

第3回全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム
—遺伝子医療の発展と充実のために—

日時：2005年11月5日（土）13:00-19:00

場所：東京女子医科大学 中央校舎地下 第一臨床講堂

主催：平成17年度厚生労働科学研究費補助金（ヒトゲノム・再生医療等研究事業）「ゲノムリテラシー向上のための人材育成と教育ツール開発に関する研究班」（研究代表者：福島義光）

共催：遺伝医学研究会（東京女子医科大学）

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

総合司会：福島義光（信州大学）、斎藤加代子（東京女子医科大学）

（敬称略）

13:00-13:10 開会挨拶

岩田 誠（東京女子医科大学医学部長）

第1部 遺伝子医療の現状

13:10-13:30 遺伝子解析に関する各種ガイドライン制定の意義 福島 義光（信州大学）

13:30-13:50 臨床遺伝専門医制度 松原 洋一（東北大学）

13:50-14:10 認定遺伝カウンセラー制度 高田 史男（北里大学）

14:10-14:30 チーム医療としての遺伝子医療：心理職の役割 浦野 真理（東京女子医科大学）

14:30-14:50 チーム医療としての遺伝子医療：看護師の役割 溝口 満子（東海大学）

14:50-15:15 コーヒーブレイク

第2部 遺伝子医療の基盤研究

15:15-15:35 遺伝子診断の進歩-DNAチップを用いた解析 高橋 祐二（東京大学）

15:35-15:55 遺伝子診断の進歩-SNPsによる心筋梗塞の解析 尾崎 浩一（理化学研究所）

15:55-16:15 慢性関節リウマチのオーダーメイド医療 鎌谷 直之（東京女子医科大学）

16:15-16:30 トピックス-GRISK（家系図ソフト、遺伝リスク計算ソフト）

降旗 志おり（バイオ産業情報化コンソーシアム）

第3部

16:30-17:30 総合討論 司会：平原 史樹（横浜市立医科大学）

17:30 閉会

17:40-19:00 懇親会（東京女子医科大学佐藤記念館フジランド，会費 2,000円）

第3回全国遺伝子医療部門連絡会議

議 事 録

遺伝子解析に関する各種ガイドライン制定の意義

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
福嶋義光

はじめに

指針・ガイドラインとは学会などの専門家集団や行政がルールを定め、自主的取組みとしてそのルールを守り、問題発生を回避しようとするものである。

ヒト遺伝情報 (human genetic data) には他の情報とは異なる際だった特殊性があるため、指針・ガイドラインの制定と遵守が求められる。2003年にUNESCO (国際連合教育科学文化機構) で採択された「**ヒト遺伝情報に関する国際宣言**」[〈http://www.next.go.jp/b_menu/shingi/gijyutu/gijyutul/shiryo/001/04010701.htm〉](http://www.next.go.jp/b_menu/shingi/gijyutu/gijyutul/shiryo/001/04010701.htm) には、ヒト遺伝情報は以下の理由により、特別な地位が与えられるべきであるとしている。

- 1) 個人に関する遺伝的易罹病性を予見しうること
- 2) 世代を超えて、子孫を含めた家族、集団に対して重大な影響を与え得ること
- 3) 試料収集の時点では必ずしも明らかにはされていない情報を含み得ること
- 4) 個人又は集団に対する文化的な重要性を有し得ること

したがって、ヒト遺伝情報は、1) 医療、2) 研究、3) 法的措置などに限って用いられるべきであり、健康に関わる重要な意味を持つ可能性がある遺伝学的検査を行う場合には、当事者が遺伝カウンセリングを適切な方法で受けられるようにすべきである、としている。

我国においては、個人情報保護法が2005年4月に全面施行されることに伴い、1) 研究、2) 診療、3) 産業、のそれぞれの分野における適切な個人情報の取扱いに関するガイドラインが作成され、その中にUNESCOの「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」の趣旨が盛り込まれている。

本講演では、遺伝子解析に関連して、文部科学省、厚生労働省、経済産業省が定めた3つの指針、およびそれらの指針に引用されている学会等が定めたガイドラインについて紹介する。

1. 研究におけるガイドライン

文部科学省、厚生労働省、経済産業省「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(2004.12.28告示) [〈http://www.next.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/main.htm〉](http://www.next.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/main.htm)

この指針の目的は、遺伝子解析研究の透明性をはかり、試料提供者の人権を守り、遺伝子解析に伴う不安を除去することにより遺伝子解析研究を円滑に進めることである。具体的には研究計画が提案された時点で、この研究計画が妥当なものであるかどうか所轄の倫理委員会の承認を得、個人情報の保護を徹底させ、十分なインフォームドコンセントを得てから遺伝子解析を行うとしている。遺伝子解析結果を試料提供者に伝えることを前提に研究が行われる場合には、適切な遺伝カウンセリングがなされなければならないことが記載されている。

この指針は2001年3月に告示されたが、これを契機にほとんどの大学病院に遺伝子医療部門が設置されるようになり、2003年からはこれらの遺伝子医療部門の代表者が集い、情報交換を行う全国遺伝子医療部門連絡会議が開催されている。

2004年、主に個人情報保護法の趣旨を盛り込むための見直しが行われた。研究の許可を与えるのはそれぞれの法人の長(従来は医学部長であったが、これからは学長)となったこと、個人情報保護について組織的・人的・物理的・技術的安全管理措置を講じること、多施設共同研究や海外との共同研究がやりやすくなるような細則が加えられたこと、インフォームド・コンセント履行補助者に関する細則が加えられたことなどが主な変更点であり、遺伝カウンセリングなど遺伝情報の扱い方については大きな変更点はない。今回の見直しに関する審議の過程は[〈http://www.mhlw.go.jp/shingi/kousei.html#top〉](http://www.mhlw.go.jp/shingi/kousei.html#top)の

「医学研究における個人情報の取扱いの在り方に関する専門委員会」の資料・議事録に記載されている。

2. 診療におけるガイドライン

1) 厚生労働省「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」 <<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>>

個人情報保護法が2005年4月に完全施行となることを受けて、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」を作成した。個人情報の中でも遺伝情報は特殊であることから、ガイドラインの10番目の項目に「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」を設け、「医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者により、遺伝カウンセリングを実施する必要がある」と記載している。今後、大学病院以外の医療機関においても適切な遺伝医療を実施できる体制整備が求められることになった。

厚生労働省「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」(2004.12.24告示)

10. 遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い

遺伝学的検査等により得られた遺伝情報については、遺伝子・染色体の変化に基づく本人の体質、疾病の発症等に関する情報が含まれるほか、生涯変化しない情報であること、またその血縁者に関わる情報でもあることから、これが漏えいした場合には、本人及び血縁者が被る被害及び苦痛は大きなものとなるおそれがある。したがって、検査結果及び血液等の試料の取扱いについては、UNESCO 国際宣言、医学研究分野の関連指針及び関連団体等が定める指針を参考とし、特に留意する必要がある。

また、検査の実施に同意している場合においても、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つ場合が多い。したがって、医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者により、遺伝カウンセリングを実施する必要がある。

