

# 第4回全国遺伝子医療部門連絡会議

## 議事録

第1部 <着床前診断, 発症前診断をめぐって>

第2部 <遺伝医療の現状>

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」

第4部 <総合討論> 各分科会討議内容発表・討議

---

## 第1部 <着床前診断，発症前診断をめぐって>

### 講演要旨

「着床前遺伝子診断の現状と可能性」

末岡 浩（慶應大学）

「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）

「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）

## 着床前遺伝子診断の現状と可能性

慶應義塾大学 医学部産婦人科学教室  
末岡 浩

本邦における着床前遺伝子診断 (preimplantation genetic diagnosis: PGD) の歴史は、1990 年代初頭に開始された。技術的な面では生殖医学の急速な発展とそれに基づく生殖補助技術の発展と普及は、高い妊娠成功率の達成を成し遂げた。さらに、遺伝子解析技術の急速な発展は、遺伝医学を研究から臨床へフィードバック効果をもたらした。この接点に産声を挙げたのが PGD である。

技術面において、本邦は生産的な技術開発と安定的な医療の提供がなされている点で、他国を凌駕しているが、問題として当初より提起されていたのが倫理問題であった。戦争を経験し、優生思想に基づく思想教育がなされた歴史を有する本邦で、生命の選択につながる技術との意見もあり、その議論の場を提供し、時間をかけて社会が理解するためのプロセスが必要であった。この生命倫理について、とくに妊娠が成立してから行なう出生前診断について人工妊娠中絶の可能性を有するとの批判がないわけではない。しかし、出生前診断についての議論が公開の場で議論することがなされて来なかったこともあり、PGD のための議論で初めて公開の議論が行なわれるようになった。PGD の研究が 1992 年に開始されて以来、実に 11 年経過して実施施設内での倫理審査申請に至り、その結果として 13 年後に初めての妊娠が成立するに至った。

我々は、平成 15 年に Duchenne 型筋ジストロフィー (DMD) の遺伝子保因者に対して PGD を申請して以来、平成 18 年 7 月までに慶應義塾大学医学部倫理委員会および日本産科婦人科学会倫理委員会に 9 件の DMD、ミトコンドリア病 1 件の申請を行い、現在 4 症例に対して PGD を実施した。この PGD に関わる実施効率、診断成績等をするに至ったが、なお、解決すべき諸問題が多く存在する。

基本法として体外受精を基盤にするため、そのプライミングとして、GnRHa long protocol および hMG-hCG による排卵誘発後に採卵、ICSI 法による顕微授精を行い、Veck 分類 3 以上の比較的良好胚から 66 時間後に 6~8 細胞期胚から 2 割球、4~5 細胞期胚から 1 割球の生検を行った。生検は透明帯のレーザーによる開孔の下に、吸引法で採取した。採取割球は鏡検して有核であることを確認し、無核の fragmentation を区別して分類した。これによって PCR 増幅効率は 62.0~90.0%に向上した。遺伝子型は dystrophine 遺伝子の intron の point mutation によるスプライング異常例および deletion の遺伝子型を起因とする例について実施した。基本法として nested PCR を用い、point mutation については second PCR を TaqMan PCR とする系、second PCR も conventional PCR として sequencing を行う系の 2 系統で分析した。胚移植に関しては 2 割球採取し得たものを優先し、さらに遺伝子診断が一致した胚を優先、胚形態および成長の良好なものを優先させた。d-3 に長期培養を開始し、d-4 または d-5 に胚移植を行った。施行 100 卵子を採取した中で、成熟卵であった 92 個に対して卵細胞質内精子注入法 (ICSI) によって授精し、良好形態胚 53 個から胚生検を行なった。遺伝子診断割球数 91 個であり、うち遺伝子診断が完了できたものは 60 であった。すなわち、採取卵の 30%が診断された胚であり、遺伝情報と胚分割良好な胚による移植可能胚は 10~20%と推定された。平成 18 年 7 月までに 4 症例に延べ 7 回の PGD を行い、2 例の妊娠を得た。

PGD は胚の成育が良好であり、なおかつ診断が正しくなされたものを胚移植に供することができることから移植可能胚数は対象胚のうち一部に限定される。生検割球がフラグメンテーションか否かを鑑別するために核の確認が有効と考えられたが、欠失型についてはなお確実な情報ではないため、妊娠成立後に加えて出生前診断を行うオプションを用いることが有効であると考えられた。

