

に関する理解と、豊富な実務経験に基づくカウンセリング技術、生命倫理、社会的な倫理規範に対する深い理解、クライアントの人権を尊重する態度が必要とされる。また、指導者としての基本的な教育技法とすぐれた人格も要求される。このような遺伝カウンセラー指導者の資格認定は遺伝カウンセラー養成の根幹にかかわることなので、認定委員会が十分に審査を行い認定（以下、認定指導者という）すべきである。理想的には認定制度による遺伝カウンセラーの中から一定の条件を備えた者を認定していくべきであるが、制度が発足していない現状では臨床遺伝専門医制度による指導医、海外で遺伝カウンセラーの資格を取得した者、その他指導者として十分な資格を持門課程の教員や認定研修の講師にはこのような認定指導者が1名以上含まれていなければならない。また、遺伝カウンセラー認定試験の受験資格には遺伝カウンセリングの実績が課せられるが、これらの遺伝カウンセリングは認定指導者の指導を受けることを原則とする。

#### 4. 遺伝カウンセラー認定試験

認定試験は認定委員会が年に1度行う。資格取得を希望する申請者の知識レベルについては筆記試験、技術レベルと態度レベルの到達度については、遺伝カウンセリングの実施記録の審査と面接試験を行うのが適切であろう。将来的には遺伝カウンセラー資格は国家資格が望ましいと考えているが、当面は認定試験の合格者について日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会の両学会がそれぞれ審査し、認定制度による遺伝カウンセラー

として統一された認定証を発行することになる。

上記のような基本方針に従って、認定制度による遺伝カウンセラー資格認定制度（案）を作成した（資料）

#### D. 考察

ミレニアムを迎えて遺伝子関連研究や遺伝子診断の普及が各方面で注目されるようになり、国や学会を中心に各種のガイドラインが公表された。これらのガイドラインには共通して遺伝カウンセリングの重要性が謳われている。現代医療のひとつの特徴であるが特に先端医療分野では診断や治療における倫理的な側面が重視され、倫理委員会においても遺伝カウンセリングを条件に認可される研究や診療が年々増加している現状もあり、研究機関や先端医療をめざす医療機関では遺伝カウンセリングのニーズが高まっている。これらの実情は大学や医療機関で遺伝子診療をめざした専門部門の設置が相次いでいる現状や、平成14年春から本研究班の成果の一部として制度化された臨床遺伝専門医への関心の高まりからも伺うことができよう。一方で遺伝医療を支えるマンパワーとして重要な役割を演じる遺伝カウンセラーが絶対的に不足している現状から、遺伝カウンセラーの養成と制度化を求める要望はますます高まっている。わが国においては1970年代の遺伝カウンセリング導入時に戦前の優生相談と混同され、危険なものと誤解された歴史的な経過があるが、現代では逆に遺伝カウンセリングは遺伝病に悩む人々や遺伝子の検査を受ける者の人

権を擁護するシステムであると理解されつつあり、実際に医療機関や大学に対して遺伝カウンセリング室の設立を要望する住民運動が起こった事例もある。我々が制度化をめざしている遺伝カウンセラーはまさにこのような研究・医療現場や国民的な要望に応えるものであり、単に遺伝情報の提供だけでなく、クライアントの権利を守り、心理的な援助を行いながらクライアントが自律的な決断ができるよう援助を行うための専門職である。一日も早く現場に遺伝カウンセラーを供給するために、養成と資格の認定は急務といえよう。ただ、遺伝カウンセラーがすでに社会的認知を受け、医療システムの中に受け入れられている海外先進国と異なり、わが国では遺伝カウンセラーが働く場の確保がなされていない。医療制度的な問題や、カウンセリングに対する国民的な理解の不足など多くの課題があることを前提に研究を進めていかねばならない。

従来、遺伝カウンセリングの担い手は医師が中心であったが、医師は遺伝カウンセリングだけでなく、診断や治療を通じて遺伝医療をリードしていく専門医としての役割があり、このために平成14年度より日本人類遺伝学会の臨床遺伝認定医と日本遺伝カウンセリング学会の医師遺伝カウンセラーが臨床遺伝専門医として統一された。しかし、医師はカウンセリング技術など遺伝カウンセラーに必要な基礎教育を医学教育で充分受けているとは言えず、また遺伝カウンセラーの役割は常にクライアントや患者の立場に立った上で情報を提供し、自律的な決定を援助する必要がある、主治医とは独立した専門職であるべきと

の意見が強くなった。これらの背景から非医師を対象とした遺伝カウンセラー養成カリキュラムが作られ、平成15年度から2つの大学修士課程で遺伝カウンセラーの養成が始まることになった。修士課程の開設とカリキュラム作成にあたって、遺伝カウンセラーに必要な医療従事者教育をどうするかの問題があり、養成を開始した2大学のうち1大学では学生募集にあたって看護師免許を持つものに限った。将来的には看護以外のコースからの入学希望者が見込まれるのでこの問題の対応が今後の課題である。また、遺伝カウンセラーが活動する社会的条件が整っていない現状では、大学における遺伝カウンセラー養成コースの設立が今後も順調に増加するとは考えにくく、ニーズに応えるためには研修制度による養成も必要である。しかし、遺伝カウンセラーとしての資格を統一して遺伝カウンセリングの質を確保することはわが国の遺伝医療の発展のためには絶対必要であり、研修コースも大学修士コースと同等以上の教育を行う必要がある。このために、現在ワーキンググループを作り、研修コースの認定方法や、研修の単位認定方法などを研究中である。また、海外の遺伝カウンセラー養成課程（大学修士課程）で資格を取得したり、すでにわが国で遺伝カウンセリングに従事していて遺伝カウンセラーとして十分な実力を持っている者をどう認定していくかなどの課題がある。今年度は添付資料1にまとめた遺伝カウンセラー認定制度規則案により基本的な認定方針をまとめたが、次年度の研究計画として、認定の運用細則をまとめ、認定委員会を立ち上げた上で細

