

あなたは以下の言葉に対してどのようなイメージを感じますか。項目ごとに ①②③のうちからひとつ、④⑤⑥のうちからひとつ、⑦⑧⑨のうちからひとつを選び、番号をマークしてください。

20・21) 「遺伝」

- |       |       |           |       |        |       |
|-------|-------|-----------|-------|--------|-------|
| ① 明るい | 3 1   | ② どちらでもない | 3 4 6 | ③ 暗い   | 7 9   |
| ④ 科学的 | 3 4 0 | ⑤ どちらでもない | 8 2   | ⑥ 非科学的 | 2 8   |
| ⑦ 開放的 | 3 9   | ⑧ どちらでもない | 2 2 7 | ⑨ 閉鎖的  | 1 7 6 |
| ① 未来的 | 2 4 5 | ② どちらでもない | 1 7 9 | ③ 前時代的 | 2 5   |
| ④ 安全  | 4 0   | ⑤ どちらでもない | 2 8 8 | ⑥ 危険   | 1 0 4 |
| ⑦ 期待  | 1 0 5 | ⑧ どちらでもない | 1 9 6 | ⑨ 不安   | 1 3 6 |

22・23) 「遺伝子」

- |       |       |           |       |        |       |
|-------|-------|-----------|-------|--------|-------|
| ① 明るい | 1 0 0 | ② どちらでもない | 3 2 4 | ③ 暗い   | 3 2   |
| ④ 科学的 | 3 6 2 | ⑤ どちらでもない | 8 0   | ⑥ 非科学的 | 1 9   |
| ⑦ 開放的 | 7 8   | ⑧ どちらでもない | 2 7 4 | ⑨ 閉鎖的  | 1 0 0 |
| ① 未来的 | 2 8 0 | ② どちらでもない | 1 6 2 | ③ 前時代的 | 2 0   |
| ④ 安全  | 5 9   | ⑤ どちらでもない | 2 6 9 | ⑥ 危険   | 1 1 9 |
| ⑦ 期待  | 1 3 8 | ⑧ どちらでもない | 2 0 9 | ⑨ 不安   | 1 0 5 |

24・25) 「遺伝病」

- |       |       |           |       |        |       |
|-------|-------|-----------|-------|--------|-------|
| ① 明るい | 1 6   | ② どちらでもない | 8 3   | ③ 暗い   | 3 1 1 |
| ④ 科学的 | 2 2 3 | ⑤ どちらでもない | 8 2   | ⑥ 非科学的 | 2 1   |
| ⑦ 開放的 | 3 9   | ⑧ どちらでもない | 1 5 3 | ⑨ 閉鎖的  | 1 7 6 |
| ① 未来的 | 1 0 8 | ② どちらでもない | 2 4 6 | ③ 前時代的 | 4 4   |
| ④ 安全  | 2 6   | ⑤ どちらでもない | 2 4 5 | ⑥ 危険   | 1 2 2 |
| ⑦ 期待  | 4 7   | ⑧ どちらでもない | 1 4 4 | ⑨ 不安   | 2 1 4 |

26・27) 「遺伝子診断」

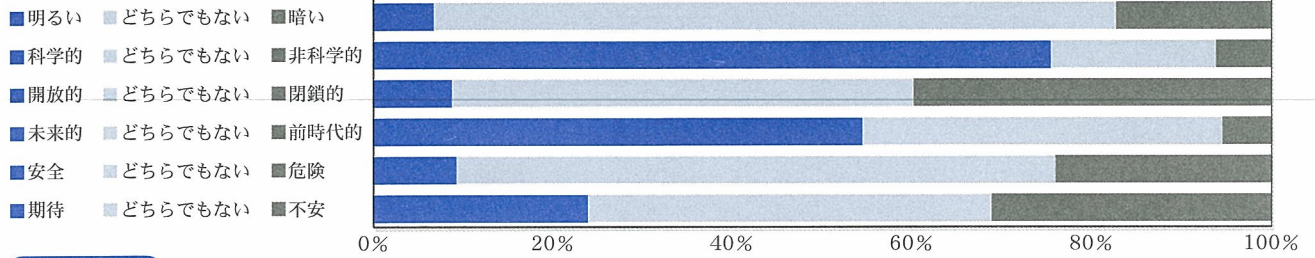
- |       |       |           |       |        |       |
|-------|-------|-----------|-------|--------|-------|
| ① 明るい | 1 3 7 | ② どちらでもない | 2 4 3 | ③ 暗い   | 7 7   |
| ④ 科学的 | 3 9 0 | ⑤ どちらでもない | 5 5   | ⑥ 非科学的 | 1 2   |
| ⑦ 開放的 | 8 4   | ⑧ どちらでもない | 2 1 4 | ⑨ 閉鎖的  | 1 4 9 |
| ① 未来的 | 3 5 6 | ② どちらでもない | 1 0 2 | ③ 前時代的 | 3     |
| ④ 安全  | 8 0   | ⑤ どちらでもない | 2 2 1 | ⑥ 危険   | 1 6 2 |
| ⑦ 期待  | 1 2 6 | ⑧ どちらでもない | 1 5 4 | ⑨ 不安   | 1 8 1 |

28・29) 「遺伝子治療」

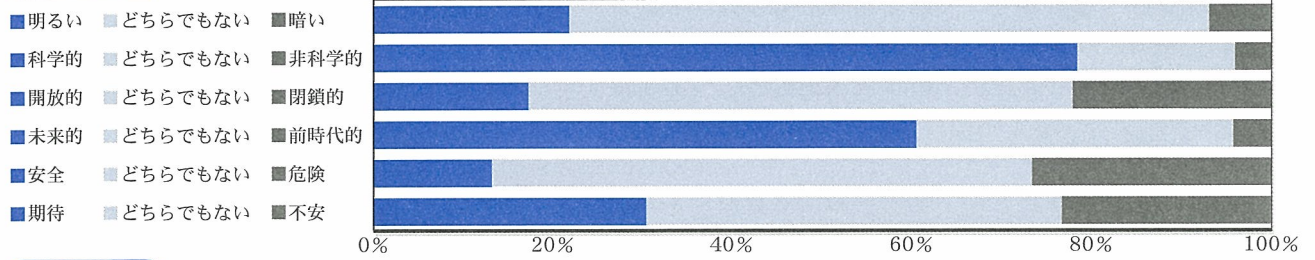
- |       |       |           |       |        |       |
|-------|-------|-----------|-------|--------|-------|
| ① 明るい | 2 3 0 | ② どちらでもない | 1 8 7 | ③ 暗い   | 4 3   |
| ④ 科学的 | 3 8 1 | ⑤ どちらでもない | 6 4   | ⑥ 非科学的 | 6     |
| ⑦ 開放的 | 1 0 4 | ⑧ どちらでもない | 2 2 9 | ⑨ 閉鎖的  | 1 1 8 |
| ① 未来的 | 3 7 9 | ② どちらでもない | 7 5   | ③ 前時代的 | 6     |
| ④ 安全  | 6 9   | ⑤ どちらでもない | 2 1 8 | ⑥ 危険   | 1 6 4 |
| ⑦ 期待  | 2 0 1 | ⑧ どちらでもない | 1 3 1 | ⑨ 不安   | 1 2 8 |