2) 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」(日本遺伝カウンセリング学会, 日本遺伝子診療学会, 日本産科婦人科学会, 日本小児遺伝学会, 日本人類遺伝学会, 日本先天異常学会, 日本先天代謝異常学会, 日本マススクリーニング学会, 日本臨床検査医学会 (以上五十音順), 家族性腫瘍研究会) <<http://jshg.jp>>

1) の厚生労働省のガイドラインでは診療の場で用いられる遺伝情報の扱い方の原則のみを示しているが具体的には厚生労働省のガイドラインにも正式に引用されている本ガイドラインを参照すべきである。

遺伝学的検査においては、生涯変化しない個人の重要な遺伝学的情報が扱われるため、検査実施時のインフォームド・コンセント、個人の遺伝学的情報の保護、検査に用いた生体試料の取り扱い、検査前後の遺伝カウンセリングなど慎重に検討すべき問題が存在している。また個人の遺伝学的情報は血縁者で一部共有されており、その影響が個人に留まらないという際立った特徴も有していることから、新たな生命倫理規範が求められていた。遺伝医学関連学会では代表者が集まり、2001年に「遺伝学的検査に関するガイドライン(案)」を発表し、ある一定の評価を得たが、その後、ガイドライン制定に賛同する2学会および法学専門家、生命倫理専門家も加えて内容を検討し、2003年に公表したのがこのガイドラインである。

遺伝医学関連学会の会員はこのガイドラインを遵守することにより、遺伝学的検査を臨床の場で適切に実施することが求められるが、遺伝医学関連学会の会員以外の医学研究機関、医療機関、臨床検査会社、遺伝子解析施設、遺伝子解析の仲介会社、健康関連企業、マスメディアなどの関係者も、このガイドラインを通じて遺伝学的検査のもつ意味を理解し、遵守することにより、遺伝学的検査が人類の健康

と福祉に貢献するものとなることが期待される。

全体の構成としては、「はじめに」の項で、このガイドラインが作成されることになった背景と趣旨が述べられ、次に遺伝学的検査を行う際の留意点が総論として、I. 本ガイドラインの対象、II. 遺伝学的検査の実施、III. 遺伝学的検査の結果の開示、IV. 遺伝学的検査と遺伝カウンセリング、が記載されている。2001年に定められた「遺伝学的検査に関するガイドライン（案）」との大きな違いは、総論のあとに各論として、V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点の項が設けられ、遺伝学的検査が考慮される6つの場面（1. 発症者を対象とする遺伝学的検査、2. 保因者の判定を目的とする遺伝学的検査、3. 発症予測を目的とする遺伝学的検査〔発症前検査および易罹患性検査〕、4. 薬物に対する反応性の個体差を判定することを目的とする遺伝学的検査、5. 出生前検査と出生前診断、6. 新生児マススクリーニング検査）における留意点が詳細に記載されたことである。記述内容の具体性が増し、大変理解しやすいガイドラインになっている。

3) 日本衛生検査所協会「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」〈<http://www.jrcla.or.jp/news.html>〉

現在、医療の現場では、病院内の検査室だけではなく、商業ベースの検査センターに外部委託する検査項目が増加している。今後、外部委託検査項目の中に含まれる遺伝子検査が激増することが予想される。検体試料を受け取る検査センターにおいても遺伝子情報の特殊性に応じた取組みが求められる。そこで、臨床検査センターの集まりである日本衛生検査所協会では、臨床検査センターが医療機関から遺伝子検査を受託する際に守るべき指針を定めた。臨床診断上の有用性が確立されている検査を受託すること、受託に際しては、遺伝子検査を依頼する医師が被検者からインフォームド・コンセントを得ていることを確認すること、匿名化された検体を扱うなど個人情報保護の徹底につとめることなどが記載されている。

3. 産業分野におけるガイドライン

経済産業省「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」
(2004.12.28 告) 〈<http://www.meti.go.jp/press/20041217010/041217iden.pdf>〉

臨床的意義が確立されていないいわゆる体質に関する遺伝学的検査（たとえば、スポーツクラブやエステサロンにおいて行われている、太りやすいかどうかを調べる目的の遺伝子検査など）や親子鑑定などを、インターネットを介して行おうとする企業が現れ、社会的混乱をきたすことが憂慮されていたが、経済産業省では、このガイドラインを制定することにより、個人遺伝情報を用いる事業者を網羅的に指導することとした。対象はいわゆる体質検査、DNA鑑定・親子鑑定、遺伝子解析受託（臨床検査を除く）を行う事業者である。遺伝情報の扱い方については下記の記載があり、実質的には、いわゆる体質検査を営利目的で行うことは極めて困難になる。

- ・体質検査を行う場合には、その意義が客観的なデータとして明確に示されていること。
- ・個人遺伝情報取扱事業者は遺伝情報を開示しようとする場合には、医学的又は精神的な影響等を十分考慮し、必要に応じ、自社で実施、或いは適切な施設の紹介等により、本人が遺伝カウンセリングを受けられるような体制を整えることとする。
- ・遺伝カウンセリングは、十分な遺伝医学的知識・経験及びカウンセリングに習熟した医師もしくは医療従事者、または十分な臨床遺伝学の専門的知識・経験を有し、本人および家族等の心理的、社会的支援を行うことができる者により実施する必要がある。医師または医療従事者以外の者がカウンセリングを行う場合には、遺伝カウンセリングに習熟した医師、医療従事者が協力して実施することとする。

おわりに

我国の遺伝子解析に関連する指針・ガイドラインを紹介したが、すべてに共通するキーワードは「遺伝カウンセリング」である。遺伝カウンセリングとは遺伝性疾患の患者・家族またはその可能性のある人に対して、生活設計上の選択を自らの意思で決定し行動できるよう臨床遺伝学的診断を行い、医学的判断に基づき適切な情報を提供し、支援する医療行為である。遺伝カウンセリングにおいては良好な信頼関係に基づき、さまざまなコミュニケーションが行われ、この過程で、心理的・精神的援助がなされる。医療サイドからの一方的情報提供ではないことに留意すべきである。

我国では遺伝カウンセリングなどを行う臨床遺伝医療システムの構築の立ち後れが指摘されていたが、幸いなことに大学病院を中心に遺伝子医療部門が設立されてきており、また、日本人類遺伝学会と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」および「認定遺伝カウンセラー制度」により、専門家も育ちつつある。今後、臨床遺伝医療に関係する人々の連携を深め、わが国の臨床遺伝医療の充実をはかっていきたい。

臨床遺伝専門医制度委員会から

臨床遺伝専門医制度委員会事務局
 東北大学大学院医学系研究科・遺伝病学分野
 松原洋一

臨床遺伝専門医制度が発足してようやく4年目を迎えました。この専門医制度は、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同して立ち上げたもので、委員会には上記2学会に加えて、日本家族性腫瘍学会、日本先天代謝異常学会、日本神経学会、日本産科婦人科学会などの関連学会からの代表が参加しています。委員会は、15名の委員で構成されています(表1)。現在のところ、臨床遺伝専門医は、基本領域の専門医を取得した上でさらにサブスペシャリティとして取得する2階建ての専門医として位置づけられています(図1)。

2005年11月1日現在の専門医数は562名で、本年度の専門医認定試験に合格した39人を加えると、合計601名となります。このほかに、専門医資格取得を目指して研修中の医師数は564名です。認定研修施設は全国に55施設あり、さらに4施設が暫定研修施設となっています。

