

(2) 遺伝子診療部／遺伝カウンセリング室の病院内での位置

2- 1. 他の診療科と独立しているか？

- a. 独立している. X26
b. 独立していない x10

小児科 (奈良医大, 東京医科歯科大, 岐阜大), 脳神経小児科 (鳥取大), 検査部 (千葉大), 内科 (愛媛大, 京都医大) 総合母子健康医療センター (慈恵医大), 内科総合外来 (久留米大), 小児科 (女子医大), 循環器小児科 (女子医大, 国際分子細胞免疫研究センター)

c. その他

総合母子健康医療センター (慈恵医大)

2- 2. 診療単位としての標榜

- a. 遺伝子診療部 x3
b. 遺伝カウンセリング室 x5
c. その他

小児科遺伝外来 (東京医科歯科大) 遺伝科外来 (東北大), 遺伝診療科 (鳥取大), 遺伝相談室 (徳島大, 京都医大) 臨床遺伝子診療部 (北大) 遺伝相談外来 (奈良医大), 臨床遺伝部 (兵庫医科大), 遺伝カウンセリング外来 (国立精神神経 C, 自治医大), がんと遺伝子相談室 (国立がん C)

2- 3. 臨床遺伝専門医制度の研修施設の認定を受けているか？

- a. 既に認定を受けている. X11
b. 現在, 暫定研修施設であり, 認定届けを提出予定. X20
c. 現在, 暫定研修施設であり, 認定届けを提出予定はない.
d. 暫定研修施設ではない. X5

(3) スタッフの構成 (結果は別表)

36 施設中, 専属スタッフがいるのは 8 施設 (22%) で, 多くの施設では他の診療科との併任の形で行われている。

常に関わっているスタッフの職種別の割合は以下の通り。

臨床遺伝専門医 33/36 施設

看護師 18/36 施設

基礎遺伝学者 09/36 施設

臨床心理士 06/36 施設

・臨床遺伝専門医がスタッフの中心として関わっているが, 看護師では 5 割, 臨床心理士も関わっている施設では 2 割弱と, どの施設でも, 臨床遺伝専門医以外の職種の人員の確保に難しい状況を示している。

・臨床遺伝専門医が常時関わるスタッフに含まれていない; 4 施設 (国立循環器, 北大, 久留米大, 大阪医大)

・臨床心理士が含まれる; 女子医大 x2, 信州大学の 3 施設のみ。非定期的に関わるのは他に 5 施設。

3- 1. 専属のスタッフは何名ですか？

- a. はい () 名, b. いいえ x28

3- 2. 併任を含め, 常時関わっているスタッフは何名ですか？

- a. はい () 名, b. いいえ x3

3- 3. その内訳は？

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

3- 4. 非定期的に関わっている方は何名ですか？

- a. はい ()名, b. いいえ
- 3- 5. その内訳は?
 a. 臨床遺伝専門医 b. a以外の臨床医 c. 基礎遺伝学者 d. 看護師 e. 臨床心理士
 f. 心理士 g. 倫理学者 h. 法律学者 i. 受け付け j. その他
- 3- 6. 臨床遺伝専門医指導医は何名ですか?
- 3- 7. 臨床遺伝に関する他学会の関連資格などをお持ちの方はおられますか?
 a. はい x4 b. いいえ x21
- 3- 8. それはどのようなものですか?

(4) 部屋について

遺伝子医療部門専用の部屋が確保されている施設 19/36 施設 (53%) で、半数ほどに過ぎない。

(1) 専用の部屋がありますか?

a. はい, x19 b. いいえ x17

(2) それは、いくつありますか?

1室 x14, 2室 x4, 4室 x1

(3) 他の部屋とは、完全に別れていますか?

a. はい, x15 b. いいえ x3

(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 x15 b. いいえ x2

丸いテーブル、いすの配置の工夫、カーペット、絵画、観葉植物、BGM、パーティションの利用などの工夫している。暖色系のインテリア、窓のある部屋。子供を別の部屋で遊ばせる。対話のできるテーブルとイス。周囲との遮断。

以上、ほとんどの施設で、一般診療科とは異なる、快適空間の演出を工夫が行われている。

(5) 診療費について

一般診療以外の有料 (自費) で行っているのは、13/36 施設 (36%)

時間で、診療費を決めている施設も、1時間当たり 1800 円から 3000 円と大きな幅がある。また、時間とは関係なく、1回めと2回目以降で金額に差をつけている施設、一律、値段を統一している施設もある。

同じ相談内容でも、相談する施設によって値段が大きく異なっている。

今後、全国に遺伝子医療部門が設立されるにあたり、一定の基準作りが必要かもしれない。

5- 1. 診療は保健診療以外 (有料) で行っていますか?

a. はい, x13 b. いいえ x21

5- 2. それはいくらですか?

1回1時間 1800 円, 遺伝子検査を含まない。(神戸大学)

1回1時間 3340 円, プラス初診 (再診) 料 2625 (735) 円, 遺伝子検査を含まない (山形大)

1回1時間 2980 円, 追加 30分毎 1490 円, 遺伝子検査を含まない。(浜松医大)

1回1時間 2810 円, 追加 30分毎 1410 円, 遺伝子検査を含まない。(信州大)

1回1時間 2835 円, 追加 30分毎 1570 円, プラス初診 (再診) 料, 5460 (3570) 円

遺伝子検査費用を含む (長崎大)

1回目 4200 円, 2回目以降約 800 円, 遺伝子検査を含まない。(京都大学)

1回目 5000 円, 2回目以降 4000 円, 遺伝子検査 (有料) を含まない。(成育医療センター)

1回目 5000 円, 2回目以降 3000 円, 遺伝子検査 (有料 1-15 万円) を含まない。(女子医大)

1回目 7500 円, 2回目以降 4500 円, 遺伝子検査を含まない。(慶応大)

1回 5000 円, 遺伝子検査を含まない。(大阪医大, 京都医大)

単純なもの 3000 円, 複雑なもの 10000 円, 遺伝子検査を含まない。(兵庫医大)

初診料, 再診料 (横浜市大)

5- 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, x4, b. いいえ x11

5- 4. 5- 1. でbと答えられた方；将来的に有料で行うご予定がありますか？

a. はい, x10 b. いいえ x5

5- 5. 5- 4. でa.と答えられた方；いくら位を御検討ですか？

3000-5000円 (国立循環器)

2000-3000円 (北海道大)

3000円 (島根医大)

1時間 5000円 (慈恵医大)

5000-7000円 (鹿児島大)

7000-10000円 (東京医科大)

1回 5000円 (群馬大)

5- 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ますか、あるいは別加算ですか？ a. 含める, x1 b. 別加算 x6

(6) 診療録について

6- 1. 専用の診療録を作っていますか？ a. はい, x28 b. いいえ x8

6- 2. 診療録は、特別な場所に保管されていますか？ a. はい, x28 b. いいえ x8

6- 3. その場所は鍵をかけていますか？ a. はい, x24 b. いいえ x12

6- 4. 専用の診療録をお持ちではない場合、特別に気をつけていることはありますか？

a. はい, b. いいえ x7

26施設中6施設では、専用の診療録なし。これら6施設中、6施設は特に配慮はされていない。鳥取大を除く5施設(東北大, 北大, 愛媛大, 島根大, 慈恵医大)では、特別な保管, 鍵の使用も行われていない。