現在の問題点として倫理申請および審査に要する時間が長期に亘り、長いもので学内・学会双方の倫理審査に 2 年以上を経過している点は、改善の余地があり、クライアントの苦慮を軽減させる条件の一つと考えられた。今後、経費負担、安全性へのコンプライアンスなどがさらに検討事項として指摘された。

---

## 講演後質疑応答

Q：倫理委員会で審査において第三者の審査希望の必要性をお話しなさいましたが、具体的にはどのようなことをお考えでしょうか。

A：ある学会の資金を使って、様々な方にお集まりいただいて審議するということは比重が大きくなってくると思われます。すなわち件数も増え、種類も多くなることさらにその背景も様々であることを考えるとその学会の倫理委員会の構造だけでは対処するのが難しいのが現状です。そこで専門の学会、特に人類遺伝学会などは特に加わるべき団体だと思っておりますが、その他遺伝カウンセリング学会等を含めた遺伝に関わる学会も加わって、審査が円滑に行われるようになればよいと考えています。

Q：着床前診断の費用負担、および習慣流産を経験していない転座カップルについてのお考えをお聞きしたい。

A：おっしゃるとおり、日本の状況としては、議論の過程にあると理解して良いと思っています。諸外国のことを先に申し上げますと、オーストラリアでは最初は研究ではじまりましたが、その後、資金がなかなか行きわたらなかつたと聞いております。一回の体外受精に2500ドルかかります。さらに遺伝子の検査に2500から3000ドルを患者さまからいただくということで行われているそうです。われわれもこれまで研究費で支えてきましたが大変苦しい。クライアントがどこまで費用を負担できるかという問題もありますが、現実診療の中にこれが入ってくると、今後の継続は難しいと思われまます。また、均衡型転座でも習慣流産を伴わなければいけないのかという議論は過程の中にありました。逆にいうと、習慣流産を伴わないかつすでに均衡型転座だと分っている人に対して申請が出てきたというケースはいまのところないのですが、そのようなケースを出したときに倫理委員会はどのように考えるのかというのが、次のステップになると思われまます。現状で（習慣流産を経験していないけれどすでに均衡型転座だと分っている人）はいらっしゃいます。さらに、習慣流産のご夫婦が遺伝病という場合はどちらを優先してやるべきなのか、どちらが重いのか、いずれにせよ自然淘汰ということで処理されるのかもしれないなど悩ましい症例もあります。ステップを踏みながら考えていきたいと思っています。

## 神経難病の発症前診断 一どのように向き合うかー

信州大学医学部附属病院 脳神経内科, リウマチ・膠原病内科  
吉田 邦広

有効な予防法や治療法のない神経難病の発症前遺伝子診断(以下、発症前診断)は遺伝医療の中でも最も対応に苦慮する課題の一つである。しかしながら実際の日常診療においては神経難病患者に対する遺伝子検査は汎用されており、結果的に神経難病の発症前診断の潜在的なクライアントは増え続けていると考えられる。欧米諸国では神経難病の発症前診断は1990年台の半ばより広く行われており、クライアントに対する遺伝カウンセリングの指針が確立され、また検査前後のクライアントの心理的な評価も精力的になされてきた。一方、我が国では遺伝子医療の体制整備が遅れていることもあり、神経難病の発症前診断はこれまでにあまり論議されて来ず、その実態も十分に知られていなかった。

今回、第4回全国遺伝子医療部門連絡会議に際して、神経難病の発症前診断の実態を全国調査した。調査は全国の大学病院、国立病院など124施設にアンケートを送付し、86施設から回答が得られた(回収率69%)。この86施設のうち63施設では2004年4月~2006年3月の間に神経難病の発症前診断に関連したクライアントを経験していた。この63施設は特定の地域に偏っておらず、全国的に分布していた。

上記63施設に対する調査では、疾患別に最も多かったのが筋強直性ジストロフィーの110家系150名であった。次いで脊髄小脳変性症67家系86名、球脊髄性筋萎縮症32家系40名、Huntington病26家系31名であった。プリオン病は5家系13名であったが、3施設に集中していた。筋萎縮性側索硬化症は2施設で各1家系1名ずつ、アルツハイマー病は該当するクライアントがいなかった。なお家族性アミロイドポリニューロパチーは正確な実数は判明しなかったが、かなりの数に上ることが推察された。ただし本症では肝臓移植という根治療法が定着しており、他疾患と同様に論議することは適切でないと考えられた。