【20)から29)の横棒グラフ】

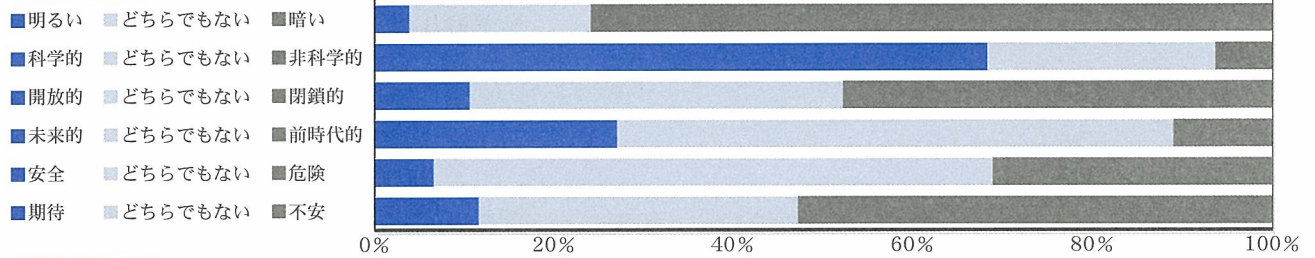
「遺伝」



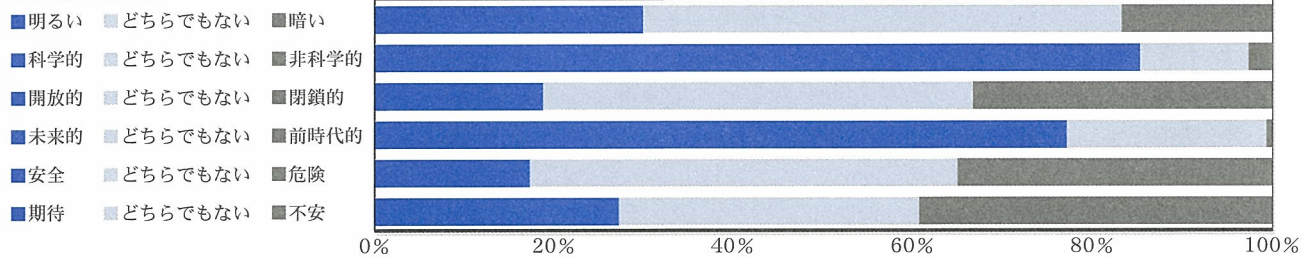
「遺伝子」



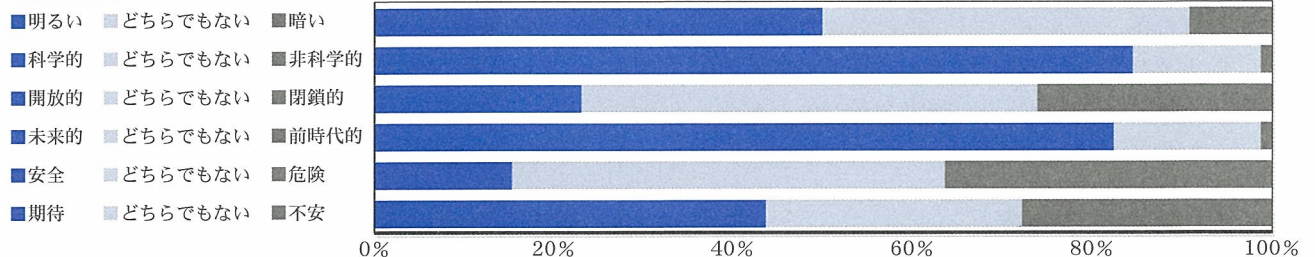
「遺伝病」



「遺伝子診断」



「遺伝子治療」

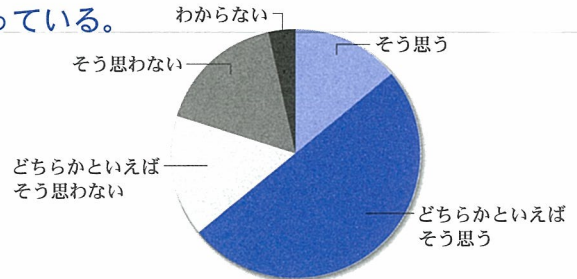


ここにあげられたどの言葉についても科学的なイメージを感じた人が多かった一方、これらに対して閉鎖的、危険といったマイナスなイメージを感じた人が少なくありませんでした。遺伝医療が今後ますます一般化していく中で、何がそうしたイメージを生み出しているのかを考えていく必要があります。

以下の質問についてあなたの考えに最も近いものをひとつ選び、番号をマークしてください。

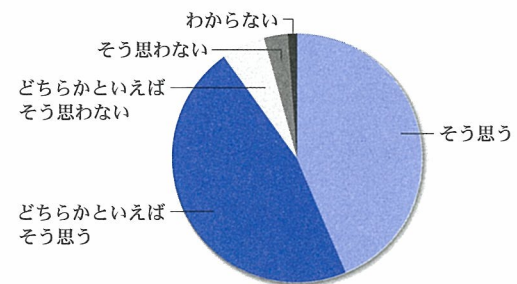
30) 人の能力や体質は生まれた時点でおおよそ決まっている。

- ① そう思う 6 7
- ② どちらかといえばそう思う 2 4 1
- ③ どちらかといえばそう思わない 7 6
- ④ そう思わない 8 0
- ⑤ わからない 1 7



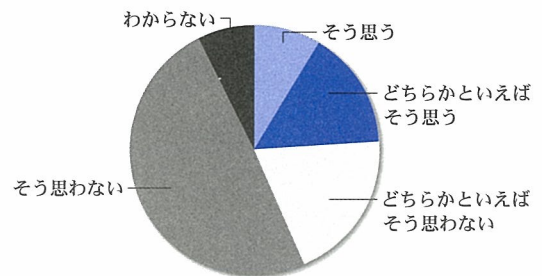
31) 人の「体質」は生涯の間に少しずつ変化する。

- ① そう思う 2 1 1
- ② どちらかといえばそう思う 2 2 5
- ③ どちらかといえばそう思わない 2 7
- ④ そう思わない 1 5
- ⑤ わからない 6



32) 人の「遺伝子」は生涯の間に少しずつ変化する。

- ① そう思う 4 2
- ② どちらかといえばそう思う 7 5
- ③ どちらかといえばそう思わない 9 5
- ④ そう思わない 2 4 0
- ⑤ わからない 3 6



これらの質問は問われている意味があいまいで回答しにくかったかもしれません。それはふだん私たちが「体質」という言葉をあいまいな意味で用いていることとも関係しています。

私たちひとりひとりの体つきや健康状態は、親から受け継いだ遺伝的要因と環境要因の双方によって影響を受けますが、両者の影響の程度はさまざまです。

たとえば風邪を引きやすい「体質」というような言い方は日常よく使われますが、このような「体質」は食生活や運動習慣によって改善できるかもしれません。あるいはアトピー性皮膚炎や花粉症のようなアレルギー性の「体質」は、同じ人でも年齢によってその程度が変わってきます。

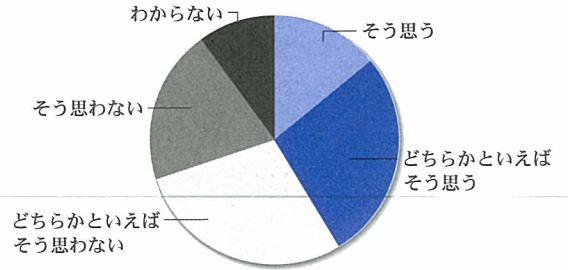
一方で、フェニルアラニンというアミノ酸を受け付けられない「体質」（フェニルケトン尿症）は生涯変わることがありません。体質の遺伝的要因を決定しているのが遺伝子であり、それゆえ遺伝子は「生命の設計図」にもたとえられます。