(7) 日常の外来業務内容について

7- 1. 外来枠の数は？

月1 東京医科歯科, 横浜市大

月2 大阪医大, 鳥取大, 国立循環器, 高知医大, 京都医大

週1回 慶応大, 女子医大, 兵庫医大, 久留米大, 鳥取大, 奈良医大, 徳島大, 東北大, 神戸大, 島根大, 女子医大(国際分子), 鹿児島大, 日本医科大, 東京医科大, 国立精神神経C, 自治医大, 国立がんC

週2 信州大, 長崎大, 岐阜大, 群馬大

週4以上 京都大学, 成育医療, 慈恵医大

不定期 北大, 旭川医大, 熊本大

7- 2. 患者数は？

月当たり

30以上 京都大学, 成育医療, 女子医大(国際分子)

10以上 千葉大学, 女子医大, 慶応大学, 慈恵医大, 信州大

他は 10名以下

7- 3. 一回の診療あるいは遺伝カウンセリングの時間？

1回目 e 60-90 x15, d 45-60 x10, c 30-35 x3, f 90-120 x4

2回目 d 45-60 x9, e 60-90 x6, c 30-45 x10, b 15-30 x2, a <15 x1, g x1

7- 4. 予約制ですか？

a. はい, x35 b. いいえ x1

7- 5. 予約は、どなたがとられていますか？ (重複あり)

a. 病院事務職 x10

b. 専属の看護婦 x10

c. 専属の医師 x16

- d. 日によって異なる x2
 - e. その他 x7
- 専任の検査技師（兵庫医大），小児科看護師（千葉大）

7- 7. 予約の時に尋ねる項目はどの様なものですか？

- a. 来院日時 b. 連絡先 c. 家系情報 d. 疾患名 e. 受診の目的・意図 f. その他

7- 8. 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 x25
 - a-2. 発症前診断として x15
 - a-3. 出生前診断として x18
 - a-4. 保因者診断として x13
 - a-5. 易罹病性診断として x2
- b. いいえ x2

7- 9. 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， x25 b. いいえ x11

7- 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， x5 b. いいえ x31

7- 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， x3 b. いいえ x33

7- 12. 遺伝カウンセリングの面談後のフォローアップの体制をお聞かせ下さい。

- a. 行っていない. x13 b. 行っている. x10

(8) 外来業務以外の活動について

8- 1. 症例に対する定期的なスタッフカンファランスを行っていますか？

- a. はい， x22, b. いいえ x11, 不定期 x2

8- 2. それは，どれくらいの頻度ですか？

- 週1回 X7, 月2回 X5, 月1回 X8

8- 3. その他に，勉強会など行っていますか？

- a. はい， X14 b. いいえ X5

8- 4. それは，どのような会ですか？

- 抄読会 x9, 輪読会 x2

その他

講演会（信州大，鹿児島大，島根医大，千葉大，山形大，国立循環器），

ジャーナルセミナー（横浜市大）

問題ケースについて他科との合同カンファランス，ハンチントン病のフォローアップなど（女子医大）

看護師向け勉強会（徳島大）

遺伝子診療セミナー（京都大）

医学的な判断，方針を目的として Nagasaki dysmorphology conference, 3-4ヶ月に1度（臨床医，基礎），倫理的な方向性を話し合う遺伝倫理研究会，1ヶ月に1度（医師，臨床心理，倫理・哲学者など）（長崎大）

症例検討会（東京医科大）

院内研究会（群馬大）

8- 5. その他に活動していること

ホームページの維持，更新（信州大）

市内，地域の保健所とのネットワーク構築（横浜市大）

いでんネットによる遺伝医学情報の発信（京都大学）

大学院修士課程科目「臨床遺伝」の演習として修士課程院生にロールプレイによる遺伝カウンセ

リングの実体験をしてもらっている。(久留米大)
保健所, 病院などへの遺伝性疾患資料提供, 保険師に「遺伝カウンセリング情報誌」(月1回),
遺伝カウンセリングスタッフへ「情報誌」(月1回)(長崎大)

(9) 教育について

9- 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, x26 b. いいえ x11

9- 2. その頻度と対象は?

(長崎大) ポリクリ 週1回3時間, 医学生, 一般学生

(神戸大) 15時間, 医学部2年

(東北大) 遺伝科として, 集中講義, 医学部4年生に講義, 5年生にスモールグループ実習(4時間), 6年生の希望者に高次訓練(1-2ヶ月)

(京都大) 年に1回, 3時間

(鳥取大) 医学部2年, 半期15コマ(90分)

(奈良医大) 年に4回, 計6時間, 併設の看護大学助産学科を対象

(愛媛大) 年に4コマ

(千葉大) 年に4コマ, 医学生2年, 6年生を対象

(島根医大) 年に3-4回, 2時間, 4-5年生を対象

(久留米大) 学部4-7月, 21コマ(1コマ70分), 11-1月, 大学院修士「臨床遺伝学」
10コマ(1コマ90分)

(女子医大, 国際細胞免疫) 週1回3時間, 学生, 大学院生を対象

(女子医大) 年に3回, 1回90分, 対象は医学部生

(兵庫医大) 遺伝カウンセリング, 遺伝子染色体検査の講義を兼任教員が行っている. 年5回,
7時間, 対象は医学部2, 3年

(慈恵医大) 年に10回, 対象は看護学生, 医学生

(鹿児島大) 年に1回, 2時間, 対象は医学部3年生

(横浜市大) 年に2回, 4時間, 対象は学部生

(日本医科大) 集中講義, M4, 臨床遺伝コース90min x9

(群馬大) 5年生, ポリクリ学生にヌーンレクチャーとして, 30-40minの講義, 年3回

(東京医科大) M3, 年に2回, 2時間

(岐阜大) 集中的に3週間, 20時間, M2

(熊本大) 年に3回3時間,

(旭川医大) 医学部生1年1コマ, 3年1コマ, 4年1コマ

(岐阜大) M2, 3w, 20hrs

(京都府医大) 4, 5年生の統合講義, 4hrs/yr

(信州大学) 遺伝医学系統講義 90分 x15, 遺伝カウンセリングロールプレイ実習 180分 x5, 染色体検査実習 180分 x1, 臨床遺伝学 90分 x7, 臨床実習(遺伝子診療) 240分 x1

(10) 地域との連携について

10- 1. 保健所など地域の医療・保健機関との連携をもっておられますか?

a. はい, x14 b. いいえ x20

10- 2. それは, どのようなことですか?

職種別の横断的組織があり情報交換を行う。(横浜市大)

保健婦さんへのカウンセリング室の紹介(鹿児島大)

病院の医療福祉室を通して行っている(女子医大)

専任のナースが療育センターと連絡を取る(成育医療)

医療連携福祉室を通じての保健所への紹介(徳島大)

病院内の地域ネットワーク医療部の連携を模索している(京都大)

仙台市の遺伝カウンセリングに出張している(東北大)

個々の症例で関係するときのみ連絡をとる(国立循環器)

遺伝相談モデル事業から県保健所を中心としてネットワークがあり, その中心的存在となってい

る。(長崎大)

関連病院における広報,出張型遺伝相談(群馬大)

東京近郊の遺伝カウンセリングネットワーク(東京医科大)

至近の病院医師のカンファレンスの参加を認めている(国立精神神経C)

遺伝外来の案内状の送付(岐阜大)

地域ではないが,患者・家族の会とは交流があり勉強会などに協力している(国立がんC)

NICUもちの病院と(旭川医大)

(11) 患者からの評価は?