神経難病の発症前診断に関連したクライアントに向き合う職種をたずねたところ、63施設のうち35施設では臨床遺伝専門医が全カウンセリング時間のうち75-100%に参加していた。つまり過半数の施設では個々の専門性にかかわらず臨床遺伝専門医が中心となって遺伝カウンセリングを行っていることが明らかとなった。一方で全カウンセリング時間の75-100%に神経内科医が参加している施設は10施設、看護師が参加している施設は13施設であった。臨床心理士などそれ以外の職種の関与は神経内科医や看護師よりもさらに少ないものであった。

本課題に対する今後の姿勢をたずねたところ、36施設は自施設で遺伝カウンセリングを行うと回答し、23施設はクライアントによって自施設で遺伝カウンセリングを行うか、他施設に紹介するかを決めるとの回答であった。神経難病の発症前診断を希望するクライアントに対して、よりよい遺伝カウンセリングを提供するために今後、どのような点を改善すべきかをたずねたところ遺伝カウンセリングにかかわる職種の充実を望む意見が最も多かった。次いで遺伝カウンセリングに対する診療報酬のあり方の見直し、遺伝カウンセリングのための場所や時間の確保、遺伝学的な検査体制の整備・充実を期待する意見が続いた。

今回のアンケートの結果、事前の予想よりも多くのクライアントが実際に医療機関を受診しているという実態が明らかとなった。また人的にも時間的にもコスト・パフォーマンス的にも決して恵まれない医療環境の中で臨床遺伝専門医が中心となって神経難病の発症前診断に向き合っているという実態も明らかとなった。こういう厳しい状況の中でもほとんどすべての施設では今後も本課題に対して前向きに取り組むという姿勢が示されたことは我が国の遺伝医療体制が着実に整備されてきたことを示唆するものと考えられる。倫理的、社会的に多くの問題を含む神経難病の発症前診断に対応していくには、担当する個々人の遺伝カウンセリングのスキル・アップに加えて多職種によりよい連携が不可欠である。今後、臨床遺伝専門医のみならず、認定遺伝カウンセラーなどの非医師の遺伝カウンセラーを遺伝医療の現場で有効に活用するためには遺伝カウンセリングの医療としての社会的、経済的基盤を確立することが最も重要ではないかと思われる。

---

## 講演後質疑応答

- Q：(ハンチントン病の発症前診断を受けた方の結果告知後の follow up に関連して) ハンチントン病については 1995 年おそらく UBC だと思われませんが大規模なものが行われています。ハンチントン病を例にとると、もともと自殺率が高い疾患なので、(発症前診断後に自殺、自殺企図、精神異常が約 1% 程度見られることに対して) 遺伝子診断・発症前診断ということだけが原因とは切り分けられない。もともとあるからあのような研究があるかと思われま。他の疾患で同様の研究はどうでしょうか。ご指摘されたことは当然ですが、一般に重み付けなどどうかと思い、おたずねしました。
- A：先生のおっしゃるとおり、ハンチントン病はもともと自殺者が多い病気なので、自殺率に関しては少しバイアスがかかっていると思います。文献をみても神経難病に関しては脊髄小脳変性症は少しありますが、ハンチントン病が圧倒的に多く、まとまった仕事となるとハンチントン病になるかと思われま。
- Q：神経難病の遺伝子診断で、自我強度はいろいろな測り方があるかと思いますが、自我強度のどのあたりの柱を自我強度だとお考えですか。
- A：それは重要なご指摘だと思われま。私自身は臨床心理に関しては素人ですので自我強度を自ら評価しているということはありません。今後、特に臨床心理の先生方に教えて頂いて学びたいと思っています。神経難病の発症前診断を希望するクライアントの検査前後の心理学的な評価という点では我が国は欧米諸国に大きく立ち遅れていると思います。こういう意味でも臨床心理の先生方には今後、是非この課題に積極的に関わって頂きたいと思っています。
- Q：神経難病の特徴は、非常に横に広がっている(兄弟など)というところにあります。我々の施設にみえるクライアントはいますが、広げておじさんなどになると遠方に住んでいたりします。全国的な協力という点で思うのは、ある施設ではやってくれるけれどもこっちではやってくれないなど考え方が違うという問題もある一方で、統一基準も難しいとおもうのですが。
- A：全くご指摘のとおりで、アンケートの自由記載に多施設との連携を重視される方が結構いらっしゃいました。また、ある施設ではやるのにある施設ではやらないなどの対応に患者さんが戸惑うことがあると思われま。その意味で、各施設がどのように情報を共有し、連携をするかということは大きな問題と考えま。個人情報保護の問題もありますので同一家系とは言っても情報交換・共有のあり方はケース・バイ・ケースと思われま。実態調査を見てもクライアントは特定の地域にかたまっている訳ではありません。本課題に対しても各施設間の連携のあり方を考えなければいけないというのが、本日の私の提案の一つです。