委員会事務局における最近の動向としては、図2に示すような点があげられます。まず、委員長が信州大学の福嶋義光教授から東北大学の松原洋一に交代となったことに伴い、事務局も東北大学の遺伝病学分野内に移転しました。つぎに、専門医制度に関連する情報を学会ホームページに掲載しました。日本人類遺伝学会ホームページあるいは日本遺伝カウンセリング学会ホームページにアクセスすると、関連情報の閲覧だけでなく、研修開始届けなどに必要な各種書式をダウンロードできるようになりました。さらに、本年度から専門医認定試験日程および会場がこれまでと変更になりました。以前は、面接試験官の確保と経費削減の観点から、日本人類遺伝学会大会と同時に実施していましたが、今年度より学会とは切り離れた形で単独で実施することになりました(図3)。本年10月9・10日に東京女子医大で行われた認定試験では、筆記試験に加えて、一次面接試験(遺伝カウンセリングロールプレイ)、二次面接試験(総合評価)がおこなわれ、受験者総数45名のうち39名が合格しました。昨年までの二次面接試験は、一次面接試験の「再試」のような色合いが濃かったのですが、本年度は面接内容を変更し、すべての受験者が1次・2次の面接を受けています。

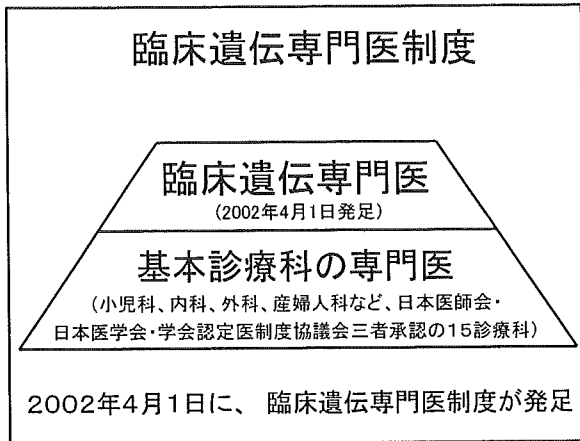
ところで、2007年3月31日に初回認定期間を修了する専門医が、426名存在します(図6)。これらの専門医は、学会の認定医から移行措置で資格を取得した方です。臨床遺伝専門医制度施行細則によると、専門医の認定更新にあたっては、5年間に取得すべき総単位数は100単位以上、そのうち適切な遺伝医療の実践30単位が必須となっています(図4)。「適切な遺伝医療の実践」としては、遺伝医療を行った15症例のリスト及び申請者自身が行った遺伝カウンセリング3症例の要約を提出することが求められています(図5)。「適切な遺伝医療の実践」には、遺伝カウンセリングだけではなく、症例についてコンサルテーションをしたり、遺伝子検査を提供した場合なども含まれます。したがって、何らかの形で臨床に携わっていれば5年の間にこの条件を満たすことはさほど難しくないと考えています。更新間近になって慌てることのないよう、必要単位取得に向けて、是非いまから準備していただきたいと考えています。

表1. 臨床遺伝専門医制度委員

朝本 明弘	石川県立中央病院	戸田 達史	大阪大学
大浦 敏博	東北大学	野村 文夫	千葉大学
小杉 眞司	京都大学	羽田 明	千葉大学
斉藤 加代子	東京女子医科大学	平原 史樹	横浜市立大学
菅野 康吉	栃木県立がんセンター研究所	福嶋 義光	信州大学
田村 和朗	兵庫医科大学	松原 洋一	東北大学(委員長)
月野 隆一	和歌山つくし会桃山療護園	渡邊 淳	日本医科大学
辻 省次	東京大学		

(15名)

㊦



1

- 事務局の移転(平成17年4月1日)
信州大学 → 東北大学
- ホームページの開設
日本人類遺伝学会HP
日本遺伝カウンセリング学会HP
- 専門医認定試験日程・会場の変更
日本人類遺伝学会と同時に実施
→単独実施へ

2

平成17年度 臨床遺伝専門医認定試験

日時:平成17年10月9日(日)・10日(祝)

会場:東京女子医科大学

- 筆記試験
- 一次面接試験(遺伝カウンセリングロールプレイ)
- 二次面接試験(総合評価)
- 受験者総数 45名 (合格者数39名)
～歯科医1名を含む

4

臨床遺伝専門医制度施行細則

第8条 規則第9条に定める専門医の認定更新は、次の各号により5年毎に行うものとする。

(1) 5年間に取得すべき総単位数は100単位以上とする。ただし、適切な遺伝医療の実践30単位は必須とする。

3

適切な遺伝医療の実践 30単位(必須)

適切な遺伝医療の実践の評価のために
遺伝医療を行った15症例のリスト及び
申請者自身が行った遺伝カウンセリング
3症例の要約を提出すること。

5

臨床遺伝専門医制度における「2007年問題」

2007年3月31日に

初回認定期間を修了する専門医数:

426名

専門医認定更新に向けて今から準備を!

6

認定遺伝カウンセラー制度

北里大学大学院 医療系研究科 医療人間科学群 臨床遺伝医学
北里大学大学病院 遺伝診療部
高田 史男

1. はじめに

2005年10月、認定遺伝カウンセラー制度に基づく第一回認定試験が実施され、我が国初の認定遺伝カウンセラー5名が誕生した。本稿ではまず、これに至るまでの経緯の概要を述べ、次いで発足した同制度について概説する。

2. 制度立ち上げ（スライド2）

1998年、厚生労働科学研究費補助金「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）」の中に「遺伝カウンセラー制度に関する分担研究班（分担研究者、千代豪昭）（以下、千代班）」が設けられ、遺伝カウンセラー養成システムに関する研究が開始された。そこでは遺伝カウンセラーの役割と要件、到達目標、養成方法、基本養成カリキュラム、認定制度規則等について議論と検討が重ねられ、制度の基盤構想が構築されていった。

3. 認定遺伝カウンセラー制度：恒久制度と経過措置（スライド3）

同制度の基本構想として、当面は認定試験へ至る経路として2つのルートを設定する事とした。すなわち、認定制度委員会が認定した大学院修士課程遺伝カウンセリング専門養成課程を修了した者に認定試験受験資格を与えるという基本ルート、これを恒久制度と位置づけた。と同時に同制度未整備の今日まで、現場で年余にわたり実績を積んで来ている者にも当面、一定の基準を設け受験資格を与える事とし、これを第2のルートすなわち経過措置制度として設定する事になった。

4. 現時点までの開講大学院の紹介（スライド4）

上記認定制度構想立ち上げ作業進捗の間、この活動と機を一にして現場、すなわち北里大学大学院医療系研究科と信州大学大学院医学研究科の両修士課程に於いて、各々遺伝カウンセラー養成プログラム立ち上げの動きが実現しつつあった。両大学院ともこの制度創設の構想に理解を示し、参加する事を決定、千代班案に沿う形でカリキュラム等の整備を進めていった。そして2003年4月、北里大学に2名、信州大学に1名の我が国に於ける遺伝カウンセリング養成プログラム第一期生を迎える事となった。翌2004年にはお茶の水女子大学、2005年には川崎医療福祉大学と千葉大学で学生受け入れが開始され、2006年4月には京都大学、近畿大学でも新入生入学が決まっている。都合、現在までに7大学院が養成施設として認定を受け、遺伝カウンセラー養成の黎明期を開闢しつつある。