- ・アンケート調査を行い(100数名)60%の回答率,その結果をふまえ改善している。(長崎大)
- ・おおむね評価されている(信州大)
- ・個人で継続的に行うため高く評価されている。(横浜市立大)
- ・患者さんは内容濃く対話ができることに満足をしている様子。(慶応大)
- ・カウンセリング終了後に来訪者に必ず感想を聞くことで直接評価を受け,内容をカウンセリング記録に記載している。「訴訟しようと思ってきたが,納得した。」という意見が終了後に初めて述べられ,遺伝カウンセリングの本来の目的とは多少はずれた利用があることを示していることがわかった。(兵庫医科大)
- ・22q11.2欠失,Williams症候群の患者様に対して1週間の入院検査プロジェクトを行っており,退院時のアンケートで良い評価を受けている。(女子医大)
- ・カウンセリング終了後,自信の問題解決にどの程度寄与できたかをおたずねしている。(久留米大学)
- ・外来に対する客観的な調査は行ってないがガン研究助成金などで遺伝子診断・カウンセリングの心理面の研究を行っている。(国立がんC)
- ・看護師さんの情報(カウンセリング後の聴取)では時間をかけて話をする点(説明)が好評のよう。(群馬大)

多くの施設は,日が浅く,評価困難,の回答。

(12) 院内・外の医療者からの評価は?

- ・連携を高めるため情報誌をメール,ハードコピーで配布している。(長崎大)
- ・十分浸透していない(信州大)
- ・認知度が高まるとともに,院内の診療科から紹介家族が増えている。(横浜市立大)
- ・院内各診療科では,そのニーズによって開設当初から参加する診療科としばらく自科内の外来で行う科があり,遺伝情報管理なども含め今後の課題。(慶応大)
- ・通常の臨床現場では1時間以上の説明を数回以上実施するマンパワーがない。臨床遺伝に紹介すれば,十分に時間をとってもらえる。患者,家族サイドが主治医以外から話を聞きたいというので紹介したい。
- ・臨床サイドからは遺伝の話は難しい。という理由,評価で一定の臨床科からは繰り返し依頼を受けている。
- ・ゲノム研究は不可欠という理由でゲノム研究の倫理審査書類提出の際は必ずコンサルテーションを行っている。
- ・自己評価は大学の自己評価の一環として行っている。(以上,兵庫医科大)
- ・他施設,院内の他診療科の医師からの紹介も多いので評価は悪くないと思う。(成育医療)
- ・3ヶ月に1回がんセンター各部門出席者による「症例検討会」の全体討論において外来への様々なコメント・アドバイスをいただいている。(国立がんC)
- ・年度毎の報告書を院内の主要な人物に提出している。(国立精神神経C)
- ・遺伝学的検査のために遺伝相談が必要であることを認識している医師の少なさに驚かされている。遺伝子診療部の新式を高めていく行動をとっていきたい。(群馬大)

(13) 現在の問題点について

- ・日常のカウンセリング業務に看護職の方が入ってしない。今後,臨床心理士の方にも入っても

- らえるようにしたい。当室の周知が低い。潜在的ニーズと実際の来院者の数に差がある。(長崎大)
- ・ 遺伝外来の「売り上げ」が少なく、院内定員削減のターゲットになるのを恐れる。GCおよび遺伝子検査の「医療」としての認知(保険点数)がないと今後の存続が不安。(東北大)
 - ・ スタッフが全員兼務で十分な業務ができない(京都大)
 - ・ 常勤の医師がなく、予算の裏付けもない。(徳島大)
 - ・ 各構成員が兼任であり、本診療部として独自の外来やカウンセリングの時間を調整することが困難であること。各科ですで行われている遺伝子診断などにどのように本診療部が関わっていくかが課題。(北大)
 - ・ 遺伝子診断を継続していくための費用や人材が不足していてやりくりが大変。(信州大)
 - ・ 専属スタッフも他の診療業務を兼ねているので遺伝子診療業務に十分な時間がもてない。(信州大)
 - ・ 専任のスタッフ、専用の部屋の確保が必要(鹿児島大、浜松医大)
 - ・ 全く経済的な援助が行われていない。(横浜市大)
 - ・ 不採算部門として経営的な面からの圧迫(横浜市大)
 - ・ 保険診療と自費診療の混合診療が行えず、検査(保険適応)をする場合に別の日の来院が必要。(慶応大)
 - ・ 遺伝子解析費用は自科内の検索を研究として行う場合、遺伝子の特許権の問題から徴収することはできない。そのため、研究費の転用となり検査の継続性が懸念される。(慶応大)
 - ・ 専任医師の配置が認められていない。
 - ・ 予約や受付の時点ですでに専門性が要求されるため通常の事務職ではこれらの業務ができない。
 - ・ 患者、家族の来院が不定期で、患者も少なく、十分に研修を受けた専任の事務、看護職を確保できない。
 - ・ 病院から配布される研究費が少なく、また消耗品には使用できないため、保険診療以外の検査についての試薬、機器は兼務の教員の本来の部門の経費、機器に頼らざるを得ない。
 - ・ 遺伝カウンセリングを行う独立部門で複数の医師が参加する施設として、国内では最も早く開設されたものの一つであるにも関わらず、全国的な認知度が低い。「臨床遺伝」という名称が患者様や医療機関から認識、検索されにくいことが原因である可能性がある。(以上、兵庫医科大)
 - ・ 必要な科が独自に遺伝カウンセリングを行っている。今後、将来の遺伝子医療の必要性を考えると、大学全体が全体として遺伝子医療体制を整える必要がある。(女子医大)
 - ・ 稀少疾患の遺伝子検査や生化学検査を行う研究施設が減っている。
 - ・ 保険でカバーされていない検査が多い。(以上、成育医療)
 - ・ マンパワー不足で発展を現状では考えにくい。(大阪医大)
 - ・ 遺伝カウンセリングが保険上の診療報酬を認められていないため、収益性の観点からその充実に関しても院内的支援を受けにくい。よって、カウンセリングを支援してくれるナース、臨床心理士などの職種配置が期待できず、医師のみで運営せざるを得ないため、担当医の時間的負担が多めでカウンセリング症例に限られる。(以上、久留米大学)
 - ・ 複数科にまたがるため、統合がとれず、難しい。(慈恵医大)
 - ・ 本遺伝相談室の存在が患者さんや医師に十分しられていない、利用者が少ない。今後アピールしていく予定。(高知医科大)
 - ・ 他に忙しすぎます。(熊本大)
 - ・ 専用の個室がない。専任の看護師または心理師がいない。(岐阜大)
 - ・ 人員の確保(現在は心理士は研究費で確保している。)
 - ・ 専用の診療録を作成し、独自の保存などを行いたいが、経済的理由でできていない。(以上国立精神神経C)
 - ・ 今後の病院経営を考える場合、診療費の設定は必須と考える。これは、一つには、担当スタッフの存在意義を確保するためであり、また、一つには、質の高い遺伝相談の維持に必要です。すなわち、制度だけの形では一部のボランティア的活動によってのみ支えられる形が多くなり、若い臨床医・専門医の養成、また、学生に対する遺伝学(臨床面)の流布に支障を来しかねない。(群馬大)
 - ・ まだ、独立診療科としての配置が不完全。
 - ・ 日産婦のカウンセリング施設リストが古すぎて、うまく紹介できないとの産科の先生からの声

- がありましたので、古山班のカウンセリング施設リストへの差し替えを希望。(東京医科大)
- ・ 兼務であるため連絡や情報交換に時間がかかることも。
 - ・ 主治医との関係 (紹介が多いため)
 - ・ 情報共有はどこまでするか。
 - ・ フォローアップ体制の整備 (以上, 日本医科大)
 - ・ 医療の質を高めていくためには必要なことだが, ある意味, 間接経費とも言えるこれらの業務 (病理など) に対する財政的な裏付けがないと, 充実させていくのは難しい。(自治医科大)

《現在の問題点》

大きくわけて, 経済的な問題, 人的な問題, 遺伝子医療の特殊性からくる問題が指摘された。

経済的な問題点.

