictable value や浸透率等、遺伝カウンセリングや遺伝子検査のインフォームドコンセントを得る場で必要な情報について、日本人のデータを蓄積し、最新のものがすぐ調べられるようなシステムを作成、公開せねばならない。

医師及び一般人に対する遺伝に関する情報提供・啓発をもっと強力におこなわねばならない。特に一般人にわかりやすく遺伝情報を提供するとともに、気楽に質問を受け付ける場合は、インターネット上に、さらに町の中や病院にも作るべきである。遺伝・遺伝子について読みやすくわかりやすく、かつ安価な本の出版を考えたい。

E. 結論

ヒト遺伝子解析研究の倫理指針の発表等に後押しされる形で、遺伝カウンセリングに対する認識、需要が高まっている。臨床遺伝専門医制度も発足が決定した。遺伝子治療の成功例が発表され、現実のものになりつつある。このような社会情勢下で遺伝カウンセリングに必要な情報の交換は、今後ますますインターネットと電子メールが中心となるであろうが、地域ごとの顔の見えるネットワーク作りも忘れてはならない。しかし、一般人に対する教育的・啓発的情報の発信や質問受け付けだけではなく、遺伝カウンセリング自体の人材、財源確保に苦勞しているのが現状である。また、個人情報管理の具体的な方法についての検討も充分なされていない。今後さらに検討、改善すべき点は多い。

F. 研究発表

論文発表

1. 小杉眞司, 藤村聡, 福井次矢, 依藤亨, 富和清隆, 藤田潤. von Recklinghausen 病の遺伝相談. JIM, 11(1), 72-73, 2001.
2. 藤村聡, 藤本麻起子, 藤田潤, 福井次矢. がんの遺伝子治療の相談. JIM, 11(4), 365-369, 2001.
3. 藤田潤, 駿地眞由美, 小杉眞司, 依藤亨, 藤村聡,

富和清隆, 福井次矢, 一山智, 中畑龍俊, 福井次矢. 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部の紹介. JIM, 11(6), 554-556, 2001.

4. 有森直子, 田中悦子, 藤村聡, 藤田潤, 福井次矢. 看護職の立場から. JIM, 11(8), 765-767, 2001.

5. 藤田潤, 富和清隆, 小杉眞司, 遺伝カウンセリング. 「臨床遺伝子学'01-遺伝子病研究の最前線-」(小澤敬也編)「最新医学」56巻9月増刊号, 2307-2314, 2001.

6. 藤田潤. 情報公開進むか遺伝子治療. 細胞 33(6) 206-207, 2001.

7. 藤田潤, 小杉眞司, 依藤亨, 藤村聡, 富和清隆. 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部の運営-その現状と展望. 病院, 60(12), 1000-1004, 2001.

8. Hai N, Muto G, Okamoto H, Tamada A, Abe R, Suzuki S, Kosugi S. (2001) A Novel Germline Mutation of the MEN1 Gene, L259del, in A Patient with Sporadic Multiple Endocrine Neoplasia Type 1 (MEN1)^{*} Japanese Journal of Clinical Oncology. 31:125-127.

9. Ohnishi, N., Itoh, K., Itoh, Y., Baum, C., Higashitsuji, H., Yamaguchi, K., Tsuji, T., Okanoue, T., Fujita, J., High expression of transgenes mediated by hybrid retroviral vectors in hepatocytes: comparison of promoters from murine retroviruses in vitro and in vivo. Gene Ther. 印刷中

著書

1. 藤田潤, インフォームドコンセントについて(糖尿病学会編)糖尿病遺伝子診断ガイド. 文光堂, 28-30, 2001

学会発表

1. 藤田潤「遺伝子診療を考える II」大阪府立母子保健総合医療センターシンポジウム, 第20回武庫川女子大学薬学講座「21世紀の生命と医療を考える」講演(2001,3,28 大阪)
2. 藤田潤「遺伝子診療の現状と問題点」第20回武庫川女子大学薬学講座「21世紀の生命と医療を考える」講演(2001,7,14 西宮)

