

PS4 例など)、腎奇形が 27% (水腎症 6 例、VUR3 例など) であった。生後の過成長は 24% と報告しているが、これは欠失型が多く含まれるためでないかと推測される。

Nagai et al. [2003]は、欠失 21 例と点変異 5 例の臨床症状を分析し、両群の差を報告した。頭蓋顔面の特徴は両者で差がなかった。標準偏差で示す幼児期の過成長の程度は、点変異群が+3.3SD であったのに対し、欠失群は+2.2SD と、有意に点変異群の方が大であった。精神発達についても、6 歳以降の IQ/DQ では欠失群が  $57 \pm 12$  であったが、点変異群は  $78 \pm 12$  と、有意に点変異例が高かった。欠失群では 19 例中 12 例で脳室拡大、脳梁欠損ないし低形成がみられたが、点変異群では脳梁異常はなかった。動脈管開存、心房中隔欠損などの循環器系異常は欠失群では 21 例中 12 例にみられたが、点変異群ではなかった。水腎症、膀胱尿管逆流症、腎低形成、などの循環器系異常は欠失群では 21 例中 12 例にみられたが、点変異群ではなかった。反復性無熱性けいれんも欠失例でのみ合併した。

黒澤ら[2004]は欠失型 14 例の報告を行った。平均出生体重は 3310 g で過成長傾向を認めたが、年長児では過成長は目立たなくなった。+2SD 以上の頭囲拡大は 9 例 (65%) に存在した。けいれんは 8 例 (57%) にみられた。新生児期の哺乳不良は半数で認められ、筋緊張低下がめだった。精神遅滞は全員重度で 5 例は 3 歳時点で発語を認めなかった。心奇形は 6 例で、肺動脈閉鎖やファロー四徴症など複雑なものも含まれた。腎泌尿器異常が 8 例に存在した[黒澤他 2004]。

自験例は 9 例で欠失か点変異か区別できた (欠失 7 例、点変異 2 例)。欠失型 7 例の平均出生体重は 3299 g、平均身長は 51.7 cm、出生時頭囲平均は 35.4 cm (+1.3SD) であった。5 歳以上の欠失型 5 例で+2SD 以上の過成長を認めたのは 2 例のみであった。1 例は 5 歳で-2SD の低身長で骨年齢も 6 ヶ月程度遅延していた。心房中隔欠損症で手術を要した欠失男児例も低身長気味で経過したが、12 歳で+0.9SD まで増加した。7 例中 3 例に心房中隔欠損、6 例に斜視を認めた。頭部画像検査で 3 例で脳梁が薄く、1 例脳萎縮があり、その例は脳性麻痺であった。点変異 2 例は ASD と VSD をそれぞれ合併したが、中枢神経異常はなかった。欠失 7 例中 6 例は 2 歳台で歩行開始したが、脳性麻痺例は 5 歳で未歩行であった。点変異例 2 例は 1 歳半ばで独歩開始した。欠失例と点変異例では歩行開始に 1 年ほどの差が存在する。欠失例の発達指数は 24-49 に分布し、重度から中等度遅滞であったのに対し、点変異例の発達指数は 53 と 75 であった。

## 2) 標準的な発達の様子

Sotos の発達に関する文献は、NSD1 発見以前と以後では解釈に注意が必要である。過去には軽度や境界域の遅滞が多いとの記載した外国文献もあるが、欠失例については正しい見解とはいえない。Nagai の欠失例 5 例の平均 IQ/DQ は  $57 \pm 12$  であった。黒澤の欠失 14 例の報告では全例重度と記載があった。自験例も中度から重度に分布し、Sotos の知的障害は欠失例では重度から中等度、点変異例では軽度から境界域に分布すると考えられる。

攻撃性などの行動異常がみられる例が存在する。Finegan et al. [1994]は IQ は 21 から 103 (平均 74) に分布し、注意欠陥多動症が 38% でみられると報告した。易刺激性が強く、

常同行動が多かった。Mauceri et al. [2000]は6例の Sotos の精神神経学的所見をまとめ、3例で攻撃的傾向を認めた。1例は放火癖があった。ただし、これらの報告例は欠失例と点変異例の区別はされておらず、比較的発達のよい点変異例を多く含んでいる可能性が高い。

発達の評価を行い、児の能力に対応した療育をすすめるべきである。普通学級のみで対応可能な例もあるが、特殊教育や特別支援教育についても検討を行う。体格が大きいため、本来の能力以上の評価を受けて、児が不利になる場合があるので注意が必要である。

### 3) 生命予後

生命予後は良好であるが、悪性腫瘍の合併例が3.9%にみられ、注意深いフォローが必要である。超音波検査を実施する。

### 4) 臨床所見と治療・療育のガイドライン

新生児期には新生児仮死、低血糖、低カルシウム血症、多血症、高ビリルビン血症を認める場合がある。必要に応じて輸液療法などNICUで全身管理を行う。

乳児期の哺乳障害は自然に改善する例が多いが、重症例ではチューブ栄養を実施する。

先天性心疾患、腎泌尿器疾患の合併が多く、胸部や腹部超音波検査が必要である。循環器専門医や泌尿器科医へのコンサルトする。てんかんに対しては適切な治療を行う。

斜視の合併が多く、眼科的精査が必要である。聴力精査も行う。

腫瘍合併例が数%に存在するので、注意深くフォローする。腫瘍は小児期に多いが、成人期以降の癌の罹患率などのデータは不明である。Beckwith-Wiedemann 症候群の場合のようなプロトコールは存在しないが、それに準じた方法で対応するとよいと考えられる。

Sotos の精神運動発達遅滞に対しては、療育・リハビリテーションが必要である。運動発達促進、歩行・姿勢保持については、理学療法を行う。手指の巧緻運動には作業療法を行う。年長では側彎に注意が必要である。

## 【有用な資料】

### 1) 専門的な参考図書のリスト

Sotos syndrome in "Management of genetic syndromes (2nd ed.)" (S.B. Cassidy and J.E. Allanson) Wiley-Liss 2005

Overgrowth syndromes and postnatal onset obesity syndromes in "Syndromes of the head and neck (4th ed.)" (Gorlin RJ, Cohen MM and Hennekam RCM) Oxford 2001

### 2) On-Line Resources

Sotos Syndrome Support Association

<http://www.well.com/user/sssas/>

## 【文献】

成富研二, 泉川良範, 當間隆也, 知念安紹 先天異常の自然歴, トータルケアおよび遺伝医療情報のシステム化に関する研究 Sotos 症候群の自然歴に関する研究 (1997) ハイリスク児の健全育成のシステム化に関する研究 平成 8 年度研究報告書 p212-213

黒澤健司, 五十嵐葉子, 山本俊至他 欠失型 Sotos 症候群の医療管理-14-例の検討- (2004) 日本小児科学会雑誌学会雑誌第 108 巻 2 号 p 149

Agwu JC, Shaw NJ, Kirk J et al. Growth in Sotos syndrome. Arch Dis Child. 1999;80:339-42.