部を整備していく必要がある。また、遺伝カウンセラー制度を恒久的な制度として維持していくためには、医療施設における遺伝カウンセラーの受け入れ条件の整備など、遺伝カウンセラーの社会的認知を進めていくことが必須である。また、大学院の遺伝カウンセラー養成専門課程が文部科学省の大学院設置基準の上からも認知を受けるよう各方面に働き掛けていくことも重要な課題であり、これらは次年度の研究テーマに予定している。

千代豪昭, 千葉喜英: 遺伝子関連研究施設における遺伝カウンセリング. 日本遺伝カウンセリング学会第 25 回大会, 2001, 5 月

千代豪昭: 遺伝カウンセラー (非医師制度) の構築. 日本人類遺伝学会第 47 回大会, 2002, 11 月

## E. 研究発表

(学術論文)

千代豪昭: 遺伝医療の発達と看護の役割. 小児看護, 25(12)1578-1584, 2002

千代豪昭: 新生児医療の倫理. わが国における出生前診断をめぐる論争から学ぶこと. ネオネイタルケア, 16 (3) 81-89, 2003

(学会発表・シンポジウム)

添付資料 1. 遺伝カウンセラー認定制度規則案

## 第 1 章 総則

(目的)

第 1 条 この制度は臨床遺伝専門医と連携しながら質の高い臨床遺伝医療を提供したり、遺伝に関する問題に悩むクライアントを援助するとともに、その権利を守る専門家として、遺伝カウンセラーを養成・認定することを目的とする。

第 2 条 日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会は、前条の目的を達成するために遺伝カウンセラー認定制度を設ける。

## 第 2 章 遺伝カウンセラー認定制度

(委員会)

第3条 日本遺伝カウンセリング学会および日本人類遺伝学会は共同で、遺伝カウンセラーの認定のため、遺伝カウンセラー認定委員会（以下「委員会」という。）を設置する。

（委員会の任務）

第4条 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及び実施に関する事
- （3）遺伝カウンセラーの登録及び認定証の交付に関する事。
- （4）その他遺伝カウンセラーの認定に関する事。
- （5）養成・研修施設および研修コースの認定に関する事。
- （6）遺伝カウンセラー指導資格の認定に関する事。

（委員など）

第5条 委員会は、次に掲げる委員で組織する。

- （1）日本遺伝カウンセリング学会から推薦された者 若干名
- （2）日本人類遺伝学会から推薦された者 若干名
- （3）委員会が必要と認めた者 若干名

2 委員の任期は2年とし、再任を妨げない。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。ただし、補欠の委員の任期は、前任者の期間残任期間とする。

3 委員会に委員長を置き、委員の互選により選出する。

4 委員長は、委員会を招集し、議長となる。

5 委員長に事故あるときは、あらかじめ委員長の指名する委員がその職務を代行する。

（議事）

第6条 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。

2 委員会の議事は出席委員の過半数以上の賛成で決し、可否同数の場合は、委員長が決す。

### 第3章 遺伝カウンセラー

（遺伝カウンセラー認定試験の受験資格）

第7条 遺伝カウンセラーとして認定を受けようとする者は、次の各号のすべてに該当しなければ委員会の実施する遺伝カウンセラー認定試験（以下「認定試験」という。）を受験することができない。

（1）次のいずれかに該当する者

1）委員会が認定した大学院専門課程を卒業し修士の学位を持っている者

2）学士の資格を持ち、委員会が認定した研修会で取得した単位数を取得し、委員会が認定した遺伝カウンセラー指導者の指導を受け、遺伝カウンセリングの実績に関する報告書を提

出した者。

3) 委員会が受験資格を認めた者

(2) 日本遺伝カウンセリング学会又は日本人類遺伝学会の会員として2年以上継続している者。

(3) その他、委員会が受験資格を認めた者。

(認定試験の受験手続き)

第8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受験手数料を添えて、所定の期日までに委員会に提出しなければならない。

(1) 遺伝カウンセラー認定申請書

(2) 履歴書

(3) 研修記録

(4) 遺伝カウンセリング事例の要約

(5) その他必要とする書類

(認定試験の実施)

第9条 認定試験は、年1回実施する。

2 認定試験は、遺伝カウンセリングに関する筆記試験及び面接試験とする。

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

(遺伝カウンセラーの認定)

第10条 委員会は、認定試験に合格し、認定手数料を納付した者を日本遺伝カウンセリング学会及び日本人類遺伝学会に推薦する。

2 日本遺伝カウンセリング学会及び日本人類遺伝学会の両理事長が遺伝カウンセラーとして認定する。

(遺伝カウンセラー認定証)

第11条 遺伝カウンセラーと認定された者には、遺伝カウンセラー認定証を交付する。

(遺伝カウンセラーの取り消し)

第12条 委員会は、遺伝カウンセラー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8条各号に定める書類の記載事項に事実と重大な相違があり、遺伝カウンセラーとして欠格と認められるとき。

(3) 日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会いずれの会員でもなくなったとき。

(4) 遺伝カウンセラーとして信用失墜行為のあったとき。

(遺伝カウンセラー認定の更新)

第13条 遺伝カウンセラーの認定期間は5年とする。ただし、認定を更新することができる。

#### 第4章 大学院専門課程・認定研修コース・指導資格

(大学院専門課程の認定)

第14条 委員会は大学院研究科長からの申請により、次の各号に該当するものを大学院専門課程として認定する。

- (1) 学位授与機構に認可された修士号を授与できること。
- (2) 課程担当教員に遺伝カウンセラーの指導資格を持つ者が含まれること。
- (3) 教育（講義、実習を含む）カリキュラムが「遺伝カウンセラー養成のための到達目標」に掲げる内容に達しているもの。

(大学院専門課程認定の更新)

第15条 大学院専門課程の認定期間は5年とする。ただし、認定を更新することができる。

(認定研修コース)