- ・ 遺伝カウンセリングの「医療」としての認知 (保険点数) がないと今後の存続が不安である
- ・ 財政的な裏付けがない
- ・ 診療費の設定は, 担当スタッフの存在意義の確保, 遺伝相談の質の維持に必須である
- ・ ボランティア的活動でのみ支えられることは, 臨床遺伝専門医の養成に支障を来す

人的な問題点.

- ・ スタッフが兼務で十分な業務が出来ない
- ・ 専任の看護師, 心理士の確保が難しい
- ・ 予約, 受付の段階で専門性が要求される。
- ・ 専任医師の配置が認められない

遺伝子医療という特殊性からくる問題点

- ・ 保険診療と自費診療の混合診療が行えず, 検査 (保健適応) をする場合, 別の日の来院が必要
- ・ 各診療科で行われている遺伝子診療に対してどう関わっていくか
- ・ 各科が独自に遺伝カウンセリングを行っている
- ・ 複数科にまたがり, 統合がとれない
- ・ 「遺伝子医療」が患者さんだけでなく, 医療機関からの認知度も低い

最後に, 今回の調査により, 全国 85 施設中, 64 施設で遺伝子医療部門が既に開設あるいは開設予定されており, 日本の遺伝子医療の基盤整備は急速に進んでいることが示された。これらの施設においては, 臨床遺伝専門医研修施設の認定を受けるための充実が求められる。一方で, 診療費の問題, 医療としての認知の問題, 人員の確保など早急に解決すべき多くの問題点が浮き彫りにされた。

第1回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2003年11月29日（土）

開催場所：日本教育会館

報告書（抜粋）

平成15年（2003年）

主催：平成15年度厚生労働省科学研究費補助金（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：福島義光

研究協力者：川目 裕，近藤達郎，菅野康吉，高田史男，中川正法
平原史樹

後援：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

事務局：信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野
〒390-8620 長野県松本市旭3-1-1
電話：0263-37-2618，FAX：0263-37-2619
E-mail：senmoni@sch.md.shinshu-u.ac.jp

はじめに

本報告書は平成15年度厚生労働省科学研究費補助金を得て、平成15年11月29日(土)に東京で行われた「第一回 全国遺伝子医療部門連絡会議」の発表内容、討議内容、およびそのとき配布された資料等をまとめたものである。

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いことが指摘されていたが、2001年に文部科学省、厚生労働省、経済産業省により「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」が制定され、遺伝子解析研究を行う施設にあっては遺伝カウンセリングの体制の整備に努める旨が記載されたことも影響し、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。

平成14年度厚生労働省科学研究費補助金(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)」の分担研究として2003年1月に我々が特定機能病院等(80大学病院および5国立医療機関)を対象に行った「遺伝子医療に関する調査」の結果、すでに36施設において遺伝子医療部門が設立されており、設立を準備している施設をあわせると64施設に達することが判明した。同時にこれらの遺伝子医療部門においては、担当者の問題、診療費の問題、診療録の問題など、多くの解決すべき問題があることも明らかにされた。そこで、2年目の分担研究の一環として、「全国遺伝子医療部門連絡会議」を開催し、各施設間の情報交換、意見交換を行うことを計画した。

「全国遺伝子医療部門連絡会議」開催の案内を85施設に送付したところ、11月29日当日は52施設から計69名の参加者を得、充実した発表と活発な討論が行われた。本報告書では連絡会議の進行に従い、趣旨説明、指定発言のサマリーを掲載するとともに、総合討論のテープ起し原稿を掲載した。連絡会議の熱気を感じ取っていただければ幸いである。

また、本報告書には、連絡会議で配布された「遺伝子医療の基盤整備」に係るさまざまな資料が掲載されている。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協同して運営している「臨床遺伝専門医制度」の概要および到達目標、遺伝医療を担う人材育成のための各種セミナー(遺伝医学セミナー、遺伝カウンセリングセミナーなど)の詳細、遺伝医学関連10学会が公表した「遺伝医学的検査に関するガイドライン」、非医師を対象とした「認定遺伝カウンセラー制度」の準備状況など広く御活用いただきたい。

本報告書の最後には、連絡会議参加者を対象として行ったアンケート調査の結果を掲載した。概ねポジティブな御意見、建設的な御意見をいただくことができた。かねてからの懸案事項であり、今回も総合討論のテーマにしながら、具体的な解決策を提案するまでにいたらなかった診療体制、人員確保の問題、診療費、遺伝子検査に関わる費用の問題、施設や行政への働きかけなどについては、今後、この会が中心となって対策を考えるべきであるという力強い意見も多くの参加者から寄せられた。「全国遺伝子医療部門連絡会議開催の申しあわせ」も承認され、次年度以降も継続して開催されることになったので、今後の検討課題としたい。今年度、御参加いただけなかった施設にあっては是非、次年度は御参加いただき、我国の「遺伝子医療の基盤整備」に関する討論の輪に加わっていただきたい。

最後に御後援を賜った日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、および連絡会議の運営、進行に御協力下さった分担研究協力者、指定発言者、事務局の皆さまに感謝申し上げます。

福嶋義光

(信州大学医学部附属病院遺伝子診療部)

はじめに

全国遺伝子医療部門連絡会議（準備会）開催のお知らせ

全国遺伝子医療部門連絡会議（準備会）プログラム

全国遺伝子医療部門連絡会議（第1回）・議事録

1. 開会のあいさつおよび趣旨説明 福島義光
2. 後援学会挨拶
3. 遺伝子医療に関連する専門医制度、セミナー、ガイドライン等の紹介
 - 1) 臨床遺伝専門医制度、研修施設 福島義光
 - 2) 遺伝医学セミナー、遺伝カウンセリングセミナーなど 小杉真司
 - 3) 認定遺伝カウンセラー制度 福島義光
 - 4) 遺伝医学関連10学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」 福島義光
4. 遺伝子医療部門の設立状況（アンケート調査結果報告） 和田敬仁
5. 指定発言
 - 京都大学 小杉真司
 - 北里大学 高田史男
 - 日本医科大学 渡邊 淳
 - 長崎大学 近藤達郎
 - 国立成育医療センター 奥山虎之

第1回 全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿

おわりに

「全国遺伝子医療部門連絡会議」開催についての申しあわせ事項

平成 15 年 10 月 6 日
大学病院・国立医療機関 病院長 殿

平成 15 年度厚生労働省科学研究費補助金
「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
分担研究者 福嶋義光

遺伝子医療に関する調査結果の御報告および
「全国遺伝子医療部門連絡会議（準備会）」開催のお知らせ

平成 14 年度厚生労働省科学研究費補助金（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）」の分担研究として 2003 年 1 月に行いました「遺伝子医療に関する調査」に際しましては、御協力いただきありがとうございました。調査対象となりました主に特定機能病院である 85 施設のうち 76 施設（回答率 89.4%）から回答をいただきました。調査結果の概要を別紙にて御報告申し上げます。