この「生命の設計図」はひとりひとりわずかず異なっており、それは受精の瞬間から一生を終えるまで、基本的に変わることはありません。

ひとつひとつの細胞を見ていくと、細胞分裂の際などに遺伝子に変化が起きることもあり、これががんの原因になったりすることもあります。からだ全体で考えたときには遺伝子は生涯変わらないということが出来ます。

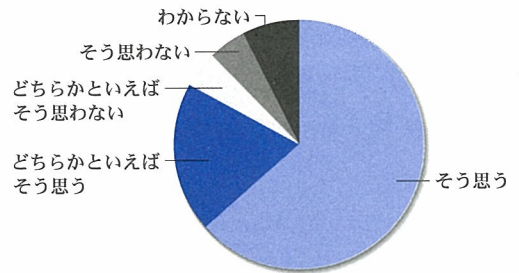
33) 遺伝病はありふれた病気である。

① そう思う	6 9
② どちらかといえばそう思う	1 3 3
③ どちらかといえばそう思わない	1 3 9
④ そう思わない	9 8
⑤ わからない	4 9



34) 親が正常でも子どもが遺伝病になることがある。

① そう思う	3 0 8
② どちらかといえばそう思う	9 5
③ どちらかといえばそう思わない	2 3
④ そう思わない	2 4
⑤ わからない	3 6



ひとりひとりの遺伝子のわずかな違いによってその人の「体質」がある程度決まっていますが、その「体質」の中には特定の病気を発病することも含まれます。

遺伝子や染色体の構造や量の変化が原因で起きてくる病気を遺伝病といいます。ただし、変化した遺伝子を持っていても必ずしも発病するわけではありません。

そのため親が病気でも子どもが遺伝病を発病することがあります。劣性遺伝という遺伝形式をとる病気は通常こうした発病パターンをとります（劣性遺伝病についての説明は設問44の〈コメント〉を参照してください）。

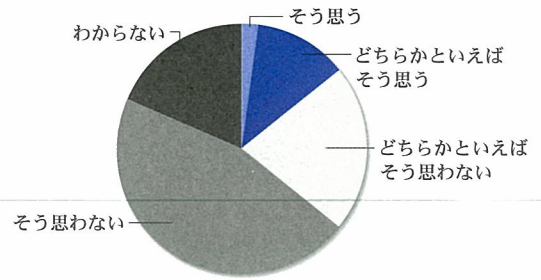
また、両親が病気の原因になる遺伝子を持っていないのに子どもが発病する場合があります。これは精子や卵子に新たに遺伝子の変化が生じたため、これを「突然変異」といいます。

実際、突然変異を起こした精子や卵子はすべての人が持っています。突然変異は新たな病気の原因になることもありますが、個体にとって有利な変化を生じる場合もあります。こうした突然変異の蓄積を「進化」といいます。

突然変異という現象があるからこそ私たちの祖先はサルからヒトへと進化することができたわけです。

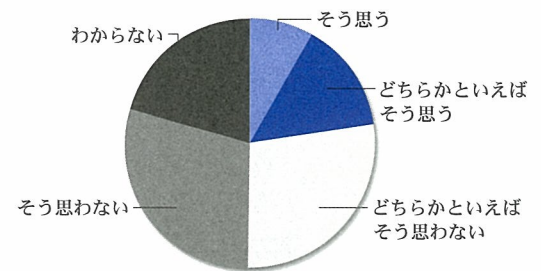
35) 遺伝病を持つ人はなるべく子どもを産まないほうがよい。

① そう思う	1 0
② どちらかといえばそう思う	5 9
③ どちらかといえばそう思わない	1 0 5
④ そう思わない	2 2 2
⑤ わからない	9 0



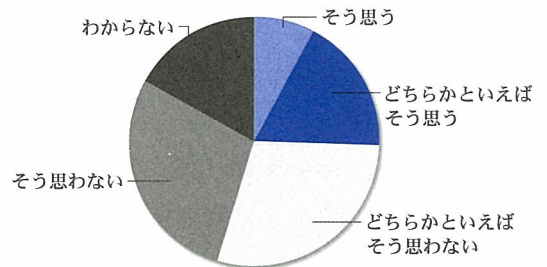
36) 病気の子どもが生まれないように、胎児や受精卵を積極的に調べるのは有意義だ。

① そう思う	4 0
② どちらかといえばそう思う	7 0
③ どちらかといえばそう思わない	1 3 4
④ そう思わない	1 4 2
⑤ わからない	1 0 0



37) 日常の診療や健診などに遺伝子の検査を積極的に導入するべきだ。

① そう思う	3 8
② どちらかといえばそう思う	8 6
③ どちらかといえばそう思わない	1 4 2
④ そう思わない	1 3 8
⑤ わからない	8 2

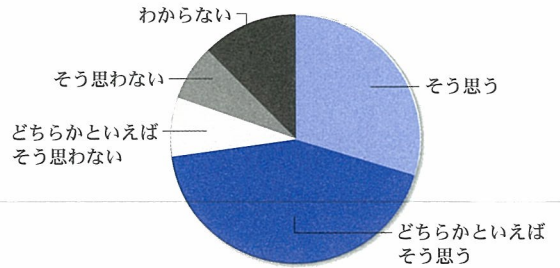


新しい技術は私たちにとって大きな福音となりうる一方で、予期せぬ問題を生み出す可能性もあります。

医療の場においても新しい技術を導入する際には、その技術によってどのような人にどのような利益が期待できるのか、逆に不利益をこうむる人が出てくる可能性はないのか、倫理的、社会的、法的な問題が生じる危険性はないのか、など多くの側面について慎重な検討を加えた上で、その臨床応用の是非を判断していく必要があります。

38) 今の社会には遺伝病の人に対する差別がある。

① そう思う	1 4 4
② どちらかといえばそう思う	2 0 9
③ どちらかといえばそう思わない	3 7
④ そう思わない	3 5
⑤ わからない	6 0



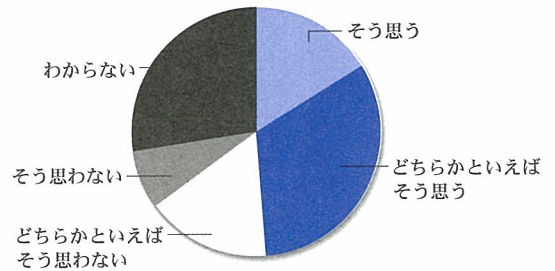
回答者の多くが遺伝病に対する差別の存在を感じているようです。なぜ差別が生じるのでしょうか。

理由は数多くあるかもしれませんが、しかし、人種差別、性差別、部落差別など、多くの差別はほとんどが誤解や無知によるものです。

遺伝病とともに生きる人たちが根拠のない差別を受けたりすることがないように、遺伝や遺伝病についての正しい知識を持ち、それを多くの人に伝えていくことはすべての医療者に課せられた義務であるといえます。

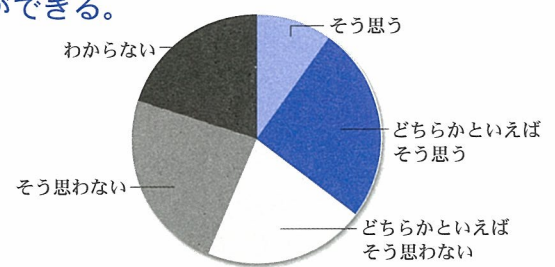
39) 遺伝病でも発病を防ぐことができる。

① そう思う	7 8
② どちらかといえばそう思う	1 5 8
③ どちらかといえばそう思わない	7 8
④ そう思わない	3 7
⑤ わからない	1 3 3



40) 遺伝病は医学の進歩によって将来的になくすることができる。

① そう思う	4 8
② どちらかといえばそう思う	1 2 4
③ どちらかといえばそう思わない	1 0 2
④ そう思わない	1 1 5
⑤ わからない	9 7