第16条 委員会は研修会責任者からの申請により、次の各号に該当するものを認定研修コースとして認定する。

- (1) 公的機関、学会（研究会を含む）が遺伝医療の普及を目的に継続して開催している研修コースであること。
- (2) 研修における講義および実習内容が「遺伝カウンセラー養成のための到達目標」に合致していること。
- (3) 受講者の学習到達度を適切な方法で評価し、単位取得証明書が発行できること。なお研修コースの単位数は委員会が定める。

(認定研修コース認定の更新)

第17条 認定研修コースの認定期間は5年とする。ただし、認定を更新することができる。

(指導資格)

第18条 委員会は次の各号のすべてに該当する者を遺伝カウンセラー指導者として認定する。

(1) 次のいずれかに該当する者

- 1) 指導者認定申請時に5年以上認定制度に基づく遺伝カウンセラーとして遺伝カウンセリングに携わっており、遺伝カウンセラー認定試験の受験希望者を指導することができる者
- 2) 臨床遺伝専門医制度における指導医であり、遺伝カウンセラー認定試験の受験希望者を指導することができる者
- 3) 海外で遺伝カウンセラー資格を取得した者等遺伝カウンセラーとして十分な経験を有し指導資格があると委員会が認めた者

(2) 十分な事例数について遺伝カウンセリングを实践した経験がある者。

(3) 遺伝カウンセリングに関係した学術活動（論文発表、学会発表等）を行っている者。

(4) 上記の各号について委員会が審査した後に遺伝カウンセラー認定制度による指導者として委員会が委嘱した者。

（指導資格の更新）

第19条 遺伝カウンセラー指導者の認定期間は5年とする。ただし、認定を更新することができる。

（規則の改正）

第20条 この規則は日本遺伝カウンセリング学会及び日本人類遺伝学会の理事会の議を経て、改正することができる。

（その他の基準）

第21条 大学院専門課程、認定研修コースの基準及び経過措置その他必要なことについては、日本遺伝カウンセリング学会及び日本人類遺伝学会の理事会の了承を得て、委員会が定める。

（雑則）

第22条 この規則に定めるもののほか、この規則の実施に関して必要な事項は、委員会が定める。

附則

この規則は、2005（平成17）年4月1日から施行する。

平成14年度厚生労働科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）

分担研究報告書

遺伝子医療の基盤整備に関する研究〔主任研究者：古山順一〕

分担研究課題：遺伝子医療実施のための情報整備に関する研究

分担研究者 藤田 潤 京都大学医学研究科教授

研究協力者：板井孝一郎（宮崎医科大学医学部講師）、伊藤克彦（京都大学医学研究科講師）、蔵田伸雄（北海道大学文学研究科助教授）、小杉真司（京都大学医学研究科講師）、小森優（滋賀医科大学医学部教授）、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）、水谷雅彦（京都大学文学研究科助教授）、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

遺伝子医療を実施する基盤の一つとして我々が作成し提供しているインターネットのサイト（いでんネットとgenetopia）の内容を更新・充実させた。特に、いでんネットへの登録施設等 173 の遺伝カウンセリング提供施設に対し、情報の更新・新規登録を直接お願いした。遺伝子治療学会と共同で行った 2001 年国内の遺伝子治療臨床研究開発状況のアンケートをまとめ公開した。なお、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 9.2 万件となっている。ユーザー登録約 1500 名である。個人遺伝情報の管理状況に対する予備的な調査から、倫理指針の遵守状況に問題があることが示唆された。21 世紀ゲノム医学の時代にあたり、プライマリ・ケア医、一般人に対して臨床遺伝医学を教育・啓発し、さらにゲノム・遺伝子解析研究の実施者に対して教育を行うような人材、財源を確保する必要がある。

A. 研究目的

分子医学の進歩により、遺伝性疾患だけではなく多くの一般の疾患の遺伝子解析に関連しても、遺伝カウンセリングの必要性が強調されている。しかし臨床の場では、遺伝カウンセリングがどこにいけば受けられるのかわからない、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、遺伝子治療を受けたいがどうなっているのだろうといった声が聞かれる。また、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一方で、安易な遺伝子検査による弊害も問題となっている。

遺伝学的検査では生涯変化しない個人の遺伝情報が扱われ、その情報は血縁者で一部共有され影響が個人に留まらないため、新たな社会的差別を招くことが危惧されている。このため、遺伝関連学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン(案)」でも、「一般医療

情報と、個人を特定できる遺伝学的情報とは原則的に区別され保管されるべきである。担当医師および医療機関の責任者は、個人識別情報が第三者に漏洩することのないように、それを保護し管理しなければならない。」と個人情報の保護の徹底をうたっているが、実際の診療の場では、どのような方法を用いればよいのかが明確でないため十分な対応がなされていない可能性がある。

本研究の目的は、平成 10-11 年度及び 12-13 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および一般人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基盤を整備することである。さらに、個人遺伝情報の管理体制の現状と問題点を明らかにすることにより、遺伝子医療の適正な発展の一助とすることである。





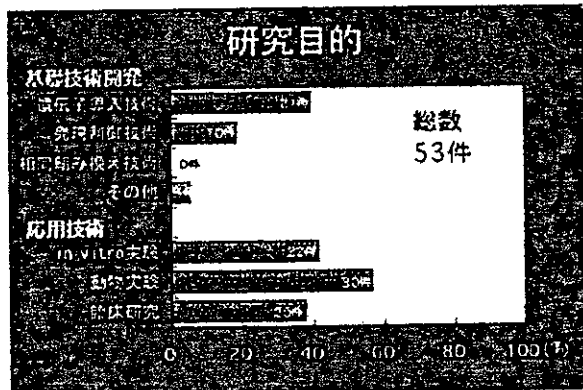


図 3:2001 年遺伝子治療臨床研究開発状況

臨床遺伝の専門医、認定医のみの間での意見交換用メーリングリスト(GC-ML)、及びこれ以外の医師、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のメーリングリスト(GCwide-ML)の規約を整備した。いでんネットのなかの質問コーナー、いでんQ、には医療関係ではない人からの質問がいまだに年間 100 件以上続いている。一般の人の遺伝に対する偏見・誤解を解くような遺伝・遺伝子についての読みやすい本の出版をおこなった(「みんな知りたい遺伝の話」)