その結果、すでに 36 施設において遺伝子医療部門が設立されており、設立を準備している施設をあわせると 64 施設に達することが明らかとなりました。今回の調査で、現在急速に特定機能病院を中心に遺伝子医療部門が設立されつつあることがわかりましたが、担当者の問題、診療費の問題、診療録の問題など、それぞれの施設で解決すべきさまざまな問題があることもわかりました。そこで、各施設間の情報交換、意見交換の場として、「全国遺伝子医療部門連絡会議」を組織し、その第 1 回の会合を下記の通り開催することを計画致しました。なお、この会議は日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会および日本遺伝子診療学会に後援していただくことになっており、また厚生労働省および文部科学省の方にも御出席いただくべく準備を進めております。貴施設からも是非御参加下さいますよう御案内申し上げます。

記

「全国遺伝子医療部門連絡会議（準備会）」

とき： 2003 年 11 月 29 日（土） 13:00-17:00

ところ：日本教育会館 第五会議室（東京都千代田区一ツ橋 2-6-2 電話：03-3230-2831）

内容： 遺伝子医療部門の設立状況
遺伝子医療部門の活動に関する問題点
我国の遺伝子医療をめぐる状況（ガイドライン、臨床遺伝専門医制度など）
全国遺伝子医療部門連絡会議 規約案 および今後の活動内容
その他

参加費：無料 ただし会場の準備の都合上、事前登録が必要です。参加される方は別紙に必要事項を記載し、下記事務局宛 11 月 10 日（月）までに FAX でお送り下さい。

準備会事務局： 信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野

〒390-8620 長野県松本市旭 3-1-1

電話：0263-37-2618 FAX：0263-37-2619 E-mail：iden2@sch.md.shinshu-u.ac.jp

主催： 平成 15 年度厚生労働省科学研究費補助金「遺伝子医療の基盤整備に関する研究班」

後援： 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

全国遺伝子医療部門連絡会議（準備会）プログラム

13:00-13:20	開会のあいさつと趣旨説明	福嶋義光
13:20-13:30	後援学会挨拶 人類遺伝学会理事長 遺伝カウンセリング学会理事長 遺伝子診療学会理事長	松田一郎 藤田 潤 (代) 上田國寛
13:30-13:50	遺伝子医療に関連する専門医制度，セミナー等の紹介 臨床遺伝専門医制度，研修施設 遺伝医学セミナー，遺伝カウンセリングセミナーなど 認定遺伝カウンセラー制度	福嶋義光 小杉眞司
13:50-14:10	遺伝子医療部門の設立状況（アンケート調査結果報告）	和田敬仁
14:10-14:40	指定発言 京都大学 北里大学 日本医大 長崎大学 成育医療センター	小杉眞司 高田史男 渡邊 淳 近藤達郎 奥山虎之
14:40-15:00	（休憩）	
15:00-16:30	総合討論「遺伝子医療部門の活動に関する問題点」 1) 診療体制，スタッフに関する問題 2) 診療費，経済的問題 3) 遺伝子医療の特殊性に関する問題 4) その他	司会：平原史樹
16:30-	「全国遺伝子医療部門連絡会議」開催についての申しあわせ	
17:00	終了	

1. 開会のあいさつおよび趣旨説明

福嶋義光

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10学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン」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。

参考資料（1）に詳細が示されているが、2002年度に遺伝子解析をすでに研究・診療の場面で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ところ、すでに遺伝子医療部門が存在している施設が36施設、設立を準備している施設をあわせると64施設に達することが明らかとなった。本調査で、現在急速に特定機能病院を中心に遺伝子医療部門が設立されつつあることがわかったが、担当者の問題、診療費の問題、診療録の問題など、それぞれの施設で解決すべきさまざまな問題があることもわかったため、各施設間の情報交換、意見交換の場として、「全国遺伝子医療部門連絡会議」を組織し、その第1回の会合を本日、2003年11月29日に東京で開催することを計画した。我国の遺伝子医療部門の組織作りと活動内容の充実を促進させるために有意義な会となるよう活発なディスカッションを期待する。

2. 後援学会挨拶

日本人類遺伝学会理事長

日本遺伝カウンセリング学会理事長（古山順一 代理）

日本遺伝子診療学会理事長

松田一郎

藤田 潤

上田國寛

3. 遺伝子医療に関連する専門医制度、セミナー等の紹介

1) 臨床遺伝専門医制度

福嶋義光

適切な遺伝医療を担う人材を育成するために、日本人類遺伝学会では1991年に臨床遺伝学認定医制度、日本遺伝カウンセリング学会では1995年に遺伝相談認定医師カウンセラー制度を発足させていた。これらの制度をより充実したものとするため両制度は2002年に臨床遺伝専門医制度（事務局：信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野）に統合された。2003年度までに認定した臨床遺伝専門医は512名にのぼる。研修施設および認定基準の概要については参考資料2を参照されたい。また、臨床遺伝専門医の到達目標、制度規則、認定方法などの詳細については、日本人類遺伝学会のホームページ<<http://www6.plala.or.jp/jshg/>>、あるいは日本遺伝カウンセリング学会のホームページ<<http://www.jsgc.jp/>>を参照されたい。

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とともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝・遺伝子に関係した問題の解決を担う医師であり、1) 遺伝医学についての広範な専門知識を持っている。2) 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・治療を行うことができる。3) 遺伝カウンセリングを行うことができる。4) 遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している。5) 遺伝医学研究の十分な業績を有しており、遺伝医学教育を行うことができる。などの能力を有する医師である。原則として、内科、小児科、産婦人科、外科などの基本領域の学会の認定医・専門医となった後、臨床遺伝専門医制度研修施設において3年間の研修を行い、筆記試験と面接試験を受ける。筆記試験は遺伝医学の広範な範囲から出題される多肢選択式の問題の他、家系図の記載などもあり、難易度は高い。また、面接試験は、遺伝カウンセリングロールプレイの形式で行っている。すなわち具体的な症例を受験者に提示し、面接官がクライアントとなり、実際に遺伝カ

ウンセリングを行っていただくというものである。受験者の遺伝カウンセリング能力をよく評価することができる。

現在、ほとんどの医療の取り組みが臓器別で行われているが、それぞれの臓器において遺伝性の病気が存在する。遺伝・遺伝子情報をいかに適切に臨床の場で用いるかについては遺伝カウンセリングの技術と方法を含め、特別な教育、訓練、経験が必要である。臓器別の取り組みだけでは不十分なのである。従来、臨床遺伝専門医を志す医師は小児科医および産科医が圧倒的に多かったが、最近では悪性腫瘍を扱う分野（内科、外科、泌尿器科など）あるいは神経疾患や精神疾患を扱う分野の医師の参画が急増している。

2) 遺伝医学セミナー、遺伝カウンセリングセミナーなど

小杉眞司

遺伝医学を系統的に学ぶ機会を提供するため、最新の遺伝医学に関するトピックスを紹介するため、実践的な遺伝カウンセリングを学ぶため、などを目的として、各学会、研究会が充実したセミナーを開催している。日本人類遺伝学会の「遺伝医学セミナー」、日本遺伝カウンセリング学会の「遺伝カウンセリングセミナー」、「遺伝カウンセリングリフレッシュセミナー」、家族性腫瘍研究会の「家族性腫瘍カウンセラー養成セミナー」などである。詳細は参考資料3に記載したので、各施設にあっては遺伝子医療担当者育成のためにこれらのセミナーを有効に利用していただきたい。