# 「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」

大阪大学大学院 医学系研究科・医の倫理学  
霜田 求

## 研究の背景

- ・ 遺伝子診療(遺伝医療)に関わる倫理的問題の研究に従事  
→大阪大学医学部附属病院・遺伝子診療部・運営委員会での症例カンファレンスでの議論  
→遺伝子医療をめぐる倫理的・社会的諸問題の文献研究の成果公表
- ・ 欧州(ドイツ、オーストリア)の人文社会系研究者との対話・コミュニケーションの技法開発とその有効性に関する共同研究の蓄積  
→発症前診断をめぐる社会文化的側面を、欧州と日本とでそれぞれ調査し、比較しながら、改善の方向性を探るといった構想

## 日本側研究組織

- ・ 研究テーマ:「遺伝子診療(遺伝学的検査・診断、遺伝カウンセリング)の社会文化的側面に関する分野横断的研究」
- ・ 研究代表者:中岡成文(大阪大学コミュニケーションデザイン・センター長・臨床医学)
- ・ 研究分担者:
  - 岩江荘介(大阪大学大学院医学系研究科・医の倫理学・博士課程)
  - 岩淵登希子(追手門学院大学社会学部・社会学・講師)
  - 工藤直志(大阪大学大学院人間科学研究科・社会環境学・博士後期課程)
  - 坂本恭子(大阪大学サステナビリティサイエンス研究機構・生命倫理学・特任研究員)
  - 霜田求(大阪大学大学院医学系研究科・医の倫理学・助教授)
  - 西田千夏子(大阪大学大学院医学系研究科・乳癌内分科・特任研究員)
  - 西村ユミ(大阪大学コミュニケーションデザイン・センター・看護学・助教授)
  - 堀江剛(広島大学総合科学部・臨床哲学・助教授)
- ・ 研究協力者:酒井規夫(大阪大学医学部附属病院・遺伝子診療部・外来医長)
- ・ 研究資金:文科省科研費(欧州側:オーストリア政府助成金)
- ・ 倫理審査:大阪大学コミュニケーションデザイン・センターの倫理審査委員会にて承認済み

## 研究の目的(1)

- ・ 本研究は、遺伝子診療において当事者が直面している問題点・課題を、とくに「遺伝」「遺伝子」を取り巻く社会文化的側面に焦点を当てつつ、論点の整理を行うこと、しかも医学・医療の枠組みの中で考えるだけでなく、人文・社会諸科学の分野を横断する多角的な視点から考察を加えると同時に、関係当事者間での集中的な対話を軸にした方法論の確立も射程に入れ、現場で生じる問題解決の可能性を検討することを目的とする。

## 研究の目的(2)

- ・ とりわけ発症前診断に関わるいくつかの倫理的・社会的な論点、具体的には「遺伝と差別」、「難病や障害を抱えて生きること」、「知ること／知らないでいることの含意」、「当事者の人生設計への関与」、「リスク認知の多様性」といった論点を、クライアントの価値観・意思・選択の背後にある社会文化的側面(背景・文脈)に着目しつつ、同時に医療者の側の価値観や思考様式、関連する専門職それぞれの規範およびそれを支える倫理観を探る中で、解明することを目指す。それを踏まえて、発症前診断を求める人にはどのようなサポートやケアが必要なのかを探る。

## 研究の方法と概要:

### (1)政策分析

- ・ 各種ガイドラインや関連文献を精査し、遺伝子診療を規制するルール策定の背景と経緯およびその中で浮上してきた問題点をまとめ、現在、各当事者が直面する課題を明確化する。具体的には、日本における行政指針の策定過程における問題点および指針が現在現場に及ぼしている影響力、関連専門職の認定制度の在り方などを問題とする。(2006年7月大阪にて開催された予備的ワークショップで、このテーマで欧州側参加者との間で討議を行った。)