既に2005年秋には、北里大と信州大の各修士課程養成プログラム修了者3名と経過措置制度による受験資格審査に通った2名が第一回の認定遺伝カウンセラー資格試験を受験し全員合格、我が国初の認定遺伝カウンセラーが誕生したところである。

5. 認定研修コース（スライド5）

経過措置制度に於ける教育機会として、図に示した各セミナーが認定研修コースとして認定された。これらの受講により、資格審査申請に必要とされる単位取得を積み重ねていく事が可能となる。

6. 認定遺伝カウンセラー制度の発足（スライド6）

2005年3月に我が国初代の養成課程修了者が既述の如く北里大学と信州大学から輩出され、同4月には認

定遺伝カウンセラー制度が発足したが、それに先立ち千代班、そして日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会から付託を受けた認定遺伝カウンセラー制度準備委員会による諸々の前段階の準備が進められた。主な作業の一部を挙げれば、図にある様に、制度委員会による諸種情報公開専用ホームページの開設(<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>)、恒久制度用に大学院専門養成課程の評価・認定作業、経過措置用に研修コースの認定作業（5を参照。この作業では各コース毎の履修摘要単位・時間数の換算評価方法の設定作業も含まれる）、また認定試験の準備の一環として、経過措置による受験希望者への受験資格審査規程の検討、認定試験作製準備、等々、万全足るべく数多くの準備作業がこなされていった。

7. 第一回認定遺伝カウンセラー資格試験（スライド7）

図の如く試験は実施された。受験者は全員合格とはなかったが、経過措置による受験者については、受験資格審査の段階で条件を満たし得なかった者が複数名、受験資格を得られなかった。

8. 認定遺伝カウンセラーの予測人数（スライド8）

今後の我が国に於ける認定遺伝カウンセラー数予測の基盤となる大学院専門養成課程修了者数予測を表に示した。順当に大学院修了、認定試験合格と進めば2010年度には概ね100名程度の認定遺伝カウンセラーが誕生すると予測される。経過措置による合格者や、今後新規に認定施設として認定される大学院養成課程から卒業生が輩出されれば、さらに人数は増える事になる。

9. 増加する志願数（スライド9）

一例として北里大学に於ける入学志願者数の推移をグラフに示した。この傾向が全ての大学院、または全国レベルの傾向を示しているかは未調査のため不明であるが、少なくとも関東地方、首都圏に在る北里大学に於いては年々増加の傾向を示している事が明らかである。

10. 志望者出自の内訳（スライド10）

医療（看護＋臨床検査＋薬学＋その他医療）系という範疇で括ると、やはり医療系出身者が多い。ただ、その中であって生命科学（バイオサイエンス）系は漸増傾向にある。

11. 認定遺伝カウンセラー制度の今後（スライド11）

今後の課題として幾つかの大きな柱が考えられる。

すなわち、

1) 大学院教育

各大学院に於ける養成（教育）システムの更なる充実、全体的レベルの向上。

2) 認定制度の安定的基盤の確立

自立的・恒久的運営システムの確立。殊に財政基盤の面。

3) 国家資格化

本邦に於いては医療職のライセンス制度の基盤をなしている国家資格化は至上命題であり、本制度も専門医療職としての国民の認知、普及を目指す上で達成せねばならない課題と捉えられている。

4) 認定者の就業・貢献分野及びその確保

今後、認定試験合格者が就職出来る環境を整えていく努力が必要。

以上の4課題は、一つの大学院で解決出来るものではなく、関係者全員で取り組んでいくべき課題と認識されている。現在、各大学院養成課程間での連携システムを構築し対応を諮っていくための方向性が模索されている。その一環として全国遺伝カウンセラー養成専門課程連絡会議が発足し、2005年12月に第1回連絡会議が開催され、現7大学院教育責任者及び関係者が一堂に会し、上記を含む諸種の課題について討議を重ねた。

12. 一つの可能性としての遺伝カウンセラーへのニード（スライド 12）

遺伝カウンセラーはあくまで医療職であるが、近年急速に「医療」というものの範囲そのものが変容を遂げようとしている。すなわち健康産業などのビジネス分野において、遺伝子診断ビジネスや体質診断ビジネス、ないしはDNA鑑定ビジネス、DNA保管ビジネス等々の新興ビジネスが急速に市場拡大の途を辿っているのである。この分野の急速な拡大は実際のところ国内ではコントロールが追いついておらず、このまま適切な支援を怠ったままに推移してしまうと最悪の場合、遺伝差別や優生思想の国民全体への発露といった事態が現出してしまいかねず、喫緊の重要課題として産業界（産）、国（官）、アカデミズム（学）が緊急に協力し取り組んで行かねばならないテーマと考えられる。しかし、医療をキーワードに「それ」と「それ以外」ということで、我が国では厚生労働省と経済産業省が所管管轄しているのが現状である。ところが、「将来高血圧になるかも知れない」、「肥満になるかも知れない」、「糖尿病になるかも知れない」といった予測医療、ないし予防医学といった領域は、今やビジネスの範疇に移りつつある。そういった事業を提供する民間会社が生まれつつあるのである。医療の中で専門家集団により専門医療を提供するという形で守られてきた生命倫理にまつわる issue は、今、はるかに一般国民の目に触れる機会の多いビジネスの分野で野放しに解放されてしまう危険な状況になりつつあり、今後の舵取りを誤ると深刻な事態に陥りかねない状況となっている。医療と医療以外という縦割りの所管のままでは万全な支援及び制御が不可能となっており、危険な分野が生じつつある。今後、認定遺伝カウンセラー達はこういった領域でも国民を守る「良心」として貢献していく事が求められるという考えも勃興しつつある。多因子遺伝、ハップマッププロジェクト、疫学研究等に精通し、企業倫理と生命倫理を守れるべくリーダーシップを発揮出来る高い能力を有する遺伝カウンセラーが求められる時代が到来しつつある。

第3回全国遺伝子医療部門連絡会議

認定遺伝カウンセラー制度

北里大学大学院 医療系研究科 医療人間科学群 臨床遺伝医学
北里大学病院 遺伝診療部
高田史男

認定遺伝カウンセラー制度 立ち上げまでの準備

- 役割と要件
- 養成方法
- 到達目標
- 養成カリキュラム
- 認定制度規則

認定遺伝カウンセラー養成制度

- 恒久制度
 - 大学院修士課程専門養成課程修了者に受験資格授与
- 経過措置
 - 研修会(セミナー等)受講及び遺伝カウンセリング実地研修が規定に達した者に受験資格授与

認定遺伝カウンセラー養成専門課程

- 2003年度～
 - 信州大学大学院 医学研究科 医科学修士課程(医科学専攻)
 - 遺伝カウンセリングコース
 - 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
- 2004年度～
 - お茶の水女子大学大学院 人間文化研究科
 - 特設遺伝カウンセリングコース
- 2005年度以降
 - 千葉大学大学院 医学薬学府 医学系修士課程医科学専攻
 - 応用医学医科学コース
 - 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
 - 遺伝カウンセラー・コーディネータユニット
 - 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
 - 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