遺伝医学セミナー

実施主体：日本人類遺伝学会遺伝医学セミナー実行委員会

概要：年に一度9月初旬ころに3日間実施（金曜午後一日曜正午）。3年1クールで、臨床遺伝専門医の到達目標の各項目が含まれる。遺伝医学の基礎から臨床に至る幅広い課題を扱う。講義形式が主体であるが、Small Group Meeting(2時間×2日)では、遺伝カウンセリングロールプレイを含む実習を行う。主として医師・研究者を対象とする。

次回(第14回)：2004年9月3日金曜—5日日曜。大阪ホテルサンパレス。

問合せ先：徳島大学分子予防医学分野「遺伝医学セミナー事務局」Tel. 088-633-9218・7075
Fax. 088-633-9219・7453 E-mail: iden@clin.med.tokushima-u.ac.jp

遺伝カウンセリングセミナー（遺伝相談医師カウンセラー研修会）

実施主体：日本遺伝カウンセリング学会研修委員会

概要：7月末ごろ4日間(木-日)の基礎コース、8月末ごろ4日間(木-日)の実践コースを東京で実施。討論・実習に重点をおく。実践コースでは、遺伝カウンセリングロールプレイを中心に行う。遺伝カウンセリングを集中的に学ぶために効果的。主に医師を対象とするが、コメディカルの遺伝カウンセラーを目指す人も。

問合せ先：日本家族計画協会遺伝相談センター事務局

Tel: 03-3267-2600 Fax: 03-3269-6294 E-mail: shimizu@jfpa.or.jp

遺伝カウンセリングリフレッシュセミナー

実施主体：日本遺伝カウンセリング学会研修委員会

概要：年に2回（1月と6月ごろ）、一つの疾患をテーマに土日の2日間をかけて集中的に様々な角度から遺伝カウンセリングのあり方を学び、議論する。

次回：クラインフェルター症候群の遺伝カウンセリング

日時：平成16年1月24日（土）25日（日） 東京

問合せ先：遺伝カウンセリングセミナーと同じ

家族性腫瘍カウンセラー養成セミナー

実施主体：家族性腫瘍研究会家族性腫瘍カウンセラー養成セミナー準備委員会

概要：8月末ごろ4日間(木-日)で実施。家族性腫瘍に特化した問題を扱う。医師・非医師の参加数がほぼ均衡し、チーム医療のありかたについても模索される。SPIKESという新しい技法を取り入れ、全員が遺伝カウンセリングロールプレイを実践する。

問合せ先：家族性腫瘍カウンセラー養成セミナー準備委員会事務局

〒320-0834 宇都宮市陽南4-9-13 栃木県立がんセンター研究所 がん遺伝子研究室・がん予防

3) 認定遺伝カウンセラー制度の準備状況

福嶋義光

我が国には、その必要性は叫ばれてはいるものの「遺伝カウンセラー」という医療職は未だ存在しない。ヒトゲノム解析研究の進展とともに遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で利用しなければならぬ機会が増え、遺伝カウンセリングの必要性は広く認識されはじめているが、遺伝カウンセリングは誰がどのように行うべきなのかについては定まっていない。そのような状況下で、厚生労働省科学研究費補助金「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」班（班長：古山順一）では、「認定遺伝カウンセラーの養成と資格認定に関する研究」を分担研究課題（責任者：千代豪昭）として、我が国における非医師の遺伝カウンセラーの養成と資格認定について検討を重ねているので、その内容を紹介する。

A. 今までにまとめた事項

- ・ 遺伝カウンセラーの役割と要件，養成方法，養成カリキュラム
- ・ 遺伝カウンセラー認定制度規則（案）の作成

B. 現在検討中の事項

- ・ 遺伝カウンセラー認定に関わる細則の整備
- ・ 遺伝カウンセラー認定の実施方法の具体化

4) 遺伝医学関連 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」

福嶋義光

遺伝・遺伝子情報は将来を予知できる可能性のある情報であり、本人だけではなくその血縁者にも影響を与え得る情報であるため、それを明らかにする遺伝学的検査を施行に際しては特段の注意が必要である。遺伝医学関連 10 学会（人類遺伝学会，遺伝子診療学会，遺伝カウンセリング学会，先天異常学会，先天代謝異常学会，小児遺伝学会，産科婦人科学会，マススクリーニング学会，臨床検査医学会，家族性腫瘍研究会）では、合同で「遺伝学的検査に関するガイドライン」<<http://www6.plala.or.jp/jshg/>>を提案した。

診療の場で遺伝学的検査を行う場合には、遺伝カウンセリングを含む包括的遺伝医療の取り組みの中で扱われるべきであることが最初に述べられ、次いで遺伝学的検査の有用性について十分検討した上で行うこと、文書によるインフォームドコンセントを得て行うこと、被検者の知る権利、知らないでいる権利を尊重すること、個人情報保護に留意すること、遺伝医学的知識・経験を有し、遺伝カウンセリングに習熟した臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングの一環として行われるべきであることが記載されている。このガイドラインは上記 10 学会の会員だけではなく、遺伝学的検査を行う医師すべてに必要な内容が記載されており、広く利用されることを望みたい。

4. 遺伝子医療部門の設立状況（アンケート調査結果報告）

和田敬仁

5. 指定発言

1) 「京都大学医学部附属病院遺伝子診療部の現状と問題点」

京都大学医学部附属病院遺伝子診療部 副部長 小杉眞司

平成 8 年 9 月、京都大学医学部附属病院に遺伝子診療相談室を設置、平成 13 年 3 月には、院内措置で「遺伝子診療部」となった。しかし、文部科学省の認めた正式の部門ではないため、全員の他の部門との兼任であって、定員増は一切なく、過重な業務負担となっているのが実情である。

京都大学医学部附属病院遺伝子診療部における遺伝カウンセリングの特徴としては次のような点が上げられる。(1)月一金、9 時～17 時の full open で、予約制で運営している。(2)当初専門医はいなかったが、積極的に養成した結果、臨床遺伝専門医・同指導医など専門医師 5 名・研修中 4 名となっている。(3)臨床心理（教育学部/人間環境学部）スタッフ（約 10 名）が参加している。(4)家族性腫瘍や難聴、神経疾患など、成人の疾患の占める頻度が高く、従来の遺伝相談の中

心であった産科・小児科疾患の占める割合はあまり高くない。これは、今後の遺伝医療の姿を先取りするものと考えられる。(4)年間約350と全国最多レベルの患者数がある。毎週金曜に症例検討会とスタッフミーティングを行い、隔週金曜は公開症例検討会を開催している。これには、遺伝子診療部スタッフ・主治医・院内医師・臨床心理スタッフ・学外で遺伝カウンセリングを行っているドクターなど、総勢30名程度が毎回参加し、4時間程度の時間をかけてさまざまな側面からの討議を行っている。

遺伝カウンセリングに直接関係する業務のみでなく、他の医療機関や広く一般社会に対しても、遺伝医学・遺伝医療に関する最新の情報を発信することも重要な業務に位置づけている。平成9年度以来、WEBサイト「臨床遺伝医学情報網」(いでんネット) <http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>の開設・維持管理を行っており、遺伝カウンセリング施設の情報、実際に依頼できる遺伝子検査の情報、学会やセミナーの情報、遺伝子治療の情報、クライアントへの説明用資料例、などのさまざまなものを扱っている。