Cole TR, Hughes HE. Sotos syndrome: a study of the diagnostic criteria and natural history. J Med Genet. 1994;31:20-32.

Finegan JK, Cole TR, Kingwell E et al. Language and behavior in children with Sotos syndrome. J Am Acad Child Adolesc Psychiatry. 1994 ;33:1307-15.

Kurotaki N, Imaizumi K, Harada N, Haploinsufficiency of NSD1 causes Sotos syndrome. Nat Genet. 2002 ;30:365-6.

Kurotaki N, Harada N, Shimokawa O et al. Fifty microdeletions among 112 cases of Sotos syndrome: low copy repeats possibly mediate the common deletion. Hum Mutat. 2003 ;22:378-87.

Kurotaki N, Stankiewicz P, Wakui K et al. Sotos syndrome common deletion is mediated by directly oriented subunits within inverted Sos-REP low-copy repeats. Hum Mol Genet. 2005;14:535-42.

Mauceri L, Sorge G, Baieli et al. Aggressive behavior in patients with Sotos syndrome. Pediatr Neurol. 2000 ;22:64-7.

Miyake N, Kurotaki N, Sugawara H et al. Preferential paternal origin of microdeletions caused by prezygotic chromosome or chromatid rearrangements in sotos syndrome. Am J Hum Genet. 2003;72:1331-7.

Nagai T, Matsumoto N, Kurotaki N et al. Sotos syndrome and haploinsufficiency of NSD1: clinical features of intragenic mutations and submicroscopic deletions. J Med Genet. 2003;40:285-9.

Shen JJ, Kurotaki N, Patel A, Lupski JR, Brown CW. Low factor XII level in an individual with

Sotos syndrome. *Pediatr Blood Cancer.* 2005;44:187-9.

平成16年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）  
分担研究：遺伝性疾患の自然歴とトータルケアに関する研究  
（分担研究者：黒木良和）

### 糖原病 Ia 型の健康管理ガイドライン

研究協力者：呉 繁夫（東北大学大学院医学系研究科遺伝病学分野）

#### 1. はじめに

糖原病 Ia 型は、グルコース-6-リン酸 (G6P) からグルコースを生成する酵素であるグルコース 6-フォスファターゼ (G6Pase) の遺伝的欠損により生ずる。グルコースの生成低下による低血糖を基本病態とし、それに起因する高乳酸血症、高尿酸血症、高脂血症を呈する。臨床的には、乳幼児期の肝腫大、低血糖、発育遅延と年長児に認められる腎障害、肝腫瘍を特徴とする。日本人では、G6Pase 遺伝子変異アレルの90%を占める高頻度遺伝子変異 g 727 t 変異が同定され、患児への負担が大きい負荷試験を行う事なしに、早期診断が可能となった。わが国では、けいれんなどの低血糖発作を起こす例は少なく欧米の症例に比べ低血糖の程度が軽い傾向がある。これは高頻度に認められる g727t 変異の特徴と推察される。早期治療により腎障害や肝腫瘍などの合併症の発症を遅らせる可能性を示す知見が得られつつあり、今後の長期追跡調査により確認されていくと考えられる。

#### 2. 発生頻度

約 10 万出生に 1 人と推定されている。

#### 3. 臨床像：

肝腫大は、ほぼ全例に認めた。低血糖もほぼ全例に見られるが、けいれんなどの低血糖発作を起こす例は少ない。未治療例では、平均-2SD の低身長を認める鼻出血は未治療患児に多く認められる。血尿・蛋白尿は 15 歳を過ぎると約 3 分の 1 の症例で認められる。約 30%に肝腺腫を認め、大部分は良性だが、一部は悪性化する。治療管理が不調であった一部の症例に精神発達遅滞を認めた。尿中へのカルシウム排泄増加のため、腎へ沈着し腎障害を引き起こしたり、大脳基底核へ沈着し石灰化したりする症例がある。。

#### 4. 診断基準、診断のポイント

肝腫大を認め、低血糖、高乳酸血症、高尿酸血症、高脂血症を伴う場合には、

糖原病 I 型の可能性が高い。更に、糖負荷試験により血糖上昇と血中乳酸低下が認めれば、可能性は更に高まる。診断の確定には、G6PC 遺伝子の変異検索による。日本人変異アレルの約90%を占める高頻度変異 g727t の検出により効率のよい変異検索が可能である。

## 5. 鑑別診断

肝腫大を来たす他の糖原病 (Ib, III, VI, VIII 型) との鑑別が問題となる。現実的には変異検索が容易な I 型の G6PC 遺伝子検査を行い、遺伝子変異が認められない場合に他の型を考慮する。臨床症状に好中球減少や易感染性が存在する場合には糖原病 Ib 型を疑うが、これらを欠く Ib 型も存在するため、場合により Ib 型の病因である G6PT 遺伝子の変異検索が必要になる。III 型との鑑別は、臨床症状のみでは困難で、グリコーゲン分枝鎖酵素の活性測定やそれをコードする遺伝子 (AGL) の変異が必要な例もある。III 型は、血糖値の低下や乳酸値の上昇が軽度で、グルカゴン負荷試験で血糖上昇がない事で疑われる。VIII 型は、肝硬変を欠き、全体に予後がよい。筋・心筋症状は VIII 型診断の手掛かりとなるが、実際には筋症状を欠く例も多く、酵素診断が必要な例も多い。

## 6. 病因、遺伝性

染色体 17q21 に存在する、G6Pase をコードする G6PC 遺伝子の変異により引き起こされる。5 個のエクソンからなり、アミノ酸 357 個をコードする。日本人変異アレルの 90%は、エクソン 5 の 1 塩基置換により mRNA のスプライシングの異常を引き起こす g727t 変異で占められ、他 R170X や R83H を加えた 3 種類の変異で 96%の変異アレルが説明される。

## 7. 自然歴と健康管理ガイドライン：

### 1) 発育パターン

未治療の場合、身長が  $-2$  SD 程度の発育障害を認める。食事療法で低血糖を防ぐことにより、正常発育を得ることが目標となる。

### 2) 標準的な発達の様子：

けいれんなどの低血糖発作を繰り返す症例では精神発達遅滞を引き起こすため、食事療法により低血糖を予防し、正常発達を得ることが目標となる。

### 2) 生命予後

腎障害および肝腫瘍により生命予後が左右される。

### 3) 合併症の実体とその医療、生活管理

- ① 低血糖とその予防：乳児では、糖原病治療用ミルク（昼間用）を 8 分割して与え、夜間は夜間用ミルクを胃管を通じ持続鼻注する。幼児で

は、昼間は頻回の食事（炭水化物 70%、脂肪 15%、蛋白質 15%）、夜間は治療用ミルク（夜間用）または、コーンスターチを就寝前とその 4 時間後に 3 g/kg で与える。年長児では、就寝前にコーンスターチ 1.5 g/kg を与える。血糖を 50 mg/kg 以上、血中乳酸値を 50 mg/kg 以下に保つことが目標となる。