2005年度現在

認定研修コース

- 遺伝医学セミナー
- 遺伝カウンセリングセミナー(基礎コース)
- 遺伝カウンセリングセミナー(実践コース)
- コメディカルのための遺伝カウンセリングセミナー(初級コース)
- コメディカルのための遺伝カウンセリングセミナー(上級コース)
- 遺伝カウンセリング・リフレッシュセミナー
- 家族性腫瘍カウンセラー養成セミナー

2005年4月 認定遺伝カウンセラー制度の発足

- 認定遺伝カウンセラー制度の公開(専用HP)
- 認定遺伝カウンセラー養成専門課程の認定(7大学)
- 経過措置による研修コースの認定(7コース)
- 認定試験の準備と運用
 - 受験申請受付・経過措置による受験資格の審査
 - 認定試験
- 認定遺伝カウンセラーの認定

第1回認定遺伝カウンセラー制度 認定試験

- 10月9日, 東京女子医科大学にて実施
- 筆記試験
 - 臨床遺伝専門医と共通問題 60点
 - 認定遺伝カウンセラーの選択問題 40点
- 面接試験 (1人30分)
- 結果
 - 5名 (専門課程3名、経過措置2名) 受験
 - 全員合格

7

認定遺伝カウンセラーの予測人数

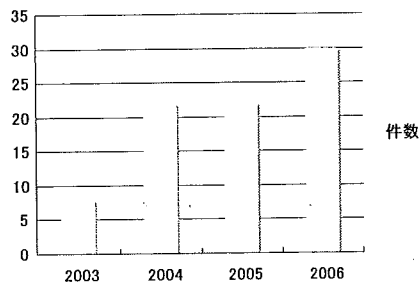
年度	信州	北里	お茶	京都	近畿	川崎	千葉	年度修了者数	累積数
2005	1	2						3	3
2006	1	2						3	6
2007	1	2	5			1	1	10	16
2008	2	4	8	4	4	1	2	25	41
2009	2	4	10	4	4	2	2	28	69
2010	2	4	10	4	4	2	2	28	97
2011	2	4	10	4	4	2	2	28	125

* 2005年11月現在の学生数と募集定員からの予測
* 2010年度までは経過措置による認定数が増える。

8

増加する志願件数

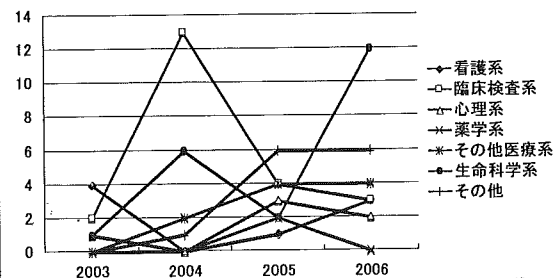
例: 北里大学大学院医療系研究科修士課程
遺伝カウンセリング養成プログラム



9

志望者出自内訳

例: 北里大学大学院医療系研究科修士課程
遺伝カウンセリング養成プログラム



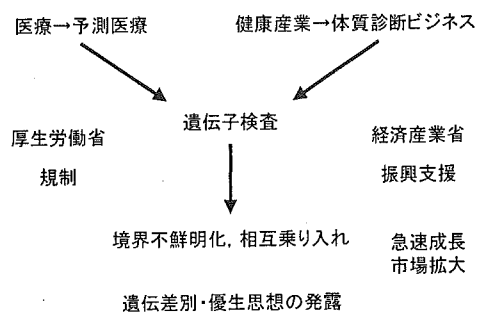
10

認定遺伝カウンセラー制度の今後

- 全国遺伝カウンセラー養成専門課程連絡会議の発足
 - 多施設間協力, 教育資源有効活用・相互供与
- 認定遺伝カウンセラー制度準備委員会の解散→同制度委員会の発足
 - 財政基盤確保等
- 国民への広報・普及
 - 啓蒙普及活動・就職支援活動
- 国家資格化
 - 学会, 医療機関, 教育機関, 患者団体等が協力

11

今後の遺伝カウンセリングへの ニーズ



12

東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

浦野真理、斎藤加代子

1. はじめに

東京女子医科大学附属遺伝子医療センターは平成16年5月1日に専任スタッフ4名でスタートした。兼任スタッフは医師が小児科3、産婦人科2、膠原病リウマチ痛風センター、循環器小児科、神経内科、糖尿病内科、一般外科、消化器外科、内分泌外科、輸血部各1、ソーシャルワーカー2であり、各診療科との連携の下に遺伝カウンセリングを行っている。

2. 遺伝カウンセリングの流れと心理職の役割

現在、心理職が遺伝カウンセリングに加わっている施設はまだ少なく、兼任の場合がほとんどである。しかし、遺伝カウンセリングの整備、発展とともに携わる心理職が増加していくことが考えられる。また医師、遺伝カウンセラー、遺伝専門看護師とともにクライアントへの支援を充実させていくのが望ましい。

当センターでの心理職としての実践について述べる。

初回から、医師と心理職とでクライアントに会う。まず、臨床遺伝専門医から、主訴、病歴、問題歴などが聴取される。そして、臨床遺伝学的な診断を確認し、遺伝医学的情報が提供され、問題解決にあたっていく。遺伝カウンセリングは複数回行うことが多い。

心理職は、質問の援助を行い、クライアントが過度の緊張をしないよう配慮する役割を果たす。また、クライアントの話し方などを通して、様子を観察したり、あるいは複数の家族員で受診した場合には、家族の力動関係の把握をする。夫婦、兄弟姉妹の価値観が違っているときには、配慮しながら遺伝カウンセリングを進める必要がある。

全ての遺伝カウンセリングが終了した後は、フォローアップとして電話の連絡を行い、事後の感想を聞く。遺伝にまつわる悩みは、自分自身の問題、あるいは家族との関係に影響を与え、心理的な葛藤を引き起こすことも稀ではない。そのため、遺伝カウンセリング終了後、継続した心理カウンセリングにつながるような場合もある。