3. 藤田潤, 小杉眞司, 依藤亨, 藤村聡, 富和清隆, 玉田愛子. 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部の活動状況. 日本遺伝カウンセリング学会第 25 回学術集会(2001, 5, 25-26 東京)
4. 藤田潤, 月野隆一, 朝本明弘, 福嶋義光, 菅野康吉. 遺伝相談認定医師カウンセラー制度委員会からの報告. 日本遺伝カウンセリング学会第 25 回学術集会(2001, 5, 25-26 東京)
5. 山中美智子, 藤田潤, 上原茂樹, 沼部博直, 池田敏郎. 情報ネットワーク委員会の活動報告. 日本遺伝カウンセリング学会第 25 回学術集会(2001, 5, 25-26 東京)
6. 古山順一, 黒木良和, 藤田潤, 福嶋義光, 千代豪昭, 左合治彦. 遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究. 日本遺伝カウンセリング学会第 25 回学術集会(2001, 5, 25-26 東京)
7. 田中享, 藤本麻起子, 伊藤良子, 桑原知子, 藤村聡, 依藤亨, 小杉眞司, 藤田潤. 遺伝カウンセリングにおける「聴くことの専門家」の役割. 日本遺伝カウンセリング学会第 25 回学術集会(2001, 5, 25-26 東京)
8. 藤村聡, 依藤亨, 小杉眞司, 藤田潤. 遺伝カウンセリングに文章完成テストが利用できないか. 日本遺伝カウンセリング学会第 25 回学術集会(2001, 5, 25-26 東京)
9. 小杉眞司, 岡本博臣, 裴紀堯, 玉田愛子, 藤田潤. ASCO 分類 Group 1 としての MEN1 遺伝子検査. 第7回家族性腫瘍研究会学術総会(2001, 6, 14-15 宇都宮)
10. 藤田潤, 小杉眞司, 依藤亨, 藤村聡, 富和清隆. 京都大学医学部附属病院の遺伝子診療体制といでんネット. ワークショップ. 第 8 回日本遺伝子診療学会大会(2001, 9, 6 東京).
11. 小杉眞司, 藤村聡, 依藤亨, 藤田潤. 京都大学医学部で行われる『ヒト遺伝子解析』における遵守事項. 第 8 回日本遺伝子診療学会大会(2001, 9, 6 東京)
12. 小杉眞司, 藤村聡, 依藤亨, 藤田潤. 京都大学医学部で行われる『ヒト遺伝子解析』における遵守事項の策定と運用の状況. 日本人類遺伝学会第 46 回大会(2001 年 10 月 3-5 日, 大宮)

(付1) 2001年 国内の遺伝子治療臨床研究開発状況調査

一つの研究計画につき一組ずつの調査回答書を作製してください。(学会員各人に本書は送付されていますが、同一研究計画については関係している各人がすべて返送の必要はなく、一組の回答で結構です。)遺伝子治療臨床研究の実施予定がない場合は、問4まで記入してご返送ください。本調査の個々の回答は、最後の「いでんネット」関連のもの以外すべて非公開です。集計した結果のみ後日公表いたします。

問1 貴施設名と部門名:

住所:

問2 研究代表者名:

問3 遺伝子治療研究状況(番号又は記号を1個のみ丸で囲む)

1. 臨床研究計画なし 2. 計画中(基礎研究中含む) 3. 前臨床試験段階(臨床グレードベクター使用して) 4. 臨床試験段階(a.申請中, b.実施中, c.終了, d.中止)

問4 研究テーマ名:

問5 研究の目的(括弧内に丸を記入。複数記入可)

1) 基盤技術開発

- a. 遺伝子導入技術(ベクター開発を含む)()
b. 発現制御技術()
c. 相同組み換え技術()
d. その他(), 内容:

2) 応用研究

- a. in vitro 実験()
b. 動物実験()
c. 臨床研究()
d. その他(), 内容:

問6 応用研究の場合の対象疾患(番号を1個のみ丸で囲み疾患名を記入)

1. 固形腫瘍(), 2. 造血系腫瘍(), 3. 単一遺伝子病(),
4. 生活習慣病(), 5. 感染症(), 6. その他()