- ② 高尿酸血症：食事療法を行っていても尿酸値が 7 mg/dl 以上の場合、アロプリノールを投与する。
- ③ 腎病変：蛋白尿、血尿、高血圧などを呈し、病理学的には focal segmental glomerulosclerosis を示す。病変が進んだ例では、透析を要する。食事療法などの管理が不調であると早期に蛋白尿などの腎病変が引き起こされる事が示唆されている。早期発見のためには、定期的尿検査を行い、高血圧を伴う場合には、ACE 阻害剤や Ca 拮抗薬を投与する。
- ④ 肝腫瘍：食事療法により肝腫瘍や肝癌の発生をどの程度抑制できるかどうかは十分なデータがない。早期発見のためには、定期的な腹部超音波検査と血中 $\alpha$ フェトプロテイン値の測定を行う。
- ⑤ 思春期遅発：男女ともに思春期の到来が遅れる。15 歳以上で、二次性徴の認められない男児、ないしは、初潮の無い女児は HCG などの治療を考慮する。

## 8. 参考文献

1. Kajiwarra S, Matsubashi S, Yamamoto K, Kido K, Tsuji K, Tanae A, Fujiyama S, Itoh T, Tanigawa K, Uchida M, Setoguchi Y, Motomura M, Mizuta T, Sakai T. Exon redefinition by a point mutation within exon 5 of the glucose-6-phosphatase gene is the major cause of glycogen storage disease type Ia in Japan. *Am J Hum Genet* 1995;57:549-555.
2. Akanuma J, Nishigaki T, Matsubara Y, Fujii K, Takahashi K, Kure S, Suzuki Y, Ohura T, Miyabayashi S, Oagawa E, Iinuma K, Inui K, Okada S, Narisawa K. Molecular diagnosis of 50 Japanese patients with glycogen storage disease type Ia: three mutations in the glucose-6-phosphatase gene account for 96% of mutant alleles. *Am J Med Genet* 2000;91:107-112.
3. Takahashi K, Akanuma J, Matsubara Y, Fujii K, Kure S, Suzuki Y, Wataya K, Sakamoto O, Aoki Y, Ohura T, Miyabayashi S, Narisawa K. Heterogeneity of mutations in the glucose-6-phosphatase gene in Japanese patients with glycogen storage disease type Ia. *Am J Med Genet* 2000;92:90-94.
4. Kure S, Hou DC, Suzuki Y, Yamagishi A, Hiratsuka M, Fukuda T, Sugie H, Kondo N, Matsubara Y, Narisawa K. Glycogen storage disease type Ib

without neutropenia. J Pediatr 2000;137:253-256.

5. 乾 幸治：von Gierke 病. 小児内科 33:929-934, 2001
6. 平成14年度厚生労働科学研究補助金（子ども家庭総合研究事業）  
報告書. 「遺伝性医療の基盤整備に関する研究」 pp. 557-560
7. 平成15年度厚生労働科学研究補助金（難治性疾患克服研究事業）  
総括・分担報告書. 「遺伝性医療の基盤整備に関する研究」 pp. 18-20

## 9. 有用な資料

### 1) 専門的な参考図書のリスト

- ① The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease ed. Scriver CR, Beaudet AL, Sly WS, Valle D 8th edition, McGraw-Hill, New York, 2001
- ② 小児疾患診療のための病態生理（第3版）小児内科増刊、東京医学社、東京、2003

### 2) On-Line Resources

- ① GeneReview:  
[www.geneclinic.org](http://www.geneclinic.org)
- ② Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM):  
<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/entrez/query.fcgi?db=OMIM>



平成 16 年度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

遺伝子医療の基盤整備に関する研究

分担研究課題：認定遺伝カウンセラーの養成と資格認定に関する研究

分担研究者：千代豪昭（お茶の水女子大学教授）

研究協力者：福嶋義光（信州大学教授）、玉井真理子（信州大学医療技術短期大学部助教授）、月野隆一（有田市立病院副院長）、富和清隆（大阪市立総合医療センター部長）、黒澤健司（神奈川県立こども医療センター医長）、安藤広子（岩手県立大学助教授）、高田史男（北里大学助教授）、田村智英子（お茶の水女子大学助教授）、小杉真司（京都大学教授）、田村和郎（兵庫医科大学助教授）

研究要旨

平成 12 年度より非医師による認定遺伝カウンセラーの養成と資格化に関する研究が開始され、平成 15 年にはわれわれがまとめた遺伝カウンセラーの役割や要件、作成した遺伝カウンセラー養成カリキュラムを導入した専門課程が大学院修士課程に誕生して教育が開始された。平成 17 年度にはこれらの専門課程を修了した学生を対象に認定遺伝カウンセラー制度によるわが国初の認定試験を実施する。本研究班では新たな申請を加えると合計 8 大学となった専門課程の認定方法および、経過措置としてすでに遺伝カウンセラーとして十分な実力を持っている者の認定試験受験資格の認定方法、認定試験の運用に関する研究を行った。また、認定遺伝カウンセラーが現場に投入される日にそなえ、専門課程間における教育相互支援態勢の構築、認定遺伝カウンセラーの職場の確保に関する検討を行った。

A. 研究目的

平成 12 年度から非医師による遺伝カウンセラーの認定に関する研究が開始され、非医師遺伝カウンセラーの要件と役割、養成カリキュラムの到達目標をまとめた。また、平成 14 年度の本研究班中間報告では、非医師遺伝カウンセラーをわが国の認定遺伝カウンセラー

として資格認定していくための基本的要件がまとめられた。認定遺伝カウンセラーの養成は大学院修士課程レベルとされ、わが国において専門コースの設置数が十分な数に達するまでは研修会等を利用して大学院修士課程と同等の研修を積んだ者に対する認定制度を残すが、将来的には制度の一本化が望ましく、専門コースの設置を急ぐ必要があることが合