3. チーム医療の中で

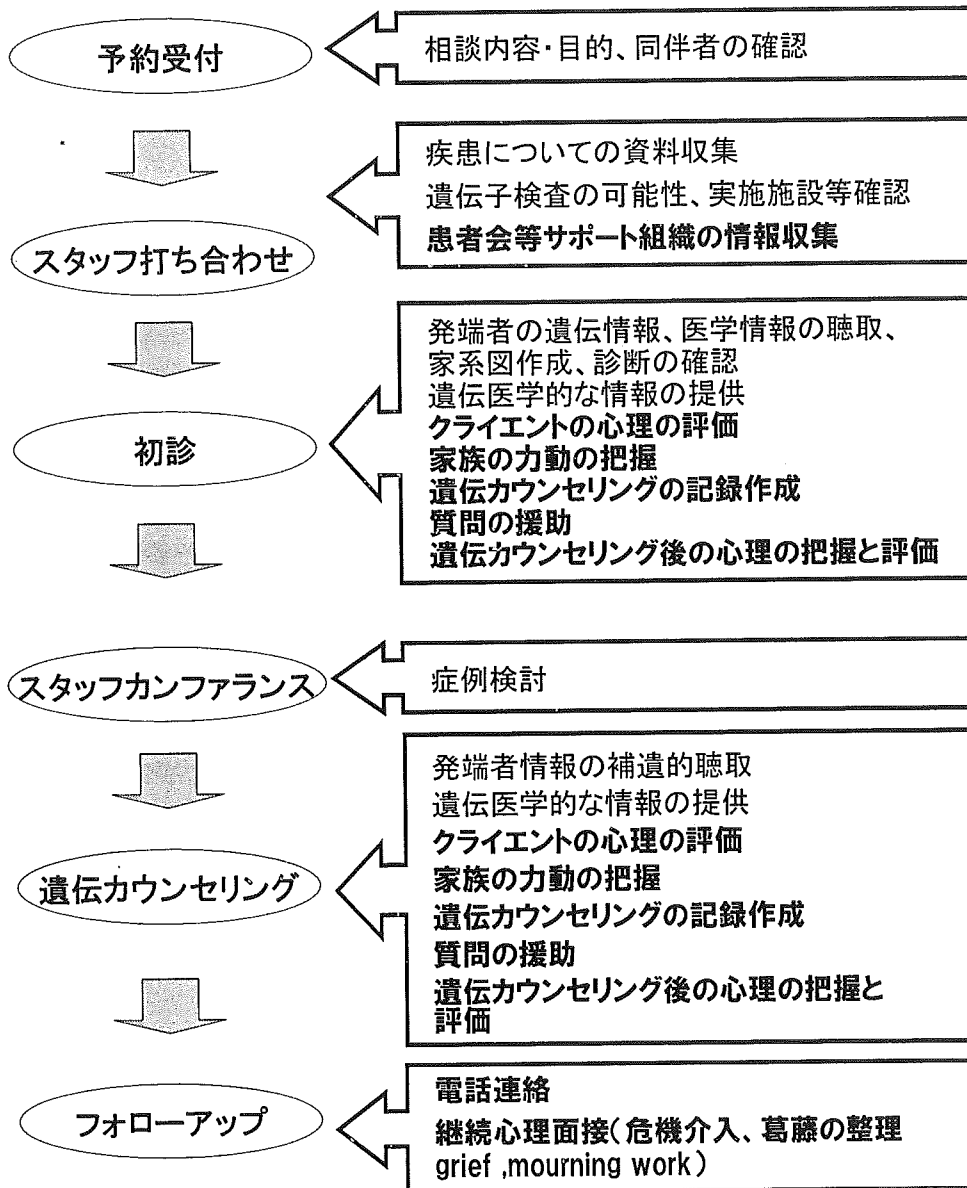
遺伝カウンセリングは、1人のクライアントあるいは家族に、さまざまな職種が関わり、お互いが連携して対応にあたる。心理職は、常にチームの一員であることを心にとめ、クライアントの主観的な体験、感情をチームの他の医療者と共有できるようにしていくことが重要である。

チーム全体の動きを見渡し、それに応じて動ける柔軟性も必要であろうし、日頃からのスタッフ間のコミュニケーションが求められる。そして、生命倫理にも関連する重い内容にかかわるスタッフの精神衛生に気を配っていくことも心理職が果たせる役割なのではないだろうか。

4. おわりに

多職種が関わる遺伝カウンセリングでは、それぞれがとらえたクライアントをつなげ、統合的なアプローチをしていくことで、よりよい援助が達成されると考えられる。遺伝性疾患との関係だけでなく、クライアントの人生や家族をも含んだ遺伝カウンセリングが望まれる。

遺伝カウンセリングの流れと心理職の役割



チーム医療としての遺伝子医療－看護師の役割－

東海大学健康科学部看護学科・日本遺伝看護学会

溝口 満子

1. はじめに

遺伝関連の保健医療サービスにおいて看護職はこれまで地域や病院施設内で一定の役割を担ってきたが、遺伝性疾患の診断が容易になってより決め細やかなかつ専門的な知識に基づくサービスが必要になってきた。そうした必要性に応えるために、日本遺伝看護学会(旧日本遺伝看護研究会)では、看護職能内外に対して働きかけや啓蒙・教育を行ってきた。徐々に遺伝看護への関心は高まりつつあり、医療機関のみならず健康にかかわる様々な機関で遺伝サービスの裾野を拓くために、看護職がもともと持っている国家資格を基盤にして、その一翼を担えるという観点から意見を述べたい。

2. 遺伝看護とは何か

遺伝的問題をもつ人々の身体的、精神的、心理社会的な側面に関わり、生活を支援し、看護の役割である人々の健康増進、疾病の予防、健康の回復、苦痛の緩和とともに行われる。具体的には次のようなことを行う。

- 1) 地域や施設内の日常看護業務の中で、遺伝学的問題をもつ人々を見いだしたり、相談を持ちかけられたりした場合、面接技術を用いて問題を明確にし、適切な相談機関や専門家につなげる。
- 2) 疾患の遺伝学的診断に伴って生じる心理的不安や葛藤をもつクライアントや家族に対して以下のことを行う。①クライアントが、何を知りたいと考え、何を望んでいるかを明確にする。②疾患の特性や症状、遺伝的特性について正しく理解できるように支援する。③診断や治療過程におけるクライアントや家族の心理社会的な打撃体験を理解し、支える。④診断や治療が適切に行われるよう、クライアントや家族との関係を築き、医療チームメンバーと連携する。
- 3) 診断後に続く治療や療養生活において、クライアントと家族の生活を継続的に支援すると共に、その中で生じる新たな葛藤や不安を理解し、対処方法の指示や助言により問題対処への自信を高める。

3. チームの中での看護職者の役割

多職種間連携の中で看護の役割機能を図に示した(図1)。今日では、専門看護師(102名, 2005.3現在)や認定看護師(1,741名, 同)といった専門レベルの教育を受けた看護師が存在するようになった。これらの看護師がそれぞれの専門分野における遺伝問題を持つ人たちのケアに関われるように教育を受けられるようにすることと同時に、遺伝専門看護師の育成により、遺伝専門医や遺伝カウンセラーと共に遺伝医療チームにおいて役割を担えるのではないかと考える(図2)。