また、「医療倫理支援」活動として、特に遺伝子解析研究および関連する診療に関し、京都大学医学部で行われるヒト遺伝子解析遵守事項・申請書式などを作成し、実際の審査業務も行っている。いでんネット上で、書式等は公開され、全国で広く用いられているに至っている。

遺伝子検査に関する業務や遺伝子治療の研究は、兼務教官の所属する部所で行われているが、人員不足のため、遺伝子診療部として活発に行う体制にはなっていない。

問題点としては、概算要求で学内の上位に進出できないため、定員ゼロ、全員兼任の状態が長く続いており、スタッフが疲弊している。人員不足と関連するが、専門性が要求される予約受付では、人事異動の際に大きなトラブルにみまわれた。また、患者Follow-up体制が全く不十分である。さらなる広報活動、啓発活動やより広いニーズを満たすための活動方針が必要かと思われる。

2) 「遺伝子医療部門の活動に関する問題点」

北里大学病院 遺伝診療部 高田史男

I. 沿革：1991年4月、小児科の遺伝外来開設に始まる当院の遺伝医療は、その開設以降、本来臨床全科を横断的にカバーする横系的役割が使命とのコンセプトの下、独立科への昇格を目標としてきた。2003年4月、それが実現し新たな診療部門、遺伝診療部として発足した。奇形診断やフォローアップ中心の小児遺伝部門は小児遺伝外来に残し、遺伝カウンセリング(以下、GC)や遺伝子診断を中心とする遺伝医療は同診療部に引き継いだ。

II. 現状：ハード面では(日)10名以上でも面接可能な広いスペース、(月)外部との遮蔽可能なクロウズドスペースによるプライバシー保護、(火)ゆとりの室内空間に加え医師は白衣非着用、BGMを流しソファや観葉植物配置等クライアントへの緊張緩和策、(水)遺伝診療部専用持ち出し禁止カルテ及び施錠付カルテ保管庫使用による個人情報保護、以上の施策を整備してある。ソフト面では(日)病院組織上の位置付け、(月)人事配置、(火)運用内規制定、(水)外来予約・診療システム整備、(木)専用カルテシステムの承認、(金)診療費の設定等が完備し現在、運用されている。

III. 開設に臨んで認知された諸問題：本連絡会議の目的は一義的には全国の遺伝医療担当部署が各々抱える問題を出し合い、情報を共有する事にある。しかし単なる共有に留まらず、一施設では解決困難な諸問題を多施設間で討議を重ね知恵を出し合い、最終的に何らかのアウトプットを出し、それを基に各施設がより良い遺伝医療提供のための環境整備が出来れば、という点もまた目的の一環と解釈できる。当院も今回の指定発言を単なる施設紹介とするのではなく、現実に遭遇した問題点のいくつかを提示し、参加施設全体の議論の叩き台の端緒にさせていただければと考えた。

1. 報酬請求額の設定：GCをはじめとする遺伝医療は臨床遺伝の専門家により提供される高度且つ重責を伴う「医療」行為である。それだけに適正な診療報酬額の設定は必須であり、そうする事がひいては将来の保険診療参入に際し適正な保険点数を設定する根拠の一にもなり得ると考える。さらに当院は私学であり、経営面からももしコスト意識を持たずに提供する多くの医療サービスに相応の対価を得ないままであるとすれば、それは直ちに存亡の危機に直結するのは火を見るより明らかである。もしGCが極端な安価や無償で行われるとすれば、それは研究以外ではボランティアであり正当な医療とは認識してもらえない可能性がある。我々は、ともすれば「情報はただ」、またそうする事が医療者の赤髭の良心という伝統的概念に結びつけてしまいたくなる衝動に駆られるのを極力抑えながらその料金設定に取り組んだ。その際、他施設

設のGC設定料金に加え一般の心理カウンセリング費用、弁護士相談料等も一部調査し、情報に対する価値感やカウンセリングに対する対価意識も含め全体的趨勢を考慮し検討を重ねた。病院事務からはセッション毎の専従人件費、対時間費用、専門医が準備に費やす労務やGC終了後のカンファレンス等の拘束分も含め、GCそれ自体だけでなくその前後の労働対価も考慮すれば現状でも安いと評価された。

2. 個別外注検査費用の設定：遺伝医療分野に於ける検査は、個々の検査自体は高度で稀少であるにもかかわらず項目は多彩・新規の傾向が強い。これまで当院では稀少検査の場合、新規項目のオーダーが出る都度に検査会社と交渉を重ね新規契約を結び値段設定を行ってきた。しかし極めて稀、且つ多彩な検査でありながらも遺伝診療部が発足する事で新たなそういった稀少項目のオーダーが以前より頻回に出されるようになると、交渉、契約、値段設定といった過程の中で煩雑な状況が生まれる事態が予測された。そこでそれを極力避け、円滑なオーダープロセスが進められるよう一括契約システムが採用された。しかし、かといって安易に全て一括契約で良いかと言うと問題もあり、業者が定価として設定してくる個別項目の料金設定にはその根拠に曖昧さを感じられ、交渉の余地と必要性を感じられるものもあり、実際交渉を行い適正化が図られたものもある。患者・クライアントに料金負担を丸投げで負わせるという事が安易な高額料金設定に拍車をかける事があってはならないと感じられた。
 3. 混合診療回避対策：例えば来談者に検査が必要な場合、GC実施日と検査実施日を別日程にしないと健康保険で出来る検査も私費で行わなければならないか、逆にGCのコスト請求を断念するかしなくてはならない。この問題は一医療施設で解決出来るものではなく、遺伝医療のような「高度な隙間産業」的医療への柔軟な保険医療適用が実現されるよう本連絡会議が全体の意見集約をまとめ、国に働きかけていかなばならない課題と思われた。
 4. 広告・標榜の問題：今回、遺伝医療担当部署開設に伴い生じてくる問題の一例として本課題を取り上げ、少しばかり掘り下げた（後述）。医療法第69条、第70条第1項及びそれに基づく医療法施行令第5条第11項、同法第70条第2項、いずれを参照しても、各施設が個別に命名し使用している科名の標榜・広告は法律上違法になるという事が明らかになった。本件も本会の対外働きかけが必要な案件と考えられた。
 5. 看護師確保の問題：遺伝医療、殊にGCについて言えば、電話受け付けの段階から既に事務行為ではなく専門知識・経験を必要とする医療行為に入っているとと言っても過言ではない。換言すれば予約電話を受けた時からGCは既に始まっていると言えるので、受診相談その他の問い合わせに対しても事務職でなく看護師等医療職の対応が望まれる。が、実際は勤務形態上困難を抱えているのが実情である。当院では電話受け付けに看護師を充当できるのは週に半日のみなので木曜午後しか受けられないでいる。他の曜日にかかってくる木曜に再度、と説明しても次はかかってこないケースもある。クライアントの複雑な心理を考えると初回時から予約業務とプレカウンセリングに入っていく事の必要性を痛感する。もう一点、GCは一般診療に比べ件数は多くはないが一件々はデリケートで複雑困難な問題を抱えるケースが殆どである。そのため1件に1人の看護師が最初から最後まで担当できるのが望ましいが、実際は電話を受けた者、初診時・再診時に陪席した者各々が別の看護師となってしまう状況も少なくない。専従看護師の人員増が不可能な現状では更なる工夫や周囲の理解に加え勤務ないし人事環境整備が必要と考えられた。
- IV. 開設に伴う問題点の議論の叩き台としての一話題提供：今回提示した問題点の多くは北里大学病院に限ってのものではなく多施設間で共有できるものと考えられる。初回会合という事もあり各施設が独自に命名し使用している「診療科名」について特に取り上げ、その法的根拠と共に少しばかりスライドを用いて論じてみた（上記4）。標榜科名は医療法施行令に記載のある診療科名以外は使用・広告してはならない事、それ以外の科名を使用する必要がある時は厚生労働大臣に申請し、同大臣が医道審議会に諮り、答申に基づき認可をするというプロセスを経ねば認められないという事が明らかになった。全国の遺伝診療担当部署の科名標榜について法的にも更なる議論が必要と考えられた。