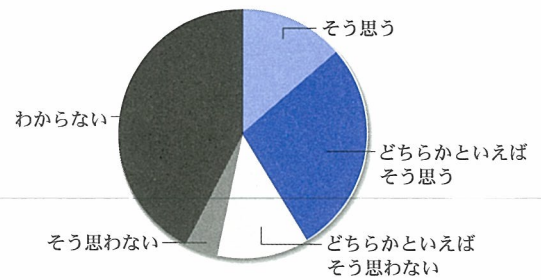
先ほど述べた「突然変異」という現象がある限り、病気の原因になる遺伝子や染色体の変化が地球上の人類全体から消滅することはありません。

私たちが最終的に目指すのは遺伝病の原因になる遺伝子を持つ人を排除したり、次の世代に伝えないようにしたりすることではなく、その遺伝子を持っていても適切な治療法や予防法によって他の人と変わりのない生活を送れるようにすることです。

現在でも治療や生活上の注意によって発病を予防したり症状を軽くしたりできる遺伝病が数多くあります。

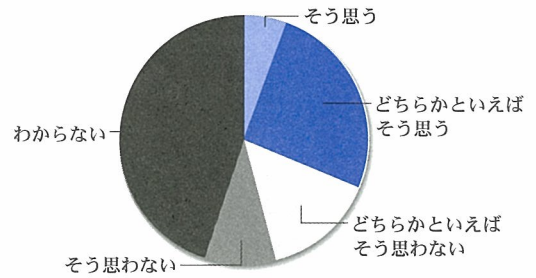
41) 遺伝病の治療には遺伝子治療を行う必要がある。

① そう思う	6 6
② どちらかといえばそう思う	1 3 4
③ どちらかといえばそう思わない	5 8
④ そう思わない	2 1
⑤ わからない	2 0 5



42) 遺伝病の人に遺伝子治療を行えば病気が子どもに伝わるのを防ぐことができる。

① そう思う	2 7
② どちらかといえばそう思う	1 2 5
③ どちらかといえばそう思わない	7 1
④ そう思わない	4 5
⑤ わからない	2 1 8



ほとんどの人が遺伝子治療という言葉を目にしたことはあるものの、その実際についてはなかなかイメージしにくいかもしれません。

酵素欠損症などごく一部の遺伝病を除けば、遺伝病に対して遺伝子治療が行われることはほとんどありませんし、酵素欠損症も通常は酵素補充療法や特定の食品を避けるなどの治療が行われます。

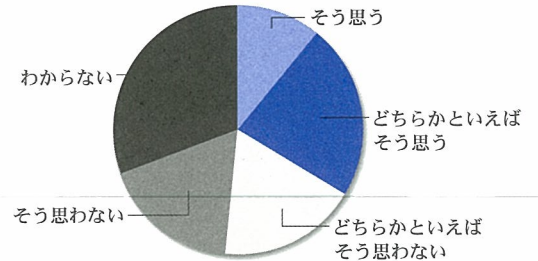
現在行われている遺伝子治療はその多くが遺伝性ではない癌を対象にしています。遺伝子治療とは、いわばDNAを用いた薬物治療というべきもので、病気を生じている局所に特定のタンパク質を産生させるようなDNAを送り込み、そのタンパク質によって病気を治療しようとするものです。

つまり遺伝子治療とは「遺伝子を治療する」のではなく「遺伝子で治療する」ものだという事です。

治療を受ける人がもともと持っている遺伝子に介入するものではありませんし、そのような介入は倫理的にも認められません。

43) 遺伝子組み換え食品を食べることで  
人の遺伝子が増化する可能性がある。

① そう思う	5 3
② どちらかといえばそう思う	1 1 1
③ どちらかといえばそう思わない	8 7
④ そう思わない	8 6
⑤ わからない	1 4 9



遺伝子組み換え食品とは、特定のタンパク質が合成されるように遺伝子进行操作した動植物、またはそうした動植物を原料に用いた食品のことです。

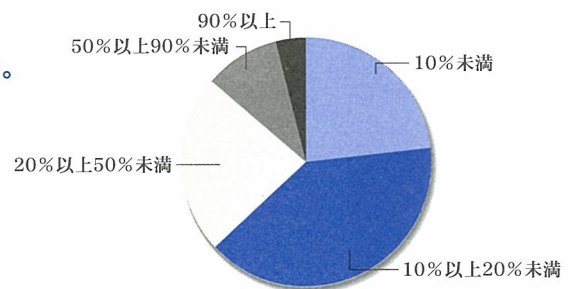
遺伝子組み換えの目的は病害虫に対する抵抗力を強くして収量を高めたり、日持ちをよくしたりすることなどです。

現在議論になっているのは、操作された遺伝子によって作られたタンパク質が、それを食べた人に対して有害に作用する危険性や、環境への悪影響の可能性といった問題についてです。遺伝子組み換え食品に組み込まれた遺伝子そのものが私たちの身体に影響するわけではありません。

実際私たちは肉や魚、野菜など多くの「生物」を食べていますし、当然それらの細胞の中には遺伝情報が書かれたDNAが含まれています。DNAを食べても消化されてしまいますから、私たち自身の遺伝子に直接影響することはありません。

44) 遺伝病の原因になる体質的な因子を持つ人は、  
全人口の何パーセントぐらいいると思いますか。

① 10%未満	1 1 2
② 10%以上 20%未満	1 9 2
③ 20%以上 50%未満	1 1 2
④ 50%以上 90%未満	4 7
⑤ 90%以上	1 9



正解は100%です。私たちは誰でも病気の原因になる遺伝子の増化を数個は持っているといわれています。それなのに多くの人が発病しないのは、2つある遺伝子のうちひとつだけに増化があり、もうひとつは問題なく機能しているためです。

私たちは、一部の遺伝子を除けば両親から1コピーずつの遺伝子を受け継ぎ、そのため同じ遺伝子を2つずつ持っています。

2つの遺伝子の両方に増化を生じた人だけが発病するような遺伝病を「劣性遺伝病」といいます。これは「劣っている」という意味ではなく、単に遺伝形式を示すだけのものです（もっともこのような誤解を招きやすい名前は変えていくべきかもしれません）。

増化のある遺伝子を1つだけ持っていて発病しない人を「保因者」といいます。保因者の頻度は決して低くありません。1万人に1人が罹患する劣性遺伝病の場合（長野県なら患者数は約220人）、50人に1人は保因者です（長野県なら保因者数は4万4千人）。県内に患者さんが200人程度という頻度の低い病気でも、学校のクラスに1人ぐらいは保因者がいることとなります。このような遺伝病はたくさん知られていますから、計算上も病気の原因になる遺伝子をひとつも持っていない人というのは存在しません。