問7 導入する"遺伝子"(番号を1個丸で囲む)

1. ゲノムDNA, 2. cDNA, 3. アンチセンスオリゴヌクレオチド,
4. その他(具体的に;)

問8 遺伝子導入方法(該当番号を丸で囲む)

(A)ベクター

ウイルス: 1. レトロウイルス, 2. アデノウイルス, 3. AAV, 4. レンチウイルス,
5. その他()

非ウイルス: 1. リポソーム, 2. リガンド, 3. 裸DNA, 4. その他()

ハイブリッド型ベクター: 1. HVJリポソーム, 2. その他()

(B)被導入細胞・組織・個体

□培養細胞

- 種類: 1. 血液幹細胞, 2. リンパ球, 3. 樹状細胞, 4. 線維芽細胞,
5. 血管内皮細胞, 6. 皮膚上皮細胞, 7. 肝臓細胞, 8. 筋肉細胞, 9. 神経細胞,
10. がん細胞, 11. その他()

□組織・臓器:1. 組織・臓器名()

□個体:1. ex vivo, 2. in vivo

(C)被導入細胞・組織や動物個体の種:1.マウス, 2.ラット, 3.サル, 4.ヒト,
5.その他()

問9 臨床研究実施の予定(番号を1個丸で囲み, 予定年を記入)

1. 予定していない, 2. 予定している(西暦 年頃), 3. 未定

問10 臨床試験のためのベクター作製場所(番号又は記号を1個のみ丸で囲む)

1. 自研究施設, 2. 他の研究施設(a. 国内, b. 国外, c. 未定), 3. 企業(a. 国内, b. 国外,
c. 未定), 4. 未定

問11 ベクターの安全性の検討(番号又は記号を1個のみ丸で囲む)

1. 自研究施設, 2. 他の研究施設(a. 国内, b. 国外, c. 未定), 3. 企業(a. 国内, b. 国外,
c. 未定), 4. 未定

問12 臨床研究の状況(該当する番号または記号を丸で囲む)

(A) 1. 計画なし

2. 準備中(a. 計画段階, b. 施設内倫理委員会で b-1. 審議中, b-2. 認可済,
c. 厚生労働省・文部科学省で c-1. 審議中, c-2. 認可済)

3. 実施中

4. 終了

(B)臨床研究のフェーズ? 1. フェーズ I, 2. フェーズ II, 3. フェーズ III

(C) 患者を募集中であるか? 1. 募集中, 2. 募集中でない

(D)募集中であった場合の連絡方法()

問13 その他コメント等(ご自由にどうぞ)

問14 臨床段階のものについては, 以下の項目を「いでんネット」(<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet>)に公開予定
です。記入, 選択をお願いいたします。なお, 掲載を希望されない項目には X を記入してください。

(A)病院名(上記), 担当部科()

(B)住所(上記)

(C)対象疾患名()

(D)遺伝子治療研究責任者名()

(E)問い合わせ先(担当者名: , 電話: ,

ファックス: , 電子メール: ,

web サイト:)

(F)患者受付状況(年 月現在)

1. 未定, 2. 近日中, 3. 受付中, 4. 終了, 5. その他()

ご協力ありがとうございました

平成13年度厚生科学研究費補助金(こ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: 地域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 黒木良和(神奈川県立こども医療センター所長)

研究協力者: 奥山虎之(国立成育医療センター遺伝子診療科医長), 大橋博文(埼玉県立小児医療センター遺伝科医長), 小野政恵(東京通信病院小児科医長), 黒澤健司(神奈川県立こども医療センター遺伝科医長), 斎藤加代子(東京女子医大小児科教授), 鈴木友和(学校共済近畿中央病院院長), 中堀 豊(徳島大学医学部公衆衛生学教授)

[研究の要旨]