ゲノム・遺伝子解析研究の盛んな A 大学の個人情報管理の実態をアンケートにより調査した。28 グループに問い合わせ、23 グループから回答を得た。特筆すべきことは、実際に解析研究を行っているにも関わらず、30%(7/23)のグループに「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」を読んでいないメンバーがいたことである。匿名化は大部分(21/23)が連結可能匿名化であり、その対照表の保存はノート記入とコンピューター保存とが半々であった。対照表にアクセスできるヒトは、そのプロジェクトの個人情報管理者または分担管理者に限られるはずであるが、そのように回答したのは 43%(10/23)のみで、研究責任者、研究分担者に対するアクセス制限が不十分であった(図 4)。この傾向は、類似の調査を行い 11 件の回答が得られた B 大学においても認められた。

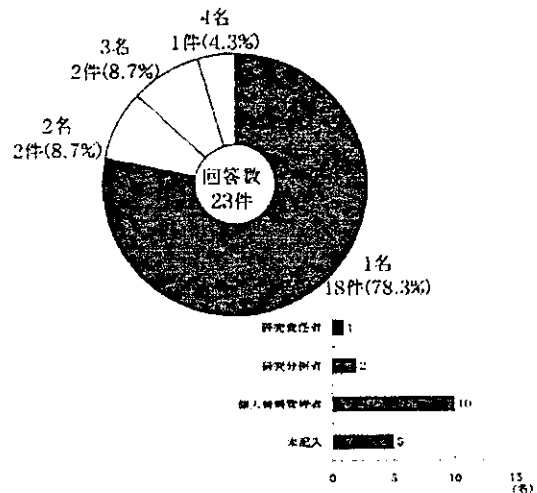


図 4:匿名化対照表にアクセスできる人数

#### 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なっているが、未更新例がかなりあり実状にそぐわなくなっていた。電話で最新状況を確認し更新中である。なお、今後臨床遺伝専門医の存在をどう取り扱っていくかが課題である。少なくとも臨床遺伝専門医制度の研修施設は表示する予定である。

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。こちらは実際にかなり更新が行われているが、検査の未登録者が多い。これらの情報、データベースについて、遺伝関連学会のみではなく、内科、外科など一般の学会でも紹介をし、登録をお願いしてさらに発展させたい。

2000 年に遺伝子治療のはじめての成功例がフランスから発表されたが、2002 年にこの時の 11 例中 2 例から白血病が発生し、レトロウイルスを用いた遺伝子治療研究がストップしてしまった。このようなニュースの提供を含め、国内の遺伝子治療研究情報を集積した公的なサイトが必要である。

いでんネットには医療関係ではない人からの質問がいまだに多数続いている。米国では誰もが電話で相談できる窓口が 2002 年春からオープンし、にぎわっているという。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うとともに、気楽に質問を受付ける場を作るべきである。

個人情報、遺伝情報の管理は、2001年の倫理指針の施行以来注目を集めているが、具体的にどのように行っていて、どのような問題が生じているかという解析は不十分である。本研究により、まずゲノム・遺伝子解析研究の実施者に対する教育が不十分であることが示唆された。

#### E. 結論

遺伝子医療に必要な情報を提供するシステムとして、我々の作成したインターネットのサイトの内容を更新・充実させた。個人遺伝情報管理の予備的な現状調査から、倫理指針の遵守状況に不安を感じさせるような結果が得られた。21世紀ゲノム医学の時代にあたり、プライマリ・ケア医、一般人に対して遺伝医学を教育・啓発し、さらにゲノム・遺伝子解析研究の実施者に対しての教育を行うような人材、財源を確保する事が必要である。

#### F. 研究発表

##### 論文発表

1. 藤田潤。一般臨床医に必要な遺伝子診療の知識。総合臨床、51、843-844、2002。
2. 小杉眞司、藤田潤。遺伝子診断の実施状況(1)ー大学病院。医学のあゆみ、200(11)、879-880、2002。
3. 藤田潤、小杉眞司、依藤亨、藤村聡、富和清隆、小森優。「いでんネット」による遺伝子診療関連情報の提供。出生前診療、2(2)、22-23、2002。
4. 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. 9, 303-306, 2002。
5. Dawson S, Apcher S, Mee M, Higashitsuji H, Baker R, Uhle S, Dubiel W, Fujita J, Mayer J. Gankyrin: an ankyrin-repeat oncoprotein interacts with CDK4 kinase and the S6 ATPase of the 26S proteasome. J. Biol. Chem. 277, 10893-10902, 2002

6. Higashitsuji, His., Higashitsuji, H., Nagao, T., Nonoguchi, K., Fujii S., Itoh, K., Fujita, J. A novel protein overexpressed in hepatoma accelerates export of NF- $\kappa$ B from the nucleus and inhibits p53-dependent apoptosis. Cancer Cell, 2, 333-346, 2002.

7. Nagao, T., Higashitsuji, H., Nonoguchi, K., Sakurai, T., Dawson, S., Mayer, R.J., Itoh, K., Fujita, J. MAGE-A4 interacts with the liver oncoprotein gankyrin and suppresses its tumorigenic activity. J. Biol. Chem. in press.