意された。平成 15 年春に 2ヶ所（医学部）、平成 16 年に 1ヶ所（理学部）の大学院に遺伝カウンセラー養成を目的とした専門課程が設置され、教育が開始されている。平成 15 年度本研究班中間報告では、先に開設した信州大学と北里大学におけるカリキュラムの進行状況が報告され、入学希望者には看護以外の幅広い医療系・非医療系の応募者があること、本研究班が作成したカリキュラムの到達目標のレベルが十分に高く、大学院内の教育体制をしっかりと組むだけでなく、大学院間の相互協力が必要なことが述べられた。認定遺伝カウンセラー制度に基づく専門課程の第一回目の認定を平成 16 年 12 月末日に締め切ったが、申請を行った大学（大学院）はすでに教育を開始している 3 大学院を含めて 8 施設に及んだ。また、経過措置に関する方針が同中間報告で発表されて以来、すでに遺伝カウンセリングに従事したり、海外で資格取得した学会員からの問い合わせが相次ぎ、経過措置により認定遺伝カウンセラー資格を取得したいと望んでいるカウンセラーが少なくないことが判明した。また、本研究班が始まって以来、継続して検討してきたことであるが、認定遺伝カウンセラーが働く職場の確保に関して、十分な見通しが立っているとは言えず、この点についてさらなる研究が必要と指摘されている。

これからのことから、次の目標をかかげた上で認定制度の細部を整備した。

- 1) 認定遺伝カウンセラー制度による専門課程の認定は大学における専門課程の位置づけと認知、十分な教

員の確保、実習システムの整備など、教育環境を慎重に審査したうえ行う必要があること。

- 2) 専門課程によらずに資格を取得するコースについては経過措置と位置づけ、教育実績、カウンセリング実績を十分に審査し、専門課程修了者と比較して同等以上の実力をもったカウンセラーを認定するシステムを確立する必要があること。
- 3) 専門課程の教員を中心とした遺伝カウンセラー養成専門課程連絡会議を設置し、単位互換制度や講師の派遣に関する協力態勢をつくる。
- 4) 認定遺伝カウンセラーの働く職場の確保に関する研究

## B. 研究方法

1. 認定遺伝カウンセラー制度による遺伝カウンセラー養成専門課程の認定条件については研究協力者の福嶋、高田および分担研究者がワーキングをおこなって原案および申請書式を作成し、認定制度委員会（本分担研究班と同一メンバー）で検討を加えた後に、案としてまとめる。この案は日本遺伝カウンセリング学会、日本人類遺伝学会理事会の承認を得た後にインターネットで公示する。

2. 経過措置については、研究協力者の小杉と富和が認定制度が指定した研修会（遺伝医学セミナー、家族計画協会研修会、家族制腫瘍研究会研修会）の単位数（時間数）を標準化し、経過措置により資格試験を受験できるた

めの必要単位数（時間数）を定め、受講のモデル案を作成、その他遺伝カウンセリング実績の認定方法案をまとめ、1. と同様に学会で承認を得た後にインターネットで公示する。

3. 遺伝カウンセラー養成専門課程連絡協議会については、分担研究班でモデル案を作成。

4. 認定遺伝カウンセラーの職場確保については、従来の議論に加えて、新しい動向である日本人のゲノムプロジェクト研究におけるメディカルコーディネーターの養成計画や、平成 17 年度に施行される個人情報保護法案の成り行きを視野に入れた上、さらなる検討を加える。

### C. 結果

1. 認定遺伝カウンセラー制度による遺伝カウンセラー養成専門課程と認定する条件は、既に報告した認定規則（案）に従うが、特に次の項目が新たに加えられた。

（添付資料）

- 1) 専門課程は教育課程として継続性が重視されるため、大学院の正式なコースとして設置されたものでなくてはならない。
- 2) カリキュラムは本分担班が作成した到達目標、講義時間を遵守するとともに、臨床遺伝専門医の指導資格を持つ教員が最低 1 名存在すること（非常勤でも可）。
- 3) 大学によって、学部講義の単位取得を認めないなど、大学院生の取得単位の認定方法に差があるため、適切な方法で定めた養成課程としての

実質的なカリキュラムを認定委員会では審査するものとする。

- 4) 専門課程では 180 時間を越える実習時間や十分な演習時間が確保されているため、遺伝カウンセリングに陪席した例数は問わないが、学生各自に遺伝カウンセリング実習記録（陪席した例数、内容、指導者名がわかるログブック）をつけることを義務づけ、認定試験の受験申請の際に提出させるものとする。
- 5) 認定に関する条件は 2004 年 11 月にインターネットを通じて公示し、申請期限を 12 月末日とした。認定委員会で申請書類を審査し、養成課程として適当と認められた専門課程に対しては 2 月末日までに日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会の両理事長名で認定証を交付する。

平成 17 年 2 月現在、専門課程の認定作業を実施しているが、申請を行なった大学（専門課程名）は下記の 8 施設である。

（申請中の専門課程名）

信州大学大学院医学研究科修士課程（医科学専攻）、北里大学大学院医療系研究科・医科学専攻修士課程・遺伝カウンセリング養成プログラム、お茶の水女子大学人間文化研究科ライフサイエンス専攻・遺伝カウンセリングコース、京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻専門職学位課程、近畿大学大学院総合理工学研究科・理学専攻・遺伝カウンセラー養成課程、千葉大学大学院医学薬学府医

学系修士課程医科学専攻応用医学コース、川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科・保健看護学専攻修士課程・遺伝カウンセリングコース、山梨大学大学院医学工学総合教育部医科学専攻修士課程

- 6) 認定を受けた養成課程を修了した学生は認定試験の受験資格を得る。平成17年3月に認定遺伝カウンセラー制度認定試験要項を発表するので、必要書類を揃えて申請し受験資格を認められれば、平成17年9月に予定されている認定試験を受験できるものとする。
- 7) 認定試験は筆記試験（臨床遺伝専門医試験と共通の基礎問題と遺伝カウンセラーの選択問題とする）と面接試験で行う。

## 2. 経過措置について。

本分担研究班は当初から、遺伝カウンセラーの認定資格には大学院修士レベルの教育が必要と考えて制度化の研究を開始した経過がある。しかし、医療現場で強い要望がある遺伝カウンセラーの需要を満たすだけの大学院専門課程数がいつになったら揃うか見通しがたたなかった。また、各種研修会の受講や海外の専門コースで教育を受け、すでに遺伝カウンセリングの実務を経験している非医師学会員も少なくなかった。このために、専門課程によらずとも認定遺伝カウンセラーの資格を取得可能なコースを設けるべきとの意見があった。しかし、遺伝カウンセラーの質の確保や遺伝カウンセラー制度の国家資格化を視