偶然保因者同士がカップルとなり、病気のお子さんが生まれた時に、初めてふたりは自分が保因者であったことに気づくこととなります。

遺伝の問題が特定の人の問題ではなく、誰でも当事者となりうることをぜひ理解してください。

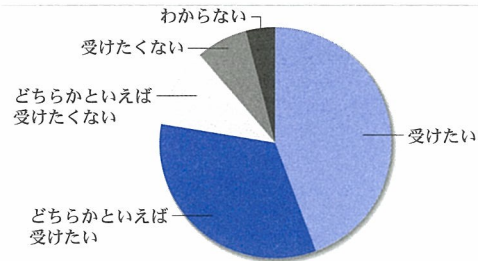


もしあなたの遺伝子を調べることであなたの体質や将来の病気がわかるならば検査を受けたいですか。

あなたの考えに最も近いものをひとつ選び、番号をマークしてください。

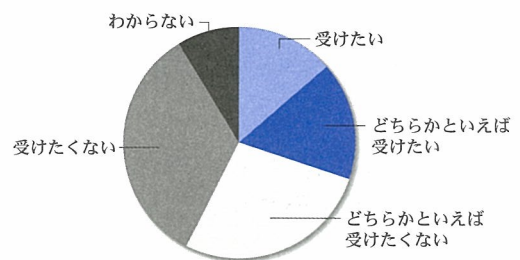
45) 予防法や治療法がある病気の場合。

- |                  |       |
|------------------|-------|
| ① 受けたい           | 2 1 5 |
| ② どちらかといえば受けたい   | 1 6 2 |
| ③ どちらかといえば受けたくない | 5 4   |
| ④ 受けたくない         | 3 5   |
| ⑤ わからない          | 2 0   |



46) 予防法や治療法がない病気の場合。

- |                  |       |
|------------------|-------|
| ① 受けたい           | 6 6   |
| ② どちらかといえば受けたい   | 8 0   |
| ③ どちらかといえば受けたくない | 1 3 2 |
| ④ 受けたくない         | 1 6 4 |
| ⑤ わからない          | 4 2   |



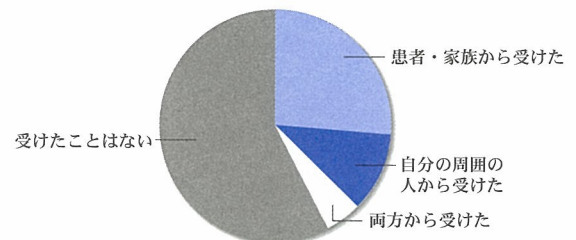
あなたのこれまでの経験についておたずねします。

あてはまるものをすべて選び、番号をマークしてください。

47) 患者さんや自分の身の回りの人から

遺伝に関する相談を受けたことがありますか。

- |                |       |
|----------------|-------|
| ① 患者・家族から受けた   | 1 2 5 |
| ② 自分の周囲の人から受けた | 5 3   |
| ③ 両方から受けた      | 2 4   |
| ④ 受けたことはない     | 2 7 4 |

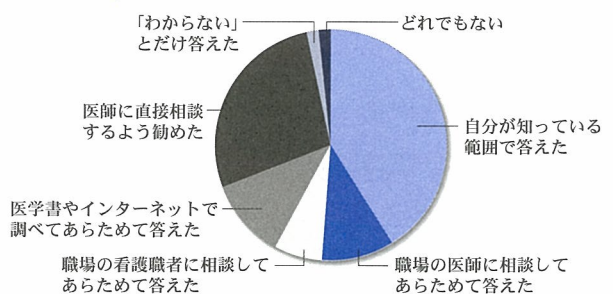


48) 前の質問で①または②と答えられた方におたずねします。

相談を受けた時、どのように対応しましたか。

あてはまるものをすべてマークしてください。

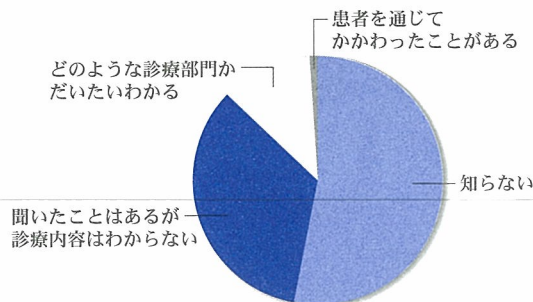
- |                           |       |
|---------------------------|-------|
| ① 自分が知っている範囲で答えた          | 1 4 6 |
| ② 職場の医師に相談してあらためて答えた      | 3 6   |
| ③ 職場の看護職者に相談してあらためて答えた    | 2 4   |
| ④ 医学書やインターネットで調べてあらためて答えた | 4 0   |
| ⑤ 医師に直接相談するよう勧めた          | 9 8   |
| ⑥ 「わからない」とだけ答えた           | 6     |
| ⑦ どれでもない                  | 6     |



4割以上の方が遺伝に関する相談を受けたことがあると回答しています。相談したいと思っても口にできなかった人のことを考えると、遺伝に関する悩みや心配を抱えている人が少なくないことがわかります。

49) 信州大学医学部附属病院に「遺伝子診療部」があるのを知っていますか。

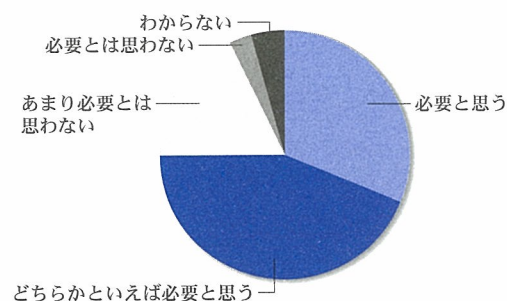
① 知らない	257
② 聞いたことはあるが診療内容はわからない	165
③ どのような診療部門かだいたいわかる	57
④ 患者を通じてかかったことがある	5



残念ながら多くの人にとって遺伝子診療部はまだ耳慣れない存在のようです。皆さんに知っていただくための私たちの努力が足りなかったかもしれません。ぜひこの機会に遺伝子診療部の存在を知り、利用していただければと思います。信州大学医学部附属病院遺伝子診療部のホームページは <http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/> です。

50) 日常業務のために、現在以上に遺伝について学ぶ必要があると思いますか。

① 必要と思う	152
② どちらかといえば必要と思う	213
③ あまり必要とは思わない	87
④ 必要とは思わない	14
⑤ わからない	21



<最後に>

これまでは臨床の場での「遺伝」は小児科や産科など、ごく一部の領域に限られたことがらでした。しかし今後はすべての領域で遺伝、遺伝子に関することが問題になってきます。そのためにもすべての医療者は遺伝に関する基本的な知識を身につけておく必要があります。

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部、信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座では、医療者・非医療者を含めてひとりでも多くの人に遺伝に関する正しい認識と知識を身につけていただくための活動を行っています。

遺伝について考えるためのビデオドラマも自主制作しました。皆さんに遺伝を正しく知っていただくために、どのような形であれ喜んでお手伝いしたいと思います。勉強会、講習会の企画など、ぜひお気軽にご連絡ください。

## 第4回

# 全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2006年11月18日（土）

開催場所：大阪大学

## 報告書

平成18年（2006年）

主催：平成17・18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：福嶋義光  
分担研究者：櫻井晃洋，千代豪昭，玉井真理子

当番施設：大阪大学（戸田達史 教授）

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  
〒390-8621 長野県松本市旭3-1-1  
Tel: 0263-37-2618  
Fax: 0263-37-2619

## はじめに

全国遺伝子医療部門連絡会議事務局  
福嶋義光（信州大学）  
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議  
当番施設 戸田達史（大阪大学）

本報告書は平成18年（2006年）11月18日（土）に大阪大学で開催された第4回全国遺伝子医療部門連絡会議で行なわれた講演および討議の概要をまとめたものである。

全国遺伝子医療部門連絡会議は、全国の大学病院等の高度医療機関において遺伝子医療（遺伝学的検査・遺伝カウンセリング等）を実践している部門の代表が集う会議であり、平成15年から毎年開催されている。