8. 小杉眞司。ポストゲノムに関する諸問題(1):ポストゲノム時代の臨床検査としてのヒト遺伝子検査とその問題点。臨床病理 50:156-160、2002。

9. 小杉眞司。遺伝子検査はどういうときに必要なのか:遺伝子検査の適応ー遺伝子検査の特性を知る:遺伝性疾患。誰にでもわかる遺伝子検査。検査と技術。30:923-926、2002。

10. 小杉眞司。ヒト Germline 遺伝子検査の現状と今後の課題:遺伝子診療の今後のあり方。臨床病理。50:883-886、2002。

11. 小杉眞司。シリーズ「遺伝カウンセリング」第9回:遺伝子解析研究と遺伝カウンセリング。ゲノム医学。2:657-660、2002。

12. 水谷雅彦。医療情報とプライバシーー情報倫理学の視点からー。家族性腫瘍、3(1)、22-25、2003。

##### 著書

1. 藤田潤、小杉眞司、遺伝子診断。内科学書(島田馨 編)、第6版、125-129、中山書店、東京、2002
2. 藤田潤、小杉眞司、病院での遺伝相談。これだけは知っておきたい遺伝子医学の基礎知識。(本庶佑監修)、遺伝子医学別冊、メディカルドゥ社、大阪、印刷中
3. 藤田潤。みんな知りたい遺伝の話。京都新聞出版社、京都、印刷中

##### 口頭発表

1. 依藤亨、儘田光和、黒川啓二、室井純子、河井昌彦、中畑龍俊、藤村聡、小杉眞司、藤田潤。遺伝子診

- 断した非典型的 Marfan 症候群の一例。日本遺伝カウンセリング学会第 26 回学術集会(2002.5.23-24、長崎)
2. 藤本麻起子、桑原晴子、田中亨、桑原知子、伊藤良子、藤田潤。遺伝カウンセリングと心理療法(1)体制面について。日本遺伝カウンセリング学会第 26 回学術集会(2002.5.23-24、長崎)
  3. 駿地眞由美、海本理恵子、河野伸子、桑原知子、伊藤良子、藤田潤。遺伝カウンセリングと心理療法(2)症例。日本遺伝カウンセリング学会第 26 回学術集会(2002.5.23-24、長崎)
  4. 小杉眞司、藤村聡、依藤亨、藤田潤。ヒト遺伝子解析:「研究」と「臨床」をどのように区別するか。日本遺伝カウンセリング学会第 26 回学術集会(2002.5.23-24、長崎)
  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活動報告。日本遺伝カウンセリング学会第 26 回学術集会(2002.5.23-24、長崎)
  6. 小杉眞司、岡本博臣、玉田愛子、藤田潤。多発性内分泌腺腫症 1 型の遺伝子診断と遺伝カウンセリング。第 8 回家族性腫瘍研究会学術総会(2002.6.14-15、京都)
  7. Fujita, J., Itoh, Y. Idennet, an internet resource for clinical genetics and survey on today's clinical gene therapy research & development in Japan. The 8<sup>th</sup> annual meeting of the Japan Society of gene therapy. (2002.7.18-20, 東京)
  8. 藤田潤。ヒト遺伝子解析申請書式の一例。第 8 回信州遺伝子診療研究会(2002.11.22、松本)
  9. 藤田潤。遺伝子診療の諸問題—診療体制の問題。ワークショップ。第 9 回日本遺伝子診療学会大会(2002.10.18-20、京都)
  10. 藤田潤、長尾壽和、東辻宏明。肝がんで過剰発現しているがん蛋白ガンキリンを標的とする治療法の開発。第 61 回日本癌学会総会(2002.10.1-3、東京)
  11. 東辻宏明、藤田潤。がん抑制遺伝子の分解を促進するがん遺伝子ガンキリンの機能解析。第 61 回日本癌学会総会(2002.10.1-3、東京)
  12. 伊藤克彦、藤田潤。FMEV タイプのレトロウイルスベクターの転写制御領域の解析。第 61 回日本癌学会総会(2002.10.1-3、東京)
  13. 古山順一、黒木良和、佐合治彦、千代豪昭、福島義光、藤田潤。遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究。日本人類遺伝学会第47回大会(2002.11.13-15、名古屋)
  14. 藤田潤、伊藤克彦、小杉眞司、依藤亨、藤村聡、富和清隆、中畑龍俊。「いでんネット」による国内遺伝子治療情報の提供。日本人類遺伝学会第47回大会(2002.11.13-15、名古屋)

遺伝子医療の基盤整備に関する研究班（主任研究者：古山順一）

分担研究課題：遺伝子診療部の活動状況とその問題点に関する研究

分担研究者：福嶋義光

研究協力者：川目 裕（長野県立こども病院遺伝科），近藤達郎（長崎大学医学部小児科）

平原史樹（横浜市立大学医学部産婦人科学），高田史男（北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学），中川正法（鹿児島大学医学部第三内科），菅野康吉（栃木がんセンターがん遺伝子）

#### 研究要旨：

我国の遺伝子医療の基盤整備がどこまで進んでいるかを明らかにするために、遺伝子解析をすでに研究・診療の場面でに行っていると考えられる特定機能病院を中心に 80 の大学病院と 5 つの国立医療機関を対象としてアンケート調査を行った。

#### A. 研究目的

現在、遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で扱うための遺伝子医療部門（遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織）が大学病院や国立医療機関を中心に全国的に立ち上がってきている。その背景としては、ヒトゲノム解析研究の成果により医療の場で用いることのできる遺伝子解析技術が増加しているにも関わらず、我国には遺伝情報を適切に扱うためには必須の遺伝カウンセリングを行うための診療体制が整えられていなかったこと、および 3 省（文部科学省、厚生労働省、経済産業省）の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、遺伝医学関連 8 学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン（案）」および日本衛生検査所協会の「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」が 2001 年 3 月に相次いで出され、そのすべての指針に遺伝・遺伝子情報を扱う際には遺伝カウンセリングが必要であると記載されたことなどが考えられる。今後の医療は遺伝子情報抜きには成り立たないので、遺伝子医療部門の役割は今後ますます重要

になることは間違いないが、その実態は明らかにされていない。本研究では遺伝子医療の基盤整備に求められる課題を明らかにすることを目的とする。

#### B. 研究方法

遺伝子解析をすでに研究・診療の場面でに行っていると考えられる特定機能病院を中心に 80 の大学病院と 5 つの国立医療機関を対象としてアンケート調査を行った。調査内容は 1) 各診療科とは独立した遺伝子医療部門（遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織）が設立されているか、2) 設立されている場合にはその実態と課題は何かについてである。