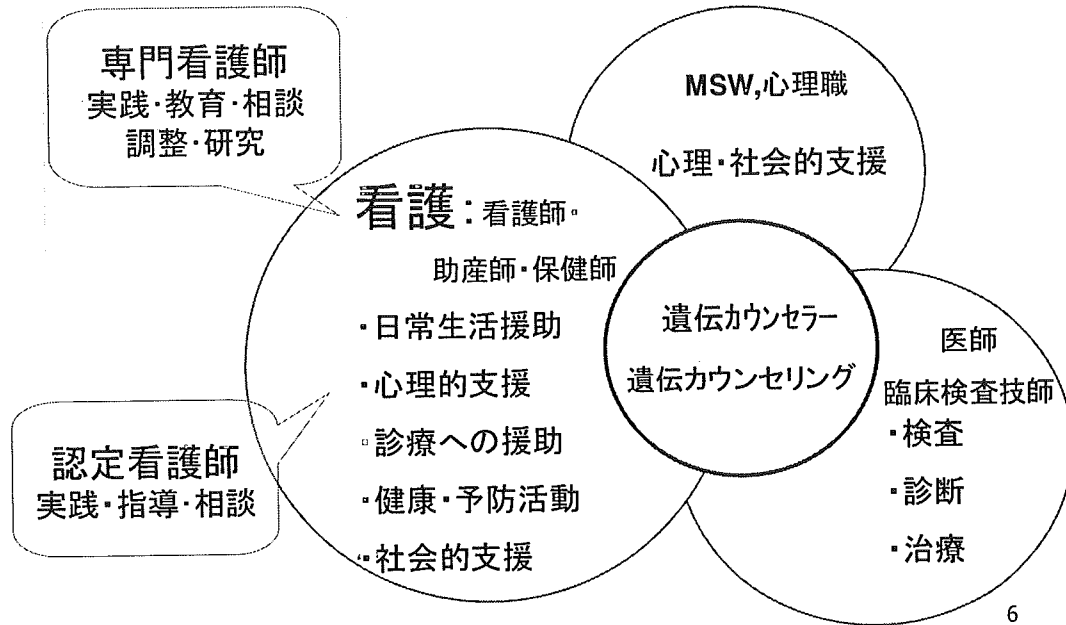
看護職者は、現在全国に約70万人(准看護師を除く)おり、保健医療施設のあらゆる場に存在し、遺伝医療部門との兼任という立場をとることが可能である。また何よりクライアントに身体的ケアを含めて継続的に関われるという強みがある。遺伝医療サービスのマンパワーとして、また医療経済やサービスの向上という点からみても有効に機能できると考えられる。そのためにも、日本遺伝看護学会では、看護職全体の遺伝に関する教育を卒後教育に組み込むことと、看護職者の遺伝医療に対する関心を喚起することが重要課題であると考え活動をしている。

4. おわりに

現代の遺伝医療のニーズに対応できる看護の役割と、そうした役割を担える専門の教育をどのように構築するか、ゼロからの出発ではなく看護が発展してきた歴史を踏まえつつそのうえに積上げるからこそその利点もあり、また問題もある。日本の医療状況に見合う保健医療チームの構成を考慮に入れ、多職種の方々と協働してゆきたい。

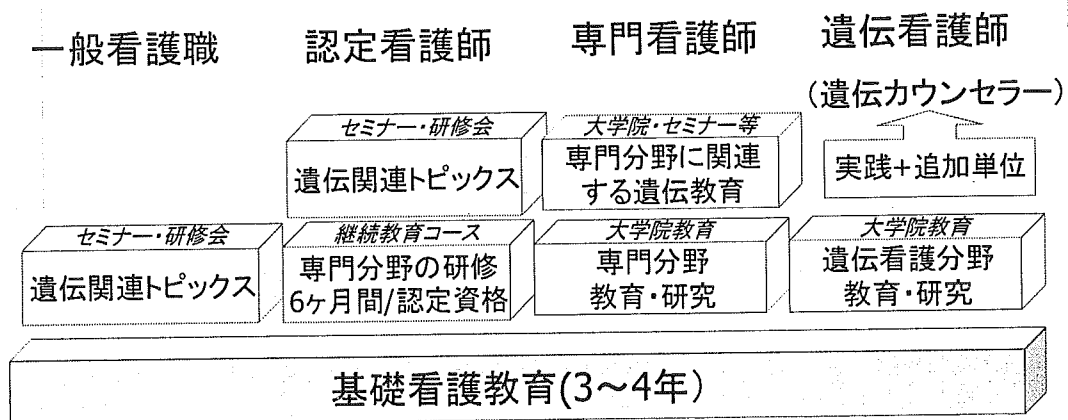
(図1)

医療関連職種連携と看護の役割



(図2)

遺伝看護に関する卒後教育（案）



遺伝子診断の進歩－DNA チップを用いた解析

東京大学医学部附属病院神経内科
高橋 祐二, 後藤 順, 辻 省次

分子生物学の飛躍的な進歩に伴って、遺伝性疾患の原因遺伝子のリストは着実に増え続けている。遺伝性疾患の確定診断の際には、その原因遺伝子の変異を検索することが必要不可欠である。しかし従来の方法で大規模な変異解析システムを構築し維持することはしばしば困難であった。近年、DNA チップを応用した遺伝子配列解析システムが開発された。この方法は、他の方法と比較して簡便で、ハイスループットであり、再現性が高いという特色がある。我々は、この方法を応用して、神経変性疾患の原因遺伝子を網羅したハイスループットな遺伝子解析システムを構築した。

パーキンソン病及びその類縁疾患、筋萎縮性側索硬化症、アルツハイマー病を含む痴呆性疾患、家族性痙性対麻痺、副腎白質ジストロフィーの、原因遺伝子及び疾患関連遺伝子を網羅した DNA チップ(それぞれ TKYPD01 及び TKYPD02, TKYALS01, TKYAD01)を作成した。搭載する配列については、基本的に全エクソン及びスプライスジャンクション配列を網羅し、発現量が疾患に関連する可能性が考えられる遺伝子に関しては、プロモーター配列を搭載した。また、一部の遺伝子については、イントロンの保存されている配列を搭載した。配列を選択する際には、クロスハイブリダイゼーションを防ぐために、プローブの配列と、PCR 産物との間で相同性の高い配列をスクリーニングして、相同性の高い配列を除外するか、異なるチップに分けて搭載することにした。またロボティクスの導入によって PCR 反応液の調製及びプーリングの効率化を行い、よりハイスループットなシステムを構築した。

我々の検討では、一枚のアレイで 30kb の塩基配列が解析可能であり、塩基配列の 99.9%以上が判定可能であった。さらに、実働 3 日間で 12 サンプルの 10-15 遺伝子、計 0.3Mb の解析が可能であった。また既知の遺伝子変異を有するゲノム DNA を実際に解析したところ、点変異は高い感度で検出可能であり、欠失及び挿入についても、少なくとも変異の部位を同定することは可能であった。また、本システムを応用して家族性痙性対麻痺の原因遺伝子のスクリーニングを行い、家族例における複数の遺伝子変異を同定したのみならず、孤発例においても変異を同定した。実際の臨床応用としては、若年性の家族性痴呆の家系において *PSEN1* の変異を、また家族性パーキンソン病の家系において *LRRK2* の変異を同定した。

DNA チップを用いた神経変性疾患のハイスループット遺伝子解析システムの将来性については、迅速な遺伝子診断による診断精度の向上と、臨床における意思決定への寄与などの臨床面での貢献、また疾患における分子疫学の知見や遺伝子型表現型連関の解明などの疾患研究に対する貢献、さらに疾患関連遺伝子の体系的解析による新たな遺伝的リスクの同定と、そこから病態解明への手がかりの獲得といった基礎的研究に対する有用性などが考えられる。DNA チップを用いたハイスループット遺伝子解析システムは、ポストゲノムシーケンス時代におけるゲノム診療を強力に推進するツールであると考えられる。