野に入れると、資格の一本化が望ましいとの反論も少なくなかった。本分担班では、認定条件を厳しくすることにより、大学院専門課程修了者と同等以上の実力を有する者については認定試験の受験資格を与えてもよいという結論のもとに、認定条件の検討を重ねた。その結果は添付資料にあげたとおりであるが、講習会受講時間（分野別に合計345時間以上）と臨床遺伝専門医の指導のもとに行った（または陪席）50例以上の遺伝カウンセリング実績報告書の提出を義務づけた。受講モデルが添付されているが、必要な受講時間に達するためにはおおむね3年以上の時間がかかることが判明した。さらに遺伝カウンセリング実績が必要となるが、これだけ過酷な条件をつけても学業に専念できる大学院生と同等の実力を涵養できるか疑問との声もあり、総合的な判断から、このコースを恒久的なものではなく、経過措置として位置づけ、とりあえず、2010年（6年間）までと期限を限って実施するという意見にまとまった。6年後に遺伝医療をめぐる諸情勢を勘案した上で制度を継続すべきかどうかの判断を行う予定である。本年度に新たに追加決定した項目は次のとおりである。

- 1) 専門課程によらず認定試験の受験資格を取得するコースについては6年間の経過措置とする。
- 2) 認定遺伝カウンセラー制度による研修コースとしては、遺伝医学セミナー、家族計画協会研修会、家族制腫瘍研究会研修会の3つを認定する予定で、それぞれの研修内容について

て、本研究班が作成した到達目標に基づいて分野別講義時間数を決定した。

3) 申請に関わる書式は平成 17 年 3 月に公表する予定であるが、申請者一人ひとりを個別に審査する必要がある。

4) 認定試験については養成課程修了者と同等に扱う。

### 3. 養成課程連絡会議の設立

本分担班 15 年度中間報告で、信州大学と北里大学における養成課程における教育実態が報告された。わが国初のコースを既存の大学院に新設するにあたり、それぞれの大学で大変な苦勞が報告された。また、専任の教員の確保も容易ではなく、到達目標の実施に独自の工夫がなされていた。平成 17 年度には新たに専門課程が設置されるよていであるが、それぞれの大学のノウハウを共有したり、協力態勢を構築するために連絡会議を定期的に設けるべきと考えられる。また、養成課程の教育の質を担保するためにも連絡会議が利用できるものと考えられる。平成 17 年の秋をめざして第一回目の養成課程連絡会議を開催する予定で準備を進めている。

### 4. 認定遺伝カウンセラーの活動分野について

国民皆保険制度を基本としたわが国の医療制度では医師が行う遺伝カウンセリングです

ら医療行為として一般に認知されているとは言えない。遺伝カウンセリングの国民健康保険制度への収載を求めて学会を中心に運動してきた経過があるが、遺伝カウンセリングは必要最低限の医療とは言えないため国民健康保険の主旨にそぐわないという意見、財源問題その他いくつかの理由で、遺伝カウンセリングを医療に定着させたいというわれわれの希望は見送られて来た。遺伝カウンセラーが非医師の場合、さらに大きな課題があることは明らかである。医療従事者資格を有さない心理系や生物系の出身者の認定遺伝カウンセラーを医療施設でどうやって雇用するかきわめてむずかしい問題がある。

これらの問題について、分担研究班では研究班発足当時から検討を続けてきた。その結果、遺伝医療をめぐる環境の変化は当初予想していなかったほど急速なことから、既存の医療制度にのみ依存した考え方ではなく、認定遺伝カウンセラーの新しい活動分野を積極的に作り出していく必要があるのではないかとこの結論に達した。研究分野ではわが国におけるゲノム研究プロジェクトで被験者の IC を取得するためにメディカルコーディネーターと称する職種の養成が開始されたことが注目されている。これらの研究は近い将来は治験研究やスクリーニング研究につながると予想され、その段間では短期に養成されたメディカルコーディネーターに替わって遺伝カウンセラーがその役を担うべきと考えられる。平成 16 年度になって一部のベンチャー企業が遺伝カウンセラーの雇用を打診してきたが、これも同じ背景と考えられる。

研究分野における遺伝カウンセリングの需要は国のレベルのガイドラインにより高まったが、臨床検査レベルの遺伝子関連検査については学会のガイドラインレベルでその必要性が謳われているに過ぎなかった。しかし、平成 17 年春に施行される個人情報保護法案関連のガイドラインでは臨床現場で行われる遺伝子関連検査においても遺伝カウンセリングの必要性が記載されることになった。遺伝カウンセリングは保険診療に加点されなくても、それを行わざるを得ない状況が医療現場に訪れる可能性がある。個人情報の管理、被験者の人権擁護の立場から遺伝カウンセラーを現場に投入していく方が国民の理解を得やすいかも知れない。また、養成課程で人類遺伝学教育を受けた遺伝カウンセラーは、わが国の医療従事者教育の現場で不足している人類遺伝学教育の教員として活躍する道も考えられる。このような状況の変化から、認定遺伝カウンセラーの活動が期待される分野にはつぎのようなものがあると考えた。

- 1) 高度専門医療施設の遺伝専門部門のスタッフとして
- 2) 病院の遺伝カウンセリング室のスタッフとして
- 3) 保健センターなど保健施設のスタッフとして
- 4) 遺伝関連研究施設のスタッフとして
- 5) 遺伝関連企業のスタッフとして
- 6) 遺伝カウンセラー養成課程の教育者として
- 7) 医療系教育機関における人類遺伝学教育の教育者として

#### D. 考察

平成 12 年度に認定遺伝カウンセラー制度に関する研究が開始されて 6 年が経過しようとしている。当初、わが国の大学院にまだ前例がない専門課程を創設することが可能かどうか、大きな疑問であった。しかし、平成 17 年現在、8 つの大学が専門課程の認定を受けるための申請を行っている。専門課程の形態は医学修士課程を利用したもの、医学系の独立した大学院に設置されたもの、生物系や社会福祉系など医育機関以外の大学院に設置されたもの、博士課程を含むものなど、大学によって様々である。このほか、平成 17 年春に 2 ヶ所の看護系大学に遺伝看護の修士課程が設置される。カリキュラムの整備が難しいため、認定遺伝カウンセラー制度による専門課程としての認定は今回は行われなかったが、将来は、遺伝専門看護師による認定遺伝カウンセラー資格の取得への道も考慮されるべきであろう。大学の法人化や大学院機構の改革など、時代の波が背景にあるとはいえ、遺伝カウンセラーの養成専門課程を大学院に設置しようというわれわれの努力は当初の期待を上回る成果をあげたといえよう。誕生した認定遺伝カウンセラーが現場で 21 世紀のわが国の遺伝医療を支える重要なマンパワーに育つまでには、まだまだ解決すべき問題は多いが、基本となる制度が完成したことは大きな一歩であったと考えている。

#### E. 研究発表

- ・千代豪昭：わが国における認定制度による遺伝カウンセラーの養成教育. 日本遺伝カウンセリング学会誌、24(2)63-77、2003
- ・認定遺伝カウンセラー制度に関するホームページ (2004年12月)

[http://www.kitasato-u.ac.jp/genetics/department/Certified\\_Genetic\\_Counselor\\_JP\\_HP.html](http://www.kitasato-u.ac.jp/genetics/department/Certified_Genetic_Counselor_JP_HP.html)