#### C. 研究結果、D. 考察、E. 結論

アンケートを依頼した 85 施設中 58 施設（回答率 68.2%）から回答を得た。その内、すでに遺伝子医療部門が存在している施設が 25 施設、計画中である施設が 21 施設、あわせて 46 施設であった。遺伝子医療部門を設立する計画のない施設は

12 施設のみであった。まだ回答が寄せられていない施設にも確実に遺伝子医療部門が存在しているところが最低8ヶ所はあるので、これらを足しあわせると合計54施設ということになり、我国においても急速に遺伝子医療部門が立ち上がりつつあることがわかった。

次年度はすでに設立されている遺伝子医療部門の実態と課題について、調査内容を詳細に検討し、遺伝子医療の基盤整備に求められる課題を明らかにする予定である。

## F. 研究発表

### 1. 論文発表

- Wakui K, Toyoda A, Kubota T, Hidaka E, Ishikawa M, Katsuyama T, Sakaki Y, Hattori M, Fukushima Y: Familial 14-Mb deletion at 21q11.2-q21.3 and variable phenotypic expression. *J Hum Genet* 47:511-516, 2002
- Shirohzu H, Kubota T, Kumazawa A, Sado T, Chijiwa T, Inagaki K, Suetake I, Tajima T, Wakui K, Miki Y, Hayashi M, Fukushima Y, Sasaki H: Three novel DNMT3B mutations in Japanese patients with ICF syndrome. *Am J Med Genet* 112:31-37, 2002
- Muroya K, Yamamoto K, Fukushima Y, Ogata T: Ring chromosome 21 in a boy and a derivative chromosome 21 in the mother: Implication for ring chromosome formation. *Am J Med Genet* 110:332-337, 2002
- Kurotaki N, Imaizumi K, Harada N, Masuno M, Kondo T, Nagai T, Ohashi H, Naritomi K, Tsukahara M, Makita Y, Sugimoto T, Sonoda T, Hasegawa T, Chinen Y, Tomita H, Kinoshita A, Mizuguchi T, Yoshiura K, Ohta T, Kishino T, Fukushima Y, Niikawa N, Matsumoto N: Haploinsufficiency of NSD1 causes Sotos syndrome. *Nature Genet* 30:365-366, 2002
- Kondoh S, Sugawara H, Harada N, Matsumoto N, Ohashi H, Sato M, Kantaputra PN, Ogino T, Tomita H, Ohta T, Kishino T, Fukushima Y, Niikawa N, Yoshiura K: A novel gene is disrupted at a 14q13 breakpoint of t(2;14) in a patient with mirror-image polydactyly of hands and feet. *J Hum Genet* 47:136-139, 2002
- 福嶋義光: ヒトゲノム・遺伝子解析に関する倫理指針 (第43回原子爆弾後障害研究会講演集シンポジウム2 倫理問題). *長崎医学会雑誌* 77:174-177, 2002
- 福嶋義光: キャリーオーバー患者の母性・父性医療: 遺伝カウンセリングを中心に (第105回日本小児科学会学術集会シンポジウム1 小児慢性疾患の長期経過とケア: 成育医療の視点から). *日本小児科学会雑誌* 106:1599-1602, 2002
- 福嶋義光: 家族性腫瘍の遺伝カウンセリングの実際と課題. *Cancer Frontier* 4:66-68, 2002
- 吉田邦広, 玉井真理子, 久保田健夫, 川目裕, 天野直二, 池田修一, 福嶋義光: 遺伝性神経筋疾患における発症前遺伝子診断の現状と課題—当院遺伝子診療部の事例に基づく検討—. *臨床神経学* 42:113-117, 2002
- 福嶋義光: 遺伝子研究の倫理的側面 (特集: 精神医学研究を遺伝学から今一度見直す). *脳と精神の医学* (日本生物学的精神医学会認定準機関誌) 13:275-281, 2002
- 櫻井晃洋, 福嶋義光: 遺伝子診断と遺伝カウンセリング (新時代の糖尿病学2 - 病因・診断・治療研究の進歩 -). *日本臨床* 60(増刊号8):293-297, 2002
- 福嶋義光: 遺伝医学と生命倫理. *日本マス・スクリーニング学会誌* 12:5-8, 2002
- 福嶋義光: 遺伝子診断と倫理 (特集: 遺伝子診断・遺伝子治療). *ファルマシア* (日本薬学会) 38:399-402, 2002
- 福嶋義光: 遺伝子診断はどこまで進むか (臨時増刊 21世紀の医療と創薬). *月刊薬事* 44:613-617, 2002
- 福嶋義光: 遺伝カウンセリング (知っておきたい 200 words —現代医学理解のために). *医学のあゆみ* 200:1093-1094, 2002

福嶋義光：遺伝子診断の現況と展望  
Introduction. 医学のあゆみ 200 (11) 巻頭,  
2002

福嶋義光：遺伝子診断と生命倫理（特集：遺伝子  
診断の現況と展望）. 医学のあゆみ 200 (11) :  
859-862, 2002

福嶋義光：精神医学用語解説 232. 遺伝カウンセ  
リング. 臨床精神医学 31 : 342-343, 2002

櫻井晃洋, 福嶋義光：遺伝子診断と遺伝カウンセ  
リング（特集：新時代を迎えた糖尿病治療）.  
臨床と研究 79 : 26-29, 2002

福嶋義光：遺伝子解析に関連する倫理指針と遺伝  
カウンセリング. 内分泌・糖尿病科 14:100-104,  
2002

福嶋義光：ゲノム医療の倫理（主題：わかりやす  
いゲノム・再生医療の基礎・現状・展望）.  
*medicina* 39:402-403, 2002

福嶋義光：遺伝性疾患と生活習慣. 医師と患者の  
ための医学講座「生活習慣と健康」健康増進と  
疾病予防のための生活改善（編集：日本医師会  
学術企画委員会，総監修：和田攻）. 東京法規  
出版. pp. 228-239, 2002

福嶋義光：Prader-Willi 症候群の遺伝カウンセ  
リング. Prader-Willi 症候群 臨床からケア  
まで. 診断と治療社. pp. 134-137, 2002

[アンケート調査依頼文]