ヒトゲノム解析研究の進展および個人情報保護の徹底の観点から、ヒト遺伝情報の扱い方に関して文部科学省、厚生労働省、経済産業省等からガイドラインが出されており、各医療機関および研究機関においてヒト遺伝情報を扱う場合には遺伝カウンセリングが必須であることが記載されている。したがって、全国の大学病院等の高度医療機関においては遺伝子医療部門の設立が求められており、実際、平成18年（2006年）に我々が行なった調査では、遺伝子医療部門はすでに57の大学病院に設立されていることが判明した。しかし、各遺伝子医療部門においては、担当者の確保、遺伝学的検査の費用負担、遺伝カウンセリング料の設定、診療録の管理など多くの解決困難な問題を抱えているのも事実である。

今までに開催された3回の全国遺伝子医療部門連絡会議〔第1回（信州大学）、第2回（京都大学）、第3回（東京女子医科大学）〕においても、これらの問題については、種々の情報交換ならびに解決に向けた具体的提案がなされ、一定の成果をあげてきた。

第4回は大阪大学が当番校となり開催された。主催は平成18年度厚生労働省科学研究費補助金先端的基盤開発研究事業（1）ヒトゲノム・再生医療等研究事業（生命倫理分野）「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」（研究代表者：福嶋義光）であり、過去3回と同様、3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）の後援を得た。

2006年11月18日（土）には約70の大学等関連施設を中心に総勢約140名が集い、活発な情報提供と情報交換が行われた。今回初めての試みとして、「日本の遺伝子医療の発展のために」と題するグループワークを行なった。参加者は15～25名程度のグループに分かれ、診療費、診療システム、倫理的問題、人材確保、研究と診療とのギャップなどの各テーマについて、1) 現状、2) 問題点の整理、3) 具体的解決方法、について話し合った。この討議内容は極めて示唆に富むものであり、その概要は本報告書に記載されている。是非、多くの施設で御活用いただきたい。

次表に示すように、本連絡会議にはほとんどの大学と国立医療機関からの御参加をいただいている。今後、本連絡会議を真に有効なものとするために、今までに御参加いただけていない大学病院等に対しても積極的に参加を呼びかけていきたい。

本報告書には第4回連絡会議での発表内容、討議内容、2006年9月に大学病院等を対象として行なった遺伝子医療に関する調査結果、参加者を対象として行ったアンケート調査結果、および参加者名簿等が掲載されている。わが国の遺伝医療の発展のために御利用いただければ幸いである。なお、本報告書も第1～3回の報告書と同様、信州大学遺伝子診療部のホームページ <<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/index.htm>> に掲載する予定である。

### 全国遺伝子医療部門連絡会議出席状況

	第1回 信州大・福岡 (日本教育会館/東京)	第2回 京都大・小杉 (京都大学/京都)	第3回 京大医大・斎藤 (東京女子医大/東京)	第4回 大阪大・戸田 (大阪大学/大阪)
総参加施設数(うち、大学/国立高度医療機関の参加施設数)	54(48)施設*	78(52)施設	95(59)施設	70(54)施設
総参加者数(うち、大学/国立高度医療機関からの参加者数)	72(66)名	142(100)名	177(127)名	137(104)名

\*第1回は、大学/国公立センター/小児病院等、遺伝子医療部門に直接関連のある施設にのみ呼びかけた。

施設名	第1回	第2回	第3回	第4回
大学医学部/医科大学/大学附属病院	43施設 60名	49施設 97名	56施設 123名	52施設 100名
◎:遺伝子医療部門の責任者あるいはその代理が出席 (アンケート情報より),数字:◎以外の出席者人数				
北海道大学 附属病院	◎	◎1	◎1	◎1
札幌医科大学 附属病院				
旭川医科大学 附属病院	◎			
弘前大学 医学部附属病院				
岩手医科大学		1	1	1
秋田大学 医学部		1	◎	
山形大学 附属病院	1	◎	◎	1
東北大学 附属病院	◎	◎	◎	
福島県立医科大学			2	
群馬大学 大学院医学系研究科	◎1	◎		◎
自治医科大学	◎2	◎2	◎3	◎
獨協医科大学	3	2	1	1
筑波大学 附属病院	◎	◎		
埼玉医科大学		1	1	2
防衛医科大学校 病院				
千葉大学 医学部附属病院	◎	◎1	◎2	◎2
日本大学 医学部	2		1	2
帝京大学 医学部附属病院				
帝京大学 医学部附属溝口病院				
日本医科大学 付属病院	◎		◎2	◎
東京大学 附属病院	◎	◎	◎2	◎
東京大学 医科学研究所		◎	◎	◎
順天堂大学 医学部附属病院				
東京医科歯科大学	◎1	◎1	◎3	
慶応義塾大学	◎	◎	◎1	◎2
東京医科大学 附属病院	◎1	◎	◎1	
東京医科大学 霞ヶ浦病院			1	◎
東京女子医科大学	◎1	◎1	◎18 *当番施設	◎2
東京慈恵会医科大学 附属病院				
昭和大学 医学部附属病院	1			
東邦大学 医療センター大森病院	1	1	2	◎2
杏林大学 医学部	1	1	2	
横浜市立大学 医学部	◎	◎1	◎1	◎1
聖マリアンナ医科大学 病院				
聖マリアンナ医科大学 横浜市西部病院	1		1	
北里大学 医学部附属病院遺伝子診療部	◎1	◎	◎2	◎
東海大学		1	3	◎1
山梨大学		◎	◎	
信州大学 医学部附属病院遺伝子診療部 * 事務局	◎5 *当番施設	◎5	◎6	◎9
新潟大学 医歯学総合病院		◎	◎5	◎3
富山医科薬科大学 医学部附属病院	1			
金沢大学 医学部附属病院				
金沢医科大学			◎	2

施設名	第1回	第2回	第3回	第4回
大学医学部/医科大学/大学附属病院(つづき)				
福井大学 医学部附属病院				
浜松医科大学	◎	◎	◎	◎
岐阜大学	1	1	2	
名古屋大学 医学部附属病院		◎2	◎2	1
名古屋市立大学	◎	◎	◎	
藤田保健衛生大学		◎1	◎1	2
愛知医科大学			1	2
三重大学 医学部附属病院		1	1	◎
奈良県立医科大学 附属病院	1			◎
滋賀医科大学 附属病院				1
京都大学病院	◎1	◎20 *当番施設	◎1	◎2
京都府立医科大学	2	◎3	◎2	1
関西医科大学 附属病院				1
大阪医科大学 附属病院		◎	1	◎
大阪市立大学 大学院医学研究科	1	1		2
大阪大学 医学部附属病院	◎	◎3	◎2	◎13 *当番施設
近畿大学 医学部		1		1
和歌山県立医科大学 附属病院				
神戸大学	◎		1	
兵庫医科大学 附属病院	◎	◎1	◎1	◎
鳥取大学		◎	◎2	
岡山大学 医学部・歯学部附属病院				
川崎医科大学 附属病院				
島根大学 医学部附属病院	◎	◎	◎	◎
広島大学 病院	◎		◎	2
山口大学 医学部	◎1	◎2	◎2	◎1
徳島大学 医学部附属病院			◎	
愛媛大学 医学部附属病院	◎	◎	◎	1
高知大学 医学部	◎	◎1	◎	◎
香川大学 医学部附属病院				1
産業医科大学 病院				
九州大学病院				◎
九州大学病院 別府先進医療センター		1	1	
福岡大学 医学部		1	1	◎
久留米大学 医学部小児科	◎	◎1	◎	◎
佐賀大学 医学部附属病院				◎
長崎大学 医学部・歯学部附属病院	◎	◎	◎	◎
熊本大学 医学部附属病院	1			
大分大学 医学部			1	1
宮崎大学 医学部		◎1		◎1
鹿児島大学 医学部・歯学部附属病院	◎	◎1	◎	◎1
琉球大学 医学部			2	◎
<b>国立高度医療機関</b>	<b>5施設 6名</b>	<b>3施設 3名</b>	<b>3施設 4名</b>	<b>2施設 4名</b>
	◎:遠伝子医療部門の責任者あるいはその代理が出席 (アンケート情報より),数字:◎以外の出席者人数			
国立成育医療センター	◎1	◎	◎	
国立精神・神経センター	◎	◎	◎1	◎1
国立循環器病センター	1	1	◎	◎1
国立がんセンター	1			
国立国際医療センター	1			
国立長寿医療センター				