- ・千代豪昭：専門職としての遺伝カウンセラーの養成. からだの科学、239：12-18、2004
- ・千代豪昭、田村智英子：チーム医療をめざした遺伝カウンセリング/専門職としての遺伝カウンセラーの役割. 医学の歩み (2005年印刷中)
- ・森崎祐子、千代豪昭 他：糖尿病の遺伝カウンセリング. ホルモンと臨床増刊号「糖尿病診療のクリニカルパス」 (2005年印刷中)

平成16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 京都大学大学院医学研究科教授

研究協力者:坂井孝一郎(宮崎医科大学医学部講師)、伊藤克彦(京都大学大学院医学研究科講師)、越田伸雄(北海道大学大学院文学研究科助教授)、小杉真司(京都大学大学院医学研究科講師)、小森優(滋賀医科大学医学部教授)、柴田昭二(社団法人日本家族計画協会理事)、沼部博直(東京医科大学総合情報部講師)、水谷雅彦(京都大学大学院文学研究科助教授)、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

遺伝子医療を適正に、かつ効率よく実施するために、国内の遺伝子検査、遺伝カウンセリング、遺伝子治療の実施施設、患者支援団体、遺伝子解析の倫理指針等の情報収集・公開を継続し、現実的な個人遺伝情報の管理体制について検討した。分担研究者が開始した本邦最初の遺伝子診療情報サイト「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月以来の総アクセス数は16.5万となった。ユーザー登録も重複を整理し1650名となった。登録遺伝カウンセリング施設数は179とほぼ変化がない。再度施設の調査を行い、臨床遺伝専門医の数、研修施設であるかどうかも公開する予定である。「いでんネット」への登録遺伝子検査室総数は140前後である(平成17年2月)。そこには企業3社が含まれている。遺伝子検査の種類はのべ478であった。一般人からの遺伝に関する相談窓口の必要性が示唆された。「genetopia」はホームページを一新し、GeneReview日本語版の提供を開始した。遺伝子解析の内容も、臨床的・応用的段階に入り、個人情報管理の必要性が増している。一般人の啓発活動を含む理想的な遺伝子医療の基盤システムを構築するには、遺伝カウンセラーのような専門の人材の活用が有効であろう。

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生活習慣病を含む多くの一般の疾患でも、発症に関連した遺伝子変異や多型が明らかになりつつある。また、テーラーメード医療、遺伝子治療や再生医療がニュースとして取り上げられ、一般の人々の遺伝子医療に対する期待は高まっている。しかし現実には、遺伝子検査の臨床的意義や遺伝子治療の現状について、一般人だけではなく医師ですら正しく認識しているかどうか疑問な状況がある。さらに、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も危惧されている。遺伝子医療および遺伝子解析研究を正しく円滑に進めるためにいろいろなガイドラインが策定され、そのなかで遺伝カウンセリングの必要性が強調されているが、遺伝カウンセリングに対する認知度は必ずしもいまだ高くない。

本研究の目的は、遺伝子医療の実施に必要な最新で正しい情報を、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、すべての人が分子遺伝医学の進歩による恩恵を正しく受け、遺伝に関する悩みが解消・軽減するように基盤整備することである。さらに、遺伝子医療、なかでも遺伝子検査において特に重要な個人遺伝情報の保護について、現状と問題点を明らかにし、診療の場で利用しやすいシステムを考えることである。

B. 研究方法

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年より継続して古山班のサポートを受けてき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/idennet/>)」で集積・公開している遺伝カウンセリング施設情報、遺伝子検査情報、遺伝子治療情報等の二重の高い遺伝医療情報のデータベースの整備・更新を継続する。特に今年度は、臨床遺伝専門医および研修施設の情報を、遺伝カウンセリング施設の情報に反映させる。遺伝子検査情報については、昨年度に企業と大学等とが



行っている遺伝子検査を統一したので、さらにその他の遺伝関連検査の情報も検索できるような遺伝子検査施設検索システムを考える。遺伝子治療学会と共同で、我が国の遺伝子治療研究状況のアンケートをおこなうとともに、遺伝子治療施設情報の更新を続ける。

インターネットの東京医大小児科のサイトおよび信州大学の genetopia で公開している遺伝子診療のための図、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等を充実させる。

臨床遺伝学を専門とする医師間或いは遺伝医療関係者間の情報交換を、いでんネット及びメーリングリストを利用することにより促進する。

個人情報、遺伝情報を管理する上での問題点を明らかにし、臨床の場で適切に管理する方法について検討する。

(倫理面への配慮)

本研究は個人を対象とせず、倫理的な問題は生じない。個人名の公開は予定していない。施設名等も直接インターネットに公開してよいとの許可を得た情報以外は公開しない。

### C. 研究結果

いでんネット(図1)には、毎日70-100名程度のアクセスが続き、平成10年4月以来の総アクセスは約14.6万回となった(平成17年2月)。

いでんネット(臨床遺伝医学情報網)

146527

このページは、平成9年度厚生省心身障害研究費、平成10-16年度厚生科学研究費の援助により京都大学大学院医学研究科・藤田 潤が作成・管理し、京大附属遺伝子診療部が運営しています。臨床に役立つ遺伝相談(遺伝カウンセリング)、遺伝子検査、遺伝子治療に関する情報を、医療関係者がこたひで入手できるように目指しています。

- ◆ 遺伝相談施設(カウンセラー)情報
- ◆ ヒトGermline遺伝子・染色体検査オンラインデータベース
- 遺伝子治療施設情報(2001年、国内の遺伝子治療・臨床研究動向状況のまとめ)
- 遺伝医学・遺伝医療に関するガイドライン(付:京大附属遺伝子診療部受診券・遺伝子検査所設置申請書)
- 福祉・サポート情報
- 遺伝子疾患情報(信州大学)
- 関連学会・研究会・セミナー情報
- カウンセラー(来訪者)への説明資料
- 医療関係者の情報交換・メーリングリスト案内
- 関連サイトへのリンク
- 関連ニュース・その他

このマークのついている項目には、医療関係者のみが利用可能なデータベースが含まれています。医療関係者の方でこのデータベースを利用される方は、以下のページでオンライン登録を行ってください。また、登録内容の変更、パスワード等の変更も行うことができます。

[医療関係者専用データベース利用条件・変更ページ](#)

図1:いでんネット

いでんネットデータベースの不具合により、2005/01/25以降に登録されたデータが入力されていない可能性が生じたので、該当の方に再度入力するようお願いした。また、アカウント名が不適切(例えば全角、空白を含む)等のためにログインできない例が生じていることが判明した。ログインできない場合は、対処するので連絡して欲しい旨掲示した。