遺伝病の発生頻度は極めて高く, 狭義のものに限定しても日本全体で年10万件に上る. これら症例の三分の一が遺伝カウンセリングを受けると仮定すれば, その需要は年 33,000 件に達する. 今後ますます発展するヒトゲノム研究を考えると, 遺伝カウンセリングの需要は年30万-100万件と膨大な数になろう. したがって, 日本のどこに住んでいても一定レベルの遺伝カウンセリングが受けられることが大切である. 遺伝カウンセリングシステムは地域に根ざした地域完結型のものが望ましい. 人口100万人を1単位とし, 単位地域ごとに遺伝カウンセリングの中核施設としての地域遺伝センターを配置し, 住民の直接窓口としての複数のサテライトと組み合わせる. 各地の遺伝センター間にネットワークを張り, それらを統括する施設として中央遺伝センターを置くことが望ましい. 地域遺伝センター, サテライト, 中央遺伝センター, それぞれの業務と設置基準をまとめた.

キーワード: 地域遺伝カウンセリングシステム, 地域遺伝センター, サテライト, 中央遺伝センター, 施設の設置基準

A. 研究目的

わが国にふさわしい地域遺伝カウンセリングシステムのあり方を検討し提言する.

B. 研究方法

分担研究会議およびインターネット利用によるオンライン会議を通して, 地域遺伝カウンセリングシステムのあり方を検討した. システム全体については昨年度センター-サテライト方式を原則とすることを述べた. 本年度は地域遺伝センター, サテライト, 中央遺伝センターに分けてそれぞれの機能, 望まれる設置基準をまとめた.

C. 結果と考察

(1) 地域遺伝センター

地域遺伝センターとは地域完結型の遺伝カウンセリングを含む遺伝医療を担当する施設と位置づける.

1) 設置: 人口100万人に1カ所設置(各県最低1箇所)

2) 地域遺伝センターの設置基準

①臨床遺伝外来を定期的に運用している医療施設(遺伝科等が望ましい).

②基本的な遺伝検査ができる. 高度な遺伝検査も可能(外注も可)なら望ましい.

③専用の遺伝カウンセリング室がある. (プラ

イバシー保護に十分配慮され、居住性のよい、暖かく落ち着いた雰囲気)

- ④ 遺伝医療が行える総合医療施設である。総合病院の中にあるか、併設などで遺伝病の包括医療が可能
- ⑤ 複数の常勤臨床遺伝専門医が勤務している。ただし、臨床遺伝専門医を目指し研修中の医師も臨床遺伝専門医数に含める。
- ⑥ 医師以外のいわゆる遺伝カウンセラーが複数勤務している(非常勤も可)。
- ⑦ 臨床遺伝の教育的行事(研究会、抄読会、カンファレンスなど)を定期的開催。
- ⑧ 臨床遺伝の専門図書、専門誌を所蔵。遺伝情報サイトに容易にアクセスできる。
- ⑨ 遺伝医療や臨床遺伝研究を審議する倫理委員会が設置されている。
- ⑩ 臨床遺伝研修施設が望ましい。

3) 業務

- ① 遺伝カウンセリング
- ② 遺伝医療ネットワークの運営
- ③ 遺伝医療(診断、治療、療育指導など)
- ④ 臨床遺伝に関する研究
- ⑤ 教育・啓発活動
医療・福祉・教育関係者
患者・家族、一般市民、行政、報道等
- ⑥ サテライトの支援

4) 地域遺伝センターになり得る具体的な候補

- ① 大学
遺伝子診療部(信州大、京大)、遺伝カウンセリング室(旭川医大、長崎大、徳島大など)
- ② 小児病院—神奈川県立こども医療センター、埼玉県立小児医療センター、静岡県立こども病院、千葉県こども病院等の遺伝科
- ③ 総合病院—近畿中央病院、済生会福岡中央病院

(2) サテライト

遺伝に関する問題を抱える住民にもっとも身近な相談機関がサテライトである

- 1) 設置: サテライトは人口 10-20 万人に 1カ所
- 2) サテライトの設置基準
 - ① 遺伝カウンセリング用に独立した相談室を整備。

② 臨床遺伝専門医が業務に係わる(非常勤や巡回指導も可)。

③ いわゆる遺伝カウンセラーを最低1名配置。

④ 地域遺伝センターとの緊密な連携。

⑤ インターネットが使用できる環境。

3) 業務

① 地域遺伝センターへ紹介

② 予防医学的な活動

妊娠中の生活指導

(薬物、低線量放射線、喫煙など)