施設名	第1回	第2回	第3回	第4回
その他の病院	2施設 2名	12施設 15名	14施設 17名	9施設 15名
◎:遺伝子医療部門の責任者あるいはその代理が出席 (アンケート情報より),数字:◎以外の出席者人数				
独立行政法人 国立病院機構 京都医療センター		1	◎	
独立行政法人 国立病院機構 岡山医療センター小児科		1	1	
独立行政法人 国立病院機構 香川小児病院小児科		1		
独立行政法人 国立病院機構 九州医療センター		1		
カレスアライアンス天使病院 臨床遺伝診療室			◎	
癌研有明病院 看護部			1	
聖路加国際病院			1	2
墨東病院 小児科			1	
東京逓信病院 小児科	1	1	1	1
NTT東日本関東病院 内視鏡部		1	1	
神奈川県立こども医療センター 遺伝科		◎1	◎2	◎2
栃木県立がんセンター 研究所	1			
埼玉県立小児医療センター 遺伝科			◎	
聖隷浜松病院 小児科(遺伝相談外来)		1	1	◎
愛知県心身障害コロニー 発達障害研究所		3	◎1	2
愛知県がんセンター 研究所分子腫瘍学部			1	
公立学校共済組合近畿中央病院 遺伝子診療センター		◎	◎	◎
大阪府立母子保健総合医療センター企画調査部				1
大阪府立急性期・総合医療センター				2
大阪けいさつ病院				1
大阪大学歯学部附属病院				1
奈良県立奈良病院 新生児科		1		
兵庫県立塚口病院 小児科染色体外来		1		
その他の大学 #:遺伝カウンセリングコース設置	2施設 2名	6施設 9名	7施設 11名	3施設 7名
お茶の水女子大学#	1	2	1	
川崎医療福祉大学#	1	1	2	2
近畿大学#		3	2	2
大阪大学大学院				2
県立新潟女子短期大学		1		
上智大学 カウンセリング研究所			1	
日本赤十字看護大学		1	1	
聖路加看護大学			2	
愛知学院大学 歯学部附属病院			2	
大阪歯科大学		1		
神戸常盤短期大学				1
省庁	0施設 0名	0施設 0名	1施設 1名	0施設 0名
厚生労働省 雇用均等・児童家庭局 母子保健課			1	
企業/研究所等	2施設 2名	8施設 12名	10施設 16名	3施設 5名
マスメディア	0社 0名	0社 0名	4社 4名	1社 2名
患者・家族会/個人参加	0名	6名	1名	4名

# 目次

はじめに	福嶋義光 (信州大学), 戸田達史 (大阪大学)	
全国遺伝子医療部門連絡会議 出席状況		
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議開催のお知らせ (*2006年10月10日送付)		1
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議プログラム		3
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議議事録		
	総合司会：戸田達史 (大阪大学), 福嶋義光 (信州大学)	
第1部 <着床前診断, 発症前診断をめぐって>		
「着床前遺伝子診断の現状と可能性」	末岡 浩 (慶應大学)	6
「神経難病の発症前診断 - どのように向き合うか-」	吉田邦広 (信州大学)	8
「遺伝子診療の社会文化的側面に関する日欧比較研究：発症前診断を中心に」	霜田 求 (大阪大学)	10
第2部 <遺伝子医療の現状>		
「認定遺伝カウンセラー制度とその周辺」	高田史男 (北里大学)	14
「自治体行政との関わり, 福祉との連携 - 大阪における遺伝性神経難病ケアへの取り組み」		
狭間敬憲 (大阪府立・急性期総合医療センター, 大阪難病医療情報センター)		17
「遺伝学的検査の保険適用と今後の課題：アンケート調査結果を基に」	福嶋義光 (信州大学)	21
第3部 <グループワーク> 「日本の遺伝子医療の発展のために」		
オリエンテーション	司会：戸田達史 (大阪大学)	
分科会		
1) 診療費, 遺伝カウンセリング料, 遺伝学的検査料など費用負担の問題		27
2) 遺伝子医療における診療システムの問題 (予約受付, 診療録, フォロー etc.)		31
3-1) 出生前診断の倫理的問題		34
3-2) 発症前診断の倫理的問題		37
4) 遺伝子医療部門の人材と faculty development		41
6) 遺伝学的検査：研究から診療に向けてのギャップ		47
第4部 <総合討論> 「各分科会討議内容発表」	司会：平原史樹 (横浜市立大学)	53
参考資料		
1. 「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」(厚生労働省)		63
2. 日本医学会から各分科会への「遺伝学的検査の適切な実施について」の通知		
3. D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査 (H18年度 医科診療報酬点数表 第3部「検査」)		64
4. 「保険診療によって行なわれる遺伝子検査の受託について」(日本衛生検査所協会)		
5. 「遺伝子医療に関する調査」結果 (*2006年9月実施)		67
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議参加者を対象としたアンケート調査結果		79
第4回全国遺伝子医療部門連絡会議参加施設名簿		87
第5回全国遺伝子医療部門連絡会議 開催予定		
「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 18 年 10 月 10 日  
大学病院 病院長 殿  
医療機関 施設長 殿  
臨床遺伝専門医研修施設 指導責任医 殿

平成 18 年度厚生労働省科学研究費補助金  
「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：福嶋義光)

## 「第 4 回 全国遺伝子医療部門連絡会議」開催のお知らせ

第 4 回全国遺伝子医療部門連絡会議を下記の日程で開催しますので、御連絡申し上げます。

別紙に示しますように、ヒトゲノム解析研究の進展および個人情報保護の徹底の観点から、ヒト遺伝情報の扱い方に関するいくつかのガイドラインが出されています。それらのガイドラインには各医療機関および研究機関において遺伝情報を扱う場合には遺伝カウンセリングが必須であると記載されており、各施設においてはそれを行うことのできる遺伝子医療部門の設立が求められています。

すでに大学病院を中心とする特定機能病院ではそのほとんどに遺伝子医療部門が設立されており、今までに開催した 3 回の全国遺伝子医療部門連絡会議には計 64 の大学病院、5 つの国立医療機関、その他多くの施設から代表者が集い、遺伝子医療の実践に関連して、担当者の問題、診療費の問題、診療録の問題など、各施設間の情報交換、意見交換を行いました。その内容につきましては各大学病院・国立医療機関などに報告書をお送りしたほか、「信州大学遺伝ネットワーク GENETOPIA」  
<<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/index.htm>>の「国内遺伝子医療体制構築に関する情報」にも掲載しております。現在の我国における遺伝子医療に関する情報を得ることができますので、是非御覧いただきたいと存じます。

今年は大阪大学において「日本の遺伝子医療の発展と今後の課題」をテーマに開催します。貴施設からも是非御参加下さいませよう御案内申し上げます。御不明な点がございましたら下記事務局までお問い合わせ下さい。