ユーザー登録者数は、200名以上の重複の整理等

を行つたために、新規登録が続いているにも関わらず昨年とほぼ同じ1650名(平成17年2月)となった。

登録・公開している遺伝カウンセリング施設数は179と7施設増加した。平成14年4月から始まった臨床遺伝専門医制度による専門医総数は559名であり、研修施設は52施設である(平成16年12月末日現在)。これに加え現在、6の暫定研修施設がある。臨床遺伝専門医の数、研修施設であるかどうか、さらに現在ユーザー登録医療関係者への公開のみとしている場合は一般への公開をしないかどうかといった点を含め、新たにアンケート及び電話にて情報を収集し、いでんネットに反映させる予定である。

大学・研究所と一般企業で行われている遺伝子検査及び染色体検査の情報を統一した、「ヒトgermline 遺伝子・染色体検査オンラインデータベース」への登録検査室総数は140前後である(平成17年2月)。そこには企業3社が含まれている。遺伝子検査の種類はのべ478であった。染色体検査の登録が不十分である。遺伝病関連生化学検査については、他の研究の推移を見て考えることとした。慶大医小児科遺伝グループのPCR/dHPLCによる多発奇形症候群の遺伝子検査条件に関する情報のサイトにリンクをはつた。

### ヒトGermline遺伝子・染色体検査オンラインデータベース

#### ヒトGermline遺伝子・染色体検査オンラインデータベースの目的と編集方針

正確な診断のために遺伝子検査が不可欠なケースが増えていますが、目的の遺伝子検査を行っている施設を管理するのは困難なことが多く、既に検査を中止していることもあります。一方では、十分な遺伝カウンセリング体制のないまま、遺伝子検査を商業ベースで行おうとする動きがあります。本データベースの構築により、倫理的な問題をもち遺伝子検査の活用を妨げず、本当に必要な人が臨床遺伝医学の進歩を享受できるように、遺伝子検査情報の正確な提供をめざします。

ある程度研究が終了したものについても、可能な限りデータベースに登録し検査を継続していただきたいと思います。検査実施の条件は、事前に当センターで充分話し合いの上決定するものとします。なお、臨床遺伝専門医との連携、患者のプライバシー等の倫理的課題への充分な配慮をお願いします。

平成15年9月より、日本衛生検査所協会に加盟している臨床検査会社において行われ、臨床的意義が確立している検査についても、本データベースに統一しました。稀少疾患については、統計的に十分なデータはなくても診療上のメリットが存在するものが多いです。「必要とする人が臨床遺伝医学の進歩を享受できるように」という本データベース主旨の通り、可能な限り掲載していただくこととしました。

臨床的意義の確立していない因子疾患の体質診断などで、日本衛生検査所協会に加盟していない「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」の規制を受けず、営利目的で検査を行う検査施設については、このデータベースに登録することができません。本事業の趣旨をご理解の上、積極的に遺伝子検査情報の登録を行ってください。

\*本データベースの作成・維持管理については、平成12年度科学研究費補助金(研究費)

図2:いでんネットにあるヒトgermline 遺伝子・染色体検査オンラインデータベース

国内の遺伝子治療臨床研究開発状況のアンケート案を、2001年に行つたものに改良を加えて遺伝子治療学会事務局へ送付し、発送を依頼したが未送付である。次年度に行うべく、遺伝子治療学会理事会で検討中である。

信州大学 genetopia では、事例集等の内容を改訂・追加を続け、今年度はホームページを一新し、GeneReview 日本語版の提供や、MEN1, MEN2

患者・家族を対象としたニュースレター「むくろじ」の掲載を開始した。

臨床遺伝の専門医同士での意見交換用メーリングリスト(GC-ML、現会員数 58)、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、現会員数 84)には、年間前者に 55 件、後者に 50 件程度のメールが流されている。

いてんネットのなかの医療関係者用の質問・相談メールアドレスに来るメールは、いままで同様にほとんどが一般人からの遺伝に関する相談であり、年間 50-100 件である。

遺伝医学の専門ではない一般医、プライマリ・ケア医が診察室で患者やその家族から遺伝に関する質問をされたときに、すぐに参照して答えることができるように、「一般外来で遺伝の相談を受けたとき」を出版した。

平成 17 年 4 月から個人情報保護法が完全実施される。個人情報保護法は、個人情報取扱事業者の個人情報の取り扱いの基本について定められた一般法であり、各業界や業種の特性に合わせたガイドラインや個別法が制定されたときは、これを遵守することとなっている。そこで、厚生労働省は「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」を策定した(2004 年 12 月 27 日)。この内容を検討中である。

#### D. 考察

「臨床遺伝専門医」を広告できるようにするためには、資格認定された医師の名簿が公表されていなければならない。そこで、人類遺伝学会、遺伝カウンセリング学会のホームページに専門医の氏名および勤務先を公開した。いてんネットには、遺伝カウンセリング施設ごとの専門医数、臨床遺伝専門医制度の研修施設名を公開し、臨床遺伝専門医制度の普及に努める予定である。

平成 17 年 3 月には、遺伝カウンセラーになるための大学院修士コースの卒業生が生じる。遺伝子検査企業の中には、検査を患者に提供する医師への教育、検査を受けた患者のフォローアップに従事してもらうために「認定遺伝カウンセラー」の採用を考えているところもあるが、こうした遺伝子検査企業のみが就職口となってしまうと、「遺伝カウンセラー」とは遺伝子検査の説明役であるというように一般に誤解されかねない。原則として、就職先には遺伝カウンセリングをやりたい資格を取った人が「遺伝カウンセラー」として働けるという条件が望ましいと考え、遺伝カウンセリング学会のニュースレターにこの意見を流し、遺伝カウンセラーを必要としている医療機関の情報を募集した。今後、いてんネットにこの

ような就職情報も収集、公開していきたい。

健康関連のウェブサイトとして、The health on the net code of conduct for medical and health web sites (HONcode) では 8 つの Principle、即ち Authority, Complementarity, Confidentiality, Attribution, Justifiability, Transparency of authorship, Transparency of sponsorship, Transparency of advertising & editorial policy を重視している。いてんネット等、本分担研究者グループのサイトがこれらに適合するように努力せねばならない。さらに、今後ますますいろいろな遺伝子検査が市場に出回り、インターネットで宣伝をすると予想される。それぞれの検査の臨床的価値を医学的に正しくわかりやすく解説するようなサイト、米国 GeneTests をもう少し見しく一般向きにしたような、英国の Quackwatch のような情報の提供を早急に開始すべきである。

一般人からの遺伝に関する悩みが、依然としていてんネットに寄せられている。いろいろな大学等に遺伝子診療部ができていくが、外来担当の医師が遺伝子検査あるいは医療という枠組みで考えがちであるために、遺伝サービスとしてクライアントの悩みを解消するように努力するという態度に欠けているおそれがある。時間的ゆとりがあるように、遺伝カウンセラーを定員として配置すること、さらに米国にあるような遺伝に関する悩みを受け付けて遺伝カウンセリングに紹介する窓口の設置が必要と考える。