3) 「日本医科大学付属病院遺伝診療科 院内への啓蒙について」

日本医科大学付属病院遺伝診療科 渡邊淳

日本医科大学付属病院遺伝外来は、1998年4月より小児科外来で診療を開始し、2003年5月、院内措置として単独診療科“遺伝診療科”が設置された。スタッフは全員兼務で、医師（臨

床遺伝専門医) 4名 (うち指導医 2名)、看護職は(病棟主任の兼務で)看護師 2名、助産師 1名が参画している。今回、これまで遺伝診療科を運営するにあたり課題となった、1) 担当スタッフ間の連携、2) 主治医への feedback、3) 診療費用、4) 大学内・院内への啓蒙について報告した。

1. 担当スタッフ間の連携 個々の外来は、ケースごとに同じメンバー(担当医・看護師)によるチームで担当している。全員が兼務であり、stuff meeting 等のスケジュールの調整をするのが難点だが、これまでのところ連携はスムーズに行われている。また、遺伝カウンセリングやチーム医療の中で看護職の役割は大きい。複数の看護職が参画し、さらに同じメンバーが維持できるよう看護部への働きかけを行っている。

2. 主治医への feedback 当施設ではクライアントのほぼ全員が主治医からの紹介である。クライアントにとって診療の中心となる患者・主治医関係にわれわれはどのように関与していくかは重要である。主治医へ外来の内容や検査の結果等をどのようにどこまで伝達するかは議論される場所であり、個々のケースでも異なるが、われわれの施設では現在のところ定例開催している遺伝診療カンファレンスでの報告で補完している。

3. 診療費用 単独診療科になることで、保険診療から自費診療中心へと移行している。染色体検査が保険収載されているため、染色体異常症のみ保険診療ができるようにしている。保険診療を単独診療科として行うためには、保険基金へ遺伝診療科の位置づけを理解してもらう必要があった。さらに、会計カードの作成、診療録のフォームについてなど、事務(医事課)へは密に連絡を取っている。最近事務レベルにおいても遺伝診療に関心が持たれ、「関東地区医学部付属病院で診療費用に関するアンケート調査(2003.4)」が行われた。

4. 大学内・院内への啓蒙 開設に当たり、大学内・院内への啓蒙が重要である。まず、卒後・各職種が「遺伝診療」や「遺伝子検査・遺伝子研究」への理解が必要と感じられ、「遺伝診療におけるチーム医療」についてシンポジウム(2003.1)を開催した。このような卒後各職種を対象とした啓蒙活動は複数の施設で行えるとよいのではないだろうか。特に、卒前教育(遺伝医学教育)については早急な対応が求められる。遺伝外来担当者が遺伝医学教育を担当する施設も多く、本連絡会議において優先すべきテーマの1つとして取り上げられ、現状を把握したうえで方向性について示せる先駆けになってほしい。

臨床遺伝専門医制度研修認定施設として独立した診療科「遺伝診療科」を開設するにあたり、病院内各職種との連携を密にすることが鍵となる。今後、それぞれの職種へ働きかけを強化し、遺伝診療をチーム医療として発展して行きたい。

4) 「長崎大学医学部・歯学部遺伝カウンセリング室の実情」

長崎大学医学部・歯学部遺伝カウンセリング室 近藤達郎

長崎大学医学部・歯学部附属病院に遺伝カウンセリング室が平成12年4月に開設して3年半余りが経過した。私どもの所の特徴としては、長崎県が厚生省(現厚生労働省)が平成11年より打ち出した「遺伝相談モデル事業」に呼応した都道府県の中の1つであり、保健所/保健センターや各市町村の保健師との連携のもと、県単位でシステム化していることにある。

長崎県で平成11年度から検討を開始し、平成12年4月から始動した「長崎県遺伝相談モデル事業」は平成13年3月一杯でモデルとしての役目を終えた。同4月1日より「健やか親子サポート事業」として、活動を継続させている。県内の保健師とのつながりとしては、保健師が携わっている遺伝性疾患患者での該当疾患の医学的見知と含む情報などを提供したり必要に応じて当遺伝カウンセリング室へご紹介いただくシステムが出来上がっているし、月に1度、保健師全員に遺伝相談に関わる様々な情報を「遺伝カウンセリング情報」として渡すことも出来ている。さらに毎年、保健師全員を対象とした遺伝相談に関する詳細なアンケート調査を行っている。少しずつではあるが、保健師自身も遺伝性疾患患者に対する理解、認識が深くなってきている。このように、プライマリーヘルスケアに従事されている方々と協力して遺伝カウンセリングを行う体制は大変重要である。

長崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング室は平成12年4月24日の開設から、3年半余りが経過した。この間に当遺伝カウンセリング室では以下のような活動状況である。

- A. 遺伝カウンセリング：開室時より平成15年11月30日現在までの総来談者数は224名(5.20名/月)で、うち31名が再来談、総カウンセリング件数は255件(5.93名/月)である。来談者の出身地は県内全域から84%、県外から16%を示している。カウンセリングの対象疾患は、多岐にわたる。

- B. 情報提供：当遺伝カウンセリング室では各医療機関、保健所及び各市町村保健婦の要請により、プライバシーに配慮して、遺伝性疾患に関する情報を提供している。開室してからの情報依頼は170件であった。
- C. ホームページについて：平成12年4月11日に遺伝カウンセリング室ホームページを開設して以来、平成15年11月30日現在、アクセス件数は32,900件を超えている（URL：<http://www.mh.nagasaki-u.ac.jp/iden/>）。当遺伝カウンセリング室の紹介はもとより、関連するホームページとのリンク、遺伝／遺伝病に関する基礎知識、染色体障害児・者を支える会（バンビの会）の方々にご協力を募っての長崎県在住のダウン症候群の方々がどのような生活を送っておられるのかのアンケート調査などを載せている。
- D. 倫理的問題等に関する取り組み：遺伝性疾患診療における倫理的諸問題を解決するために、当遺伝カウンセリング室では必要に応じてスタッフカンファレンスを開催している。その他に、医者のみでなく、倫理学者、教育者、看護職者、臨床心理学者を含めて、生命倫理に関する勉強会「遺伝倫理研究会」を定期的に行っている。
- E. 診断、病態生理、病因の解明に関しての取り組み：多くの科の臨床医、放射線科医、細胞遺伝学者、分子遺伝学者などが一同に会し、診断、病態生理、病因の解明に関して検討会を3～4ヶ月に1度程度開催している（Nagasaki Dymorphology Conference）。
- 今後、地域を巻き込んだ遺伝サービスの確立のため、その中核となるよう、さらなる発展を目指して行く所存である。