平成 15 年 1 月 17 日

大学病院・国立医療機関 病院長 殿

遺伝子医療に関する調査についての依頼

「遺伝子医療の基盤整備に関する研究班」 分担研究者

信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部

福嶋義光

平成 14 年度の厚生労働科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」(主任研究者:古山順一)が採択され、その分担研究班として「遺伝子診療部の活動状況とその問題点に関する研究」について行うことになりました。

現在、遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で扱うための遺伝子医療部門(遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織)が大学病院や国立医療機関を中心に全国的に立ち上がってきています。その背景としては、ヒトゲノム解析研究の成果により医療の場で用いることのできる遺伝子解析技術が増加しているにも関わらず、我国には遺伝情報を適切に扱うためには必須の遺伝カウンセリングを行うための診療体制が整えられていなかったことがあげられます。また3省(文部科学省、厚生労働省、経済産業省)の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、8学会(日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本先天代謝異常学会、日本先天異常学会、日本小児遺伝学会、日本産科婦人科学会、家族性腫瘍研究会)の「遺伝学的検査に関するガイドライン(案)」および日本衛生検査所協会の「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」が2001年3月に相次いで出され、そのすべての指針に遺伝・遺伝子情報を扱う際には遺伝カウンセリングが必要であると記載され、そのための体制整備の必要性が指摘されたことも大きく関係していると思われま

す。今後の医療は遺伝子情報抜きには成り立ちませんので、遺伝子医療部門の役割は今後ますます重要になることは間違いありません。そこで、遺伝子解析をすでに研究・診療の場面でに行っていると考えられる大学病院、国立医療機関など特定機能病院等を対象に各診療科とは独立した遺伝子医療部門(遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織)の設立状況を調査し、また設立されている場合にはその実態と課題についても調査を行い、我国の遺伝子医療のあるべき姿を検討する際の基礎資料と致したく存じます。

つきましては貴施設に遺伝子医療部門(遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織)がある場合には以下のアンケート用紙を担当者にお渡しいただきたくお願い申し上げます。また、まだ設立されていない場合には、アンケート用紙の1頁目のみに御記入いただき御返送下さいますようお願い申し上げます。

誠に勝手ですが、2月7日までに御投函いただけましたら幸いです。

以上、よろしくようお願い申し上げます。



[アンケート調査用紙]

病院名 [ ]  
記入者御氏名 [ ] 役職名 [ ]

1. 貴病院には遺伝子医療部門（遺伝子診療部、遺伝カウンセリング室あるいはそれに類似した組織）がありますか？

- a. ある → 2頁目以降にお進み下さい
- b. ない → 下記の質問にお答えいただき、この頁のみ御返送下さい。

2. 今後、遺伝子医療部門を設立する計画はありますか？

- a. ある
- b. ない → 次にお進み下さい。

3. その理由をお聞かせ下さい（いくつ選ばれても結構です。）

その必要性がないから。 対象となる疾患の患者がほとんどいないから。  
近郊に対応してくれる施設があるから。 各診療科の主治医の対応で十分であるから。  
担当医師がいないから。 スタッフの確保が困難であるから。 財政上困難であるから  
その他（ ）

病院名 [ ]  
遺伝子医療部門の名称 [ ]  
記入者御氏名 [ ]

(A) 先生のお勤めされている遺伝子診療部／遺伝カウンセリング室の病院内での位置について

(1) 先生がお勤めされている遺伝子診療部／遺伝カウンセリング室は、他の診療科と独立してありますか？

- a. 独立している（部として独立、院内措置）
- b. 独立していない（ ）科の中に所属
- c. その他（ ）

(2) 診療単位としての標榜をどうしていらっしゃいますか？

(3) 先生の病院は、臨床遺伝専門医制度の研修施設の認定を受けていますか？

- a. 既に臨床遺伝専門医制度研修施設（恒久制度）の認定を受けている。
- b. 現在、暫定研修施設であり、近々研修施設（恒久制度）の認定届けを提出する予定である。
- c. 現在、暫定研修施設であるが、研修施設（恒久制度）の認定届けを提出する予定はない。
- d. 暫定研修施設ではない。

(4) 先生のお勤めされている病院内で他に遺伝外来などを開設されている診療科がありますか？

- a. ある
- b. ない

(5) (4)で a. の場合、どの診療科にありますか？

- a. 小児科、 b. 産科・婦人科、 c. 内科、 d. 神経内科、 e. 外科、 f. その他の科  
（ ）

(6) (4)で a. の場合、その遺伝外来との連携はどうされていますか？

- a. 連携しながらやっている。 b. 独立してやっている。

(4)他に先生の「兼務」されている「保健医療施設」で遺伝外来などされている箇所がありますか？

a. ない b. ある ( )ヶ所

でb.の場合、それはどのような施設ですか？

病院(大学病院・公的病院・民間病院)、 保健所(保健福祉事務所等)、  
その他(具体的に: )

(B) スタッフの構成について

(1) 専属のスタッフはおられますか？ a. はい ( )名、 b. いいえ

(2) 併任で認められている方も含めて常時関わっているスタッフはおられますか？

a. はい ( )名、 b. いいえ

(3) その内訳はどのような職種の方が何名程度ですか？

a. 臨床遺伝専門医 ( )名 b. a.以外の臨床医 ( )名  
c. 基礎遺伝学者 ( )名 d. 看護師 ( )名  
e. 臨床心理士 ( )名 f. 心理士 ( )名  
g. 倫理学者 ( )名 h. 法律学者 ( )名  
i. 受け付け ( )名 j. その他 \_\_\_\_\_ ( )名

(4) 非定期的に関わっている方がおられますか？ a. はい ( )名、 b. いいえ

(5) その内訳は、どのような職種の方が何名程度ですか？

a. 臨床遺伝専門医 ( )名 b. a.以外の臨床医 ( )名  
c. 基礎遺伝学者 ( )名 d. 看護師 ( )名  
e. 臨床心理士 ( )名 f. 心理士 ( )名  
g. 倫理学者 ( )名 h. 法律学者 ( )名  
i. 受け付け ( )名 j. その他 \_\_\_\_\_ ( )名