遺伝子解析の内容も、これまでの塩基配列の解読という目的から、臨床的・応用的段階に入り、患者や健常者からの試料等及び病歴や環境要因等の個人情報、ある程度の期間連結可能な形で収集、解析することが必要となっている。また、大量に得られたデータをバイオバンク化し、かつサンプルを保存し解析に利用するというシステムの構築も求められている。このような状況下、文部科学省、厚生労働省及び経済産業省の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(平成 13)が改訂された。また、厚生労働省は個人情報保護法の施行を前に、「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」を策定した。臨床を対象とした遺伝関連学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン」では、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こと、担当医師および医療機関の責任者は、個人情報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こと等をうたっているが、新たなガイドライン等に適合し、実際の診療の場において利用しやすい方法を考えねばならない。

## E. 結論

遺伝子医療に必要な情報を提供する基盤システムの一つとして、我々の作成しているインターネットのサイトの内容を更新・充実させた。遺伝子解析の内容も、臨床的・応用的段階に入り、個人情報管理の必要性が増している。一般人の啓発活動を含む理想的な遺伝子医療の基盤システムを構築するには、遺伝カウンセラーのような専門の人材の活用が有効であろう。

## F. 健康危険情報

なし

## G. 研究発表

### 1. 論文発表

1. 藤田潤。各遺伝子診療部の取り組み—京都大学における取り組み。SRL 宝函 28, 73-76, 2004.
2. 小杉眞司。MEN(多発性内分泌腺腫症 1 型および 2 型)。ゲノム医学 4, 175-178, 2004.
3. 沼部博直。染色体検査実施の現状。小児科診療 67, 215-220, 2004.
4. 沼部博直。小児期におけるマルファン症候群とその遺伝。新薬と治療 54, 27, 2004.
5. 沼部博直。遺伝カウンセリングケースレポート 6—Marfan 症候群。小児科診療 67, 2124-2127, 2004.
6. Sakurai, T., Itoh, K., Higashitsuji, H., Nagao, T., Nonoguchi, K., Chiba, T., Fujita, J. A cleaved form of MAGE-A4 binds to Miz-1 and induces apoptosis in human cells. *J. Biol. Chem.* 279, 15505-15514, 2004.
7. Wellmann, S., Bührer, C., Moderegger, E., Zelmer, A., Kirschner, R., Koehne, P., Fujita, J., Seeger, K. Oxygen-regulated expression of the RNA-binding proteins RBM3 and CIRP by a HIF-1-independent mechanism. *J. Cell Sci.* 117, 1785-1794, 2004.
8. Kanamori, T., Takakura, K., Mandai, M., Kariya, M., Fukuhara, K., Sakaguchi, M., Huh, N.H., Saito, K., Sakurai, T., Fujita, J., Fujii, S. Increased expression of calcium-binding protein S100 in human uterine smooth muscle tumours. *Mol. Hum. Reprod.* 10, 735-742, 2004.
9. Tanioka, M., Takahashi, K., Kawabata, T., Kosugi, S., Murakami, K., Miyachi, Y., Nishigori, C., Iizuka, T. Germline Mutations of the PTCH gene in Japanese patients with nevoid basal cell carcinoma syndrome.

*Arch. Dermat. Res.* 296, 303-308, 2005.

### 著書

1. 藤田潤、福井次矢、藤村聡(編)。一般外来で遺伝の相談を受けたとき。医学書院、東京、2004
2. 藤田潤、藤村聡、多因子遺伝性疾患。(高久史磨、遠田享男、北村惣一郎、福井次矢監修)家庭医学大全科、法研、東京、2991-2996, 2004.

### 2. 学会発表

1. 藤田潤、朝本明弘、福嶋勲光、菅野康吉、月野隆一。日本遺伝カウンセリング学会専門医制度委員会報告。第 28 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会(2004.5.7-9, 京都)
2. 玉田愛子、藤村聡、依藤亨、室和清隆、藤田潤、小杉眞司。遺伝病をもつ夫婦が妊娠決断に至るまでの 2 年間。第 28 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会(2004.5.7-9, 京都)
3. 藤本麻起子、河野伸子、桑原晴子、駿地眞由美、海本理恵子、田中亨、古野裕子、井上嘉孝、山本喜晴、福田高、伊藤良子、小杉眞司、藤村聡、室和清隆、依藤亨、藤田潤。遺伝カウンセリングにおける心理的テーマ—心理的主訴の分類を通して—。第 28 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会(2004.5.7-9, 京都)
4. 駿地眞由美、藤村聡、藤田潤、伊藤良子。難聴を主訴に来談した青年期女性の事例—「主体として生きることの援助」としての遺伝カウンセリング—。第 28 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会(2004.5.7-9, 京都)
5. 桑原晴子、伊藤良子、小杉眞司、藤村聡、藤田潤、駿地眞由美、河野伸子、海本理恵子、田中亨、藤本麻起子、古野裕子、井上嘉孝、山本喜晴、福田高。発症前遺伝子診断を受けた男性の事例—検査過程における心理的援助について。第 28 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会(2004.5.7-9, 京都)
6. 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。第 28 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会(2004.5.7-9, 京都)
7. 古山順一、黒木良和、千代豪昭、藤田潤、福嶋勲光、佐合治彦、萩原洋一、奥山虎之。遺伝子医療の基盤整備に関する研究-II。第 28 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会(2004.5.7-9, 京都)
8. Yamaguchi, K., Itoh, K., Ohnishi, N., Itoh, Y., Okanoue, T., Fujita, J. Engineered long terminal repeats of retroviral vectors enhance expression in hepatocytes in vitro and in vivo. The 10th annual meeting 2004, the Japan society of Gene therapy, August

5-6, 2004, Tokyo.

9. Fujita, J. Gankyrin: an oncoprotein that mediates protein-protein interactions in cell cycle control and protein degradation. 59th Harde/EMBO Conference, The Ubiquitin Proteasome System in Health and Disease. September 6-10, 2004, Cirencester, UK.

10. 古山順一、黒木自和、千代豪昭、藤田潤、福嶋純光、佐台治彦、松原洋一、奥山虎之。遺伝子医療の基

盤整備に関する研究。日本人類遺伝学会第49回大会(2004.10.13-15, 東京)

11. 藤田潤。遺伝カウンセリングと臨床心理士。ワークショップ1: NICUのケアにおける臨床心理士の役割と地位。第49回日本未熟児新生児学会・学術集会(2004.12.5-7, 横浜)

H. 知的財産権の出願・登録状況  
なし