小家系データに基づく遺伝的リスク算出ソフト GRISK のご紹介

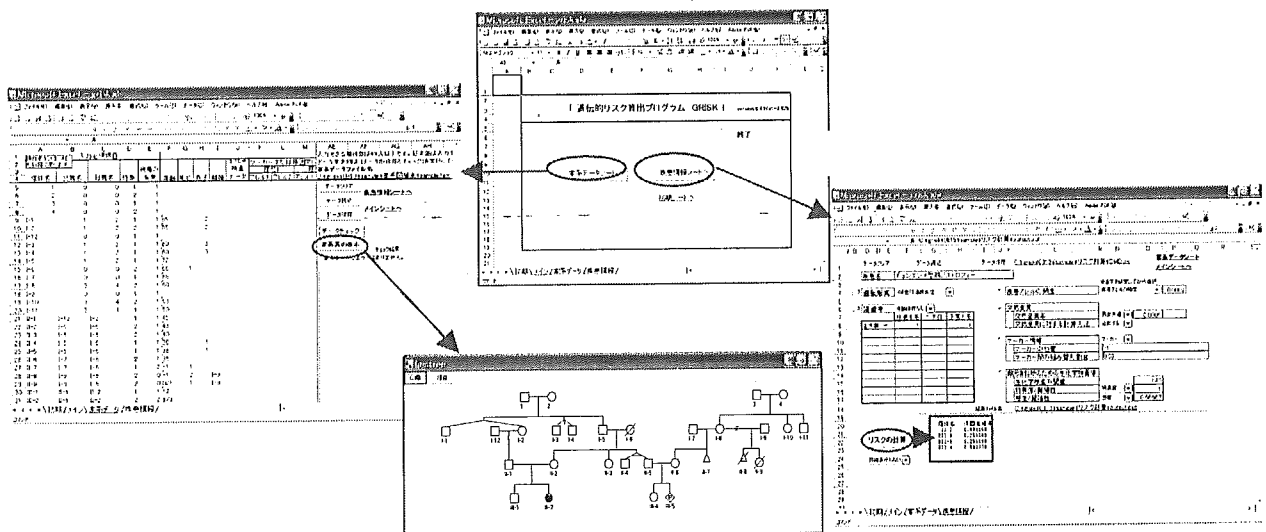
(社) パイオ産業情報化コンソーシアム 生物情報解析研究センター
降旗志おり

ゲノム研究の進展に伴い、疾患へのかかりやすさや特定の薬剤に対する副作用の出やすさなど、個々人の表現型が遺伝子レベルで解明されつつあり、それらの情報に基づく遺伝子診断やオーダーメイド治療が実際に行われるようになりつつある。このような状況下において、患者に伝えるべき遺伝に関する最も重要な情報の一つは遺伝的リスクの予測値である。しかしながら、すでに原因遺伝子の特定されているメンデル性疾患においてさえ、不完全浸透率や生化学検査による保因者診断、マーカーに関する情報などを加味したリスクの算出は必ずしも容易ではない。そこで、我々はそれらの情報を加味し、小家系データに基づいて遺伝的リスクを算出するコンピュータプログラム GRISK を開発した。

GRISK は Microsoft Excel のマクロとして整備した Windows 上で動作するソフトウェアである。家系情報を登録するパートと、疾患情報を登録しリスクを算出するパートから構成される。家系データシートには、遺伝的な疾患をもつ家系のデータをユーザーが登録する。家系情報として登録が必要なデータは、家系構成員ごとの個体名、両親の名前、性別、疾患の有無である。付随する情報として、年齢、死亡しているかどうか、保因者診断のための生化学検査が行われた場合にはその値、DNA 検査が行われた場合にはマーカーの情報などを入力することが出来る。家系データが正しく入力されているかどうかをチェックするために、家系データのチェックおよび家系図の描画の2つの機能が組み込まれている。一方、「疾患情報シート」には、6つの疾患（デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー、ハンチントン病、福山型筋ジストロフィー、家族性大腸腺腫症、遺伝性非ポリポーシス大腸癌）と3つの一般的な疾患（常染色体完全優性、常染色体完全劣性、X 染色体連鎖完全劣性）がすでに登録されている。これら以外の疾患データを自由に追加することも可能である。また、新しい知見に基づき、登録済みデータ内容を変更することも可能である。遺伝的リスク（発症リスクまたは保因者確率）の算出は、家系データに登録したチェック済みのデータと、疾患情報シートに読み込まれた疾患データに基づいて行われる。なお、リスク算出は、久野らの開発した継承ベクトルを用いた遺伝的リスク計算アルゴリズム [1] に基づいている。

【謝辞】本ソフトウェア開発に当たって、ご指導いただきました齋藤加代子先生をはじめとする、東京女子医大付属遺伝子医療センターの皆様、および膠原病リウマチ痛風センターの鎌谷先生に感謝いたします。また、リスク計算エンジンである grisk.c をご提供いただきました、神戸大学久野先生に感謝いたします。

【参考文献】 [1] S. Kuno, et al., "Unified method for Bayesian calculation of genetic risk.", to be published in Journal of Human Genetics.



小家系データに基づく遺伝的リスク算出ソフトGRISKのご紹介

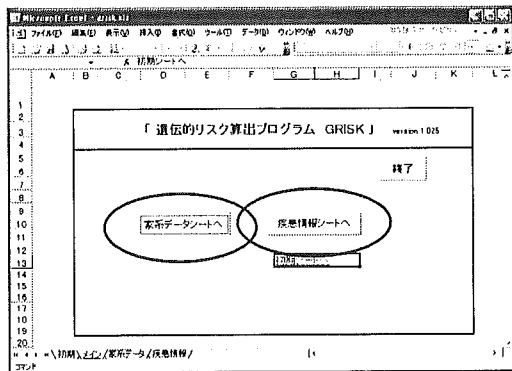
バイオ産業情報化コンソーシアム
 生物情報解析研究センター
 降旗 志おり

全国遺伝子医療部門連絡会議 11月5日(土)

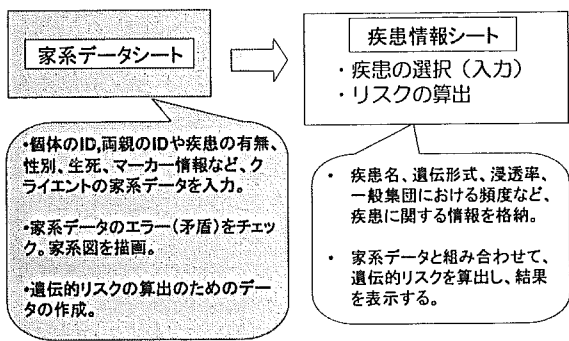
GRISKとは？

- ・メンデル性疾患に対する遺伝的リスク（発症リスクや保因者確率）を算出するコンピュータプログラムである。
- ・家系データ（個体のID、両親のID）から、家系図を描画することもできる。
- ・Excelのマクロとして整備したため、Microsoft Excelの搭載されているWindowsマシンで動かすことができる。

GRISKの構成（初期画面）



GRISKの使用方法



家系データシート

個体ID	性別	生死	マーカー情報	両親ID	疾患情報
1					
2					
3					
4					
5					
6					
7					
8					
9					
10					
11					
12					
13					
14					
15					
16					
17					
18					
19					
20					
21					
22					
23					
24					
25					
26					
27					
28					
29					
30					

家系データシート

個体ID	性別	生死	マーカー情報	両親ID	疾患情報
1					
2					
3					
4					
5					
6					
7					
8					
9					
10					
11					
12					
13					
14					
15					
16					
17					
18					
19					
20					
21					
22					
23					
24					
25					
26					
27					
28					
29					
30					