### 記

## 「第 4 回 全国遺伝子医療部門連絡会議」

とき： 2006 年 11 月 18 日 (土) 13:00-19:00

ところ： 大阪大学 医学部 銀杏会館

内容： 同封のプログラムを御覧下さい。\*今回はじめてグループワークを実施します。

参加費： 無料

事前登録：おおよその参加者数、グループワークのグループ分け、さらに懇親会の参加者数を把握するため、同封の参加連絡票に必要事項をご記入の上、**11 月 2 日 (木) までに FAX にて御連絡**いただきたくお願い申し上げます。

第 4 回連絡会議担当責任者：戸田達史 (大阪大学大学院医学系研究科臨床遺伝学教授)

事務局：信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野

〒390-8621 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 18 年度厚生労働省科学研究費補助金

「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」

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

(別紙)

## 診療における遺伝情報の取扱いについてのガイドライン

従来、我国では遺伝情報の取扱いについての指針として、研究を行う際には遺伝カウンセリングの提供を考慮すべきであることが、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（2001）」<sup>1)</sup>に記載されていましたが、診療においてどのように遺伝情報を用いるべきかについての指針は、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（2003）」<sup>2)</sup>があるのみで、国としての方針は示されていませんでした。しかし、厚生労働省では平成16年12月24日に告示した「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」<sup>3)</sup>の中に、「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」の項目（下記参照）を設けるとともに、診療における遺伝学的検査については、遺伝医学関連10学会が作成した「遺伝学的検査に関するガイドライン」（2003年8月公表）等を参考とすべきであることを記載しています。

---

### 「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」

（厚生労働省 平成16年12月24日告示）

#### 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ガイドラインを参考とし、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。

---

1) 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.mext.go.jp/a\\_menu/shinkou/seimei/main.htm](http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/main.htm)>

2) 遺伝医学関連10学会合同（日本人類遺伝学会、日本遺伝子診療学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本小児遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本マススクリーニング学会、日本臨床検査医学会、家族性腫瘍研究会）「遺伝学的検査に関するガイドライン」 <<http://jshg.jp> を開き、[参考資料]へ>

3) 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」（平成16年12月24日告示）<<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>>

# 第4回全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム

## —日本の遺伝子医療の発展と今後の課題—

日時：2006年11月18日（土）13:00-19:00

場所：大阪大学医学部 銀杏会館 <<http://www.jwri.osaka-u.ac.jp/about/ichoh.html>>

主催：平成17・18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：福嶋義光）

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：戸田達史（大阪大学），福嶋義光（信州大学）

13:00-13:05 開会挨拶 戸田達史（大阪大学）

### 第1部 <着床前診断，発症前診断をめぐって>

13:05-13:25 「着床前遺伝子診断の現状と可能性」 末岡 浩（慶應大学）

13:25-13:45 「神経難病の発症前診断 -どのように向き合うか-」 吉田邦広（信州大学）

13:45-14:05 「遺伝子診療の社会文化的側面に関する日欧比較研究：発症前診断を中心に」  
霜田 求（大阪大学）

### 第2部 <遺伝子医療の現状>

14:05-14:25 「認定遺伝カウンセラー制度とその周辺」 高田史男（北里大学）

14:25-14:45 「自治体行政との関わり，福祉との連携 -大阪における遺伝性神経難病ケアへの取り組み」  
狭間敬憲（大阪府立・急性期総合医療センター，大阪難病医療情報センター）

14:45-15:05 「遺伝学的検査の保険適用と今後の課題：アンケート調査結果を基に」 福嶋義光（信州大学）

### 第3部 <グループワーク> 「日本の遺伝子医療の発展のために」

15:05- グループワーク オリエンテーション 戸田達史（大阪大学）

休憩，移動

15:30-16:30 分科会：10-15人／グループが以下のうち一つのテーマで討議。

- 1) 診療費，遺伝カウンセリング料，遺伝学的検査料など費用負担の問題
- 2) 遺伝子医療における診療システムの問題（予約受付，診療録，フォローetc.）
- 3) 出生前診断，発症前診断などの倫理的問題
- 4) 遺伝子医療部門の人材と faculty development
- 5) 実際の症例で困っていること
- 6) 遺伝学的検査：研究から診療に向けてのギャップ
- 7) その他

### 第4部 <総合討論>

16:30-17:30 司会：平原 史樹（横浜市立大学）

17:30 閉会

17:40-19:00 懇親会 [銀杏会館内ミネルバ（リーガロイヤルホテル直営），会費制（4000円程度）]

## ＜グループワーク＞「日本の遺伝子医療の発展のために」について

過去3回の全国遺伝子医療部門連絡会議で行なわれた総合討論やアンケートの結果により、わが国の遺伝子医療の現状と解決すべき問題点については、かなり論点がはっきりしてきたように思われました。今回、第4回目の連絡会議では新たな試みとして、いくつかのテーマについて少人数でディスカッションを行なう機会を設けることといたしました。

テーマとしては下記のようなものを考えております。

### 1) 診療費、遺伝カウンセリング料、遺伝学的検査料など費用負担の問題

[病院料金規程の中に遺伝カウンセリング料の項目を設けて、自費で診療を行なっている施設が増えてきていますが、今後も自費診療という位置づけのままでよいのか、また、遺伝学的検査料をどのように考えればよいのか、遺伝子医療における費用負担についてはさまざまな問題があります。]

### 2) 遺伝子医療における診療システムの問題（予約受付、診療録、フォローアップ etc.）

[予約受付の方法、診療録の位置づけ、診療録の保管方法、継続したフォローアップのあり方など、遺伝子医療における診療システムについてはさまざまな問題があります。]

### 3) 出生前診断、発症前診断などの倫理的問題

[出生前診断を要望された場合の重篤さの判断や予防法・治療法のない疾患の発症前診断のあり方など、遺伝学的検査にはさまざまな倫理的問題があります。倫理委員会との関係なども検討していく必要があります。]

### 4) 遺伝子医療部門の人材と faculty development

[現状では、遺伝子医療部門で専任で働いている方は極めて少なく、ほとんどの施設では他の業務と兼務されている方が多いと思います。遺伝子医療部門の人材をどのように確保するか、また担当者のスキルアップをどのようにはかっていったらよいのか、さまざまな問題があります。]

### 5) 実際の症例で困っていること

[遺伝子医療部門にはさまざまな患者・家族・クライアントが訪れます。対応の難しかった事例について、ディスカッションする場として、このグループを設けました。]

### 6) 遺伝学的検査：研究から診療に向けてのギャップ

[現在、遺伝学的検査は大学の研究室で行なわれているのがほとんどです。医療サービスの一環として行なっていくためには、商業ベースの基盤が必要ですが、稀な疾患の遺伝学的検査を検査センターが請け負ってくれることはあまり期待できません。研究終了後の遺伝学的検査のあり方について考えたいと思います。]

### 7) その他

[御希望があれば上記以外のテーマを設定することも考えたいと思います。御希望のテーマを参加連絡票に記載してください。]

\*参加者の御希望をもとにグループを結成し、それぞれのテーマについて討論をすすめていただきます。討論内容の要旨は、総合討論の中で御発表いただくとともに、報告書にも掲載させていただきたいと考えております。

\*グループ分けは当日受付にてご案内させていただきます。会場の都合上、事務局にてあらかじめグループの人数調整をさせていただきますが、ご希望に添えない場合がありますことをご了承ください。

\*なお、5)を希望の方は、事例についての概要（個人情報を除く）を記載したものを別紙に作成し（特に様式は問いません）、参加連絡票とともにお送りください。