近親婚、高齢妊娠など

④ 遺伝に関する啓発・教育活動

⑤ 巡回遺伝カウンセリング

4) サテライトになり得る機関

① 総合病院や診療所—遺伝に関心のある診療科や医師がいる、遺伝カウンセラーの配属(非常勤可)。

② 保健所、福祉保健センターなど—遺伝カウンセラーを配属。

(3) 中央遺伝センター

地域遺伝センターを統括し、わが国の遺伝医療の標準化を図る組織として中央遺伝センターを位置付ける。詳細は奥山の報告を参照されたい。

1) 設置: 関東と関西に各1カ所(最低関東に1カ所)設置するのが望ましい。

2) 中央遺伝センターの設置基準

① 地域遺伝センターの設置基準を全てクリアしている

② 遺伝医学の研究機能(研究所または研究部門)をもつ

③ 研修センターをもつ

3) 業務

① 地域遺伝センターの統括と支援

② 地域遺伝センター機能

③ 遺伝病や遺伝研究に関わるデータベース機能

④ 遺伝病に関する研究を行う(臨床遺伝委託研究事業など)

⑤ 遺伝専門医、遺伝カウンセラー等の教育及び研修

⑥ 遺伝医療に関する国際交流を担う

4) 具体的な設置候補

平成14年に開設される成育医療センター内に設置するのが望ましい。

D. 結語

遺伝カウンセリングシステムは地域に根ざした地域完結型のシステムが基本である。人口100万人を単位として地域遺伝センターを配置し、住民の直接窓口としての複数のサテライトと組み合わせる。各地の地域遺伝センター間にはネットワークを構築し、遺伝カウンセリングに必要な情報を共有する。また、全国の地域遺伝センターを統括する施設として中央遺伝センターを置くことが望ましい。それらの設置基準、業務等を検討のうえまとめた。

E. 研究発表

- 1) 黒木良和: 遺伝カウンセリングネットワークの構築に向けて. 小児科診療 64:1572-76, 2001
- 2) 黒木良和: 遺伝カウンセリング. 別冊 日本臨牀 領域別症候群シリーズ NO.34 先天異常症候群辞典(下巻), pp860-867, 2001
- 3) 黒木良和: 遺伝カウンセリングの現状と展望. 遺伝子医学 5:448-451, 2001
- 4) 黒木良和: 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究 平成12年度報告書
- 5) 千代豪昭: 遺伝カウンセラー(非医師)制度に関する研究 平成12年度報告書
- 6) 古山順一: 臨床遺伝専門医制度に関する研究 平成12年度報告書

遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究班

地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究

地方都市型遺伝カウンセリングシステムに関する研究

研究協力者 中堀 豊(徳島大学医学部公衆衛生学教室)

徳島県の人口は約83万人であり、そのうち27万人が徳島市に在住している。徳島市を含む徳島東部医療圏に相当する徳島保健所管内に全体の半分以上の43万人が集中している。徳島大学医学部付属病院は徳島市内にあり、この医療圏の中核病院の一つである。

徳島大学では平成11年に遺伝相談室を設置し、遺伝カウンセリングを行ってきた。また、同年より「遺伝相談モデル事業」を徳島県より委託されてきたが、モデル事業は平成13年度で終了することとなった。なお、徳島県健康増進課からの要望で遺伝相談料については県内在住者は無料としてきた(実質的には県外者も無料で相談を行ってきた)。

遺伝相談室におけるサービスは、大学病院内外の関係者から正当な評価を得ている。また、ヒトゲノム遺伝子解析研究において遺伝相談が必要となるケースが出た場合に遺伝カウンセリングを行う場所としての使命も果たしている。

しかし、大学の独立法人化および医学部・歯学部附属病院の統合計画の中で、たとえ遺伝相談料を設定・徴収したとしても、明らかな不採算部門として、その存続が危ぶまれる状況となった。定員についても、現在の定削減状況から、常勤職員の確保はできない状態である。