(6) 臨床遺伝専門医指導医の資格をお持ちの方は何名程度おられますか？ ( )名

(7) それ以外の臨床遺伝の診療に関係する資格(他学会の関連資格等)をお持ちの方はおられますか？

a. はい、 b. いいえ

(8) それはどのようなものですか？ \_\_\_\_\_ ( )名

(C) 部屋について

(1) 専用の部屋がありますか？ a. はい、 b. いいえ→(E)にお進み下さい。

(2) それは、いくつありますか？ ( )部屋

(3) 他の部屋とは、完全に別れていますか？ a. はい、 b. いいえ

(4) 専用の部屋は、他の診療科の部屋と比べて何か工夫しているところがありますか？

a. はい ( ) b. いいえ

(D) 診療費について

(1) 遺伝子診療部/遺伝カウンセリング室での診療は一般の保健診療以外で有料で行っていますか？

a. はい、 b. いいえ

(2) それはいくらですか？

a. 1回 ( )円、 b. 1回1時間あたり ( )円

- c. 1回目 ( ) 円、2回目以降 ( ) 円
  - d. 1回目1時間あたり ( ) 円、2回目以降1時間あたり ( ) 円
  - e. その他 ( )
- (3) その中には、自病院／施設で行っている遺伝子検査にかかる経費（または費用）などを含んでいますか？ a. はい、 b. いいえ
- (4) (1)でbと答えられた方に伺います。」将来的に有料で行うご予定がありますか？  
a. はい、 b. いいえ
- (5) (4)でa.と答えられた方に伺います。いくら位を御検討ですか  
( )
- (6) その中に、自病院／施設で行っている遺伝子検査などにかかる経費を含めるご予定ですか？  
それとも、別加算とされますか？ a. 含める、 b. 別加算

(E) 診療録について

- (1) 専用の診療録を作っていますか？ a. はい、 b. いいえ
- (2) 診療録は、特別な場所に保管されていますか？ a. はい、 b. いいえ
- (3) その場所は鍵をかけていますか？ a. はい、 b. いいえ
- (4) 専用の診療録をお持ちではない場合、何か特別に気をつけているところがありますか？  
a. はい、 b. いいえ
- (5) (4)でaと答えられた方に伺います。それはどのようなことですか？ ( )

(F) 日常の外来業務内容について

- (1) 外来の日時はどうされていますか？ 週、月に ( ) 回、( ) 時～( ) 時
- (2) 平均して一月に何人くらい来院されていますか？ ( ) 名程度
- (3) 一回の診療あるいは遺伝カウンセリングにどれくらい時間を要していますか？  
初 回： a. 15分以内、 b. 15-30分、 c. 30-45分、 d. 45-60分、 e. 60-90分、  
f. 90-120分、 g. 120分以上  
二回目以降： a. 15分以内、 b. 15-30分、 c. 30-45分、 d. 45-60分、  
e. 60-90分、 f. 90-120分、 g. 120分以上
- (4) 予約制ですか？ a. はい、 b. いいえ
- (5) 予約は、どなたがとられていますか？  
a. 病院事務職 b. 専属の看護婦 c. 専属の医師 d. 日によって異なる  
e. その他 ( )
- (6) 予約の時に尋ねる項目はどのようなものですか？  
a. 来院日時、 b. 連絡先、 c. 家系情報、 d. 疾患名、 e. 受借の目的・意図  
f. その他 ( )
- (7) 遺伝学的検査は行っていますか？  
a. はい a-1. 発症後の確定診断検査として  
a-2. 発症前診断として  
a-3. 出生前診断として  
b. いいえ

(8) それは、どのようなものですか？

- a. 染色体検査 (疾患名; )
- b. 遺伝子検査 (疾患名; )
- c. 生化学的検査 (疾患名; )
- d. その他 ( ) (疾患名; )

(9) 診療に携わるスタッフ (1回の診療の際に必ず入るスタッフ) は決められていますか。

- a. はい、 b. いいえ

(10) 医師以外のスタッフのみで診療の対応をすることがありますか。 a. はい、 b. いいえ

(11) 電話での診療や遺伝カウンセリングをおこなっていますか。 a. はい、 b. いいえ

(G) 外来業務以外の活動について

(1) 症例に対する定期的なスタッフカンファレンスを行っていますか？ a. はい、 b. いいえ

(2) それは、どれくらいの頻度ですか？ 週、月に ( ) 回、( ) 時間程度

(3) それはどのようなメンバーが何名位入っていますか？

( )

(4) その他に、勉強会など行っていますか？ a. はい、 b. いいえ

(5) それは、どのような会ですか？ 抄読会、輪読会 その他 ( )

(6) その他に、活動していることがあればお教え下さい。( )

(H) 教育について

(1) 遺伝学の講義に遺伝子診療部・遺伝カウンセリング室は携わっていますか？

- a. はい、 b. いいえ

(2) それは、どれくらいの頻度ですか？ 週、月に ( ) 回、( ) 時間くらい

(3) 対象はどなたですか？ ( )

(I) 地域との連携について

(1) 地域との連携をもっておられますか？ a. はい、 b. いいえ

(2) それは、どのようなことですか ( )

(J) 貴遺伝子診療部あるいは遺伝カウンセリング室の患者様からの評価はいかがでしょう。何かアンケート調査などをおこなったことはありますか。また、今後、自己評価を行う予定はありますか。

(K) では、貴施設の院内、あるいは院外の医療者からの評価はいかがでしょう。何かアンケート調査などをおこなったことはありますか。また、今後、自己評価を行う予定はありますか。

(L) 現在の問題点について

現在、遺伝子診療部・遺伝カウンセリング室の業務や運営に関して問題点があれば、お教え下さい。

最後に、記入された先生ご自身のことをお尋ねいたします。

(1) 遺伝子診療部・遺伝カウンセリング室でのポジション ( )

(2) 日本人類遺伝学会員ですか。 はい いいえ