遺伝相談室の規則は別添1のようである(昨年のを再掲)。遺伝相談室員における医師は規則上は4人となっているが、現実には中堀室長の属する公衆衛生学教室の助手、形成外科等からより多くの医師が参加しつつ適宜相談にあたっている。

平成11年から13年における活動状況は別添2のようである。また、遺伝相談の内容は別添3のようである。

平成14年1月に徳島新聞に取り上げられた記事を添付する。

刊行物リスト

和文

1. DHPLC (Denaturing High Performance Liquid Chromatography)を用いた男女識別: 新家利一, 奈路田拓史, 田村隆教, 采見有紀子, 辻恵子, 笹原賢司, 中堀豊: 四国医学雑誌57:79-83, 平成13年
2. Y染色体多型による男性分類と増精機能: 笹原賢司, 中堀豊: 産婦人科世界 53:7-12, 平成13年
3. Y染色体の多様性と男性表現型の関連: ゲノムサイエンスの新たな挑戦: 中堀豊, 李周遠, Ewis, A.A., 新家利一: 蛋白質核酸酵素 46:2346-2350, 共立出版, 平成13年

英文

1. 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.
2. 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. 46:263-266, 2001.
3. 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 from chromate workers. Amer. J. Indust. Med. 40:92-97, 2001
4. Ewis, A.A., Lee, J.W., Shinka, T., Nakahori, Y.: Two Y-chromosome-specific polymorphisms 12f2 and DFFRY in the Japanese population and their relations to other Y polymorphisms. J. Med. Invest.. 49: (in press)
5. Ewis, A.A., Lee, J.W., Naroda, T., Sasahara, K., Sano, T., Susumu Kagawa S., Iwamoto, T Nakahori, Y.: Linkage between prostate cancer incidence and different alleles of the human Y-linked tetranucleotide polymorphism DYS19. J. Med. Invest. 49: (in press)

徳島大学医学部附属病院遺伝相談室運営要項

(趣旨)

第1条 徳島大学医学部附属病院(以下「本院」という。)に遺伝相談と遺伝性疾患等に関する情報提供を目的とする遺伝相談室を置く。

(所掌業務)

第2条 遺伝相談室においては、医療関係者及び患者等に対し、次の各号に掲げる業務を行う。

- (1) 遺伝性疾患等に係る相談に関すること。
- (2) 診断・治療等に係る情報提供に関すること。
- (3) 専門施設に係る情報提供に関すること。
- (4) 公的サービスに係る情報提供に関すること。
- (5) 支援組織等民間サービスに係る情報に関すること。
- (6) その他遺伝相談及び遺伝性疾患等に関すること。

(職員)

第3条 遺伝相談室に室長及び室員を置く。

第4条 室長は医学部又は本院の教授をもって充てる。

2 室員は次の各号に掲げる職員ならびに臨床心理士をもって充てる。

- | | |
|----------------------|----|
| (1)基礎医学系の教官 | 2人 |
| (2)臨床医学系の教官 | 4人 |
| (3)薬剤師 | 1人 |
| (4)看護婦 | 3人 |
| (5)医療情報部の職員 | 1人 |
| (6)病理部の職員 | 1人 |
| (7)理学療法士 | 1人 |
| (8)栄養士 | 1人 |
| (9)医事課職員 | 1人 |
| (10)その他病院長が特に必要と認める者 | 1人 |

3 室長及び室員は、病院長が委嘱する。

(運営委員会)

第5条 遺伝相談室における運営に関する重要事項を審議するため、遺伝相談室運営委員会(以下「委員会」という。)を置く。

第6条 委員会は、次の各号に掲げる委員をもって組織する。

- (1) 室長
- (2) 内科系及び外科系の診療科長 各2人
- (3) 基礎医学系の教授又は助教授 2人
- (4) 看護部長
- (5) 医事課長

2 前項2号及び第3号の委員は、病院長が委嘱する。

第7条 前条第1項第2号及び第3号の委員の任期は、2年とし再任を妨げない。ただし、委員に次