## 研究の方法と概要:

### (2)問題点・課題の抽出

- ・ 遺伝子診療に従事する医療者数名(臨床遺伝専門医、遺伝専門看護師、認定遺伝カウンセラー)に対するインタビューを行い、現状と問題点・課題を把握する(2006年9～10月実施)。それを基にして、日本全国の遺伝子診療実施施設・部門を対象としたアンケート調査を行い(2006年11～12月)、より包括的な情報を収集し、その分析に当たる。その内容を踏まえて、遺伝子診療実施医療者、可能であればクライアントとその家族、患者団体関係者へのインタビューを行い(2007年2～3月)、とくに発症前診断における問題点・課題を明確にする。

### 研究の方法と概要:

#### (3)比較検討

- ウィーンで開催するワークショップにおいて、日本側のアンケートの分析結果及び当事者インタビューの内容を報告し、欧州側の報告と併せて意見交換を行う(2007年3月予定)。そこでは、哲学的な方法論に基づいての関係当事者間で遂行される少数者間での対話(「ソクラテック・ダイアローグ」と呼ばれる)の実施に向けての話し合いももたれる。

### 研究の方法と概要:

#### (4)対話実践とまとめ

- 現場において問題となる具体的な論点(例:遺伝学的検査の実施を求めて来談するクライアントに対して、場合によっては検査を断ることは正当化できるか)を離れて、一定の関連を有するとされる抽象的なレベルのテーマ(例:「知らない方が幸せなことがある」ということは本当に言えるのか)について、自らの具体的な経験に依拠しつつその前提にある思考様式や価値観を反省的に掘り下げる対話を集中的に行う(5~8名程度で1~2日間、2007年6~7月予定)。対話プロセスの中で得られた知見を手がかりとして、再び現場の具体的な問題を掘り下げて検討した上で、関係当事者を交えてシンポジウムを開催し(2007年8月予定)、その成果を報告書にまとめる。

### 検討を要する論点:

#### 発症前診断に関連する国内文献資料調査より(1)

- \* 欧州では以下のような問題はどのように受け止められているのか?
- 検査をするまでに一定の期間をとり、複数回のカウンセリングを行うことの意義
- 有効な予防法および治療法のない疾患について検査結果が陽性であった場合、陰性であった場合それぞれのアフターケアのあり方
  - 陽性の場合、情動的不安定への対処、社会的差別への対処、今後の人生設計についての相談等
  - 陰性の場合、「安堵感」「過度な期待との落差」「罪悪感」「うしろめたさ」など複雑な心理的反応へのケア等

### 検討を要する論点:

#### 発症前診断に関連する国内文献資料調査より(2)

- 他の血縁者には知られたくないというクライアントのプライバシー権と、血縁者の早期対応のメリットとの相克
  - 血縁者への情報開示やカウンセリング同席要請
- 遺伝カウンセリングの実施方法について
  - 医師/非医師(遺伝カウンセラー)主導、心理職や看護職の介在、チーム医療体制
- 地域ネットワークとの連携、患者団体の紹介

### 検討を要する論点:

#### 発症前診断に関連する国内文献資料調査より(3)

- クライアントの選択・決定を支える価値観が、どのような背景を持ち、いかにして形成されてきたのか、さらに個人としての判断や意思決定に対して社会が及ぼす影響、逆に個人個人の判断が社会に対して及ぼす影響はどのようなものか
- 日本文化に残存する「家柄」「血筋」「血統」といった言葉に示される感覚を対象化する
  - 差別や偏見の根源と向き合うこと

### 期待される研究の成果

- ① 遺伝子診療を、直接関係する当事者だけでなく、社会全体として取り組むべき政策課題として受け止め、多様な分野の関係者が参与し、政策実施・施行上の問題点や課題への注意力を向上させ、予想される困難を多少とも軽減する可能性がある。
- ② 分野の異なる関係者が顔を合わせ、問題に即したかたちで、平等に、対話・議論する機会を設定することで、幅広い視野を身につける機会を提供する。
- ③ 遺伝子診療をめぐる問題点や課題の内容と方法に関して、異なる文化相互を比較し、それぞれ固有の特徴を明らかにし、問題解決への道筋を示す一助となる。



---

## 講演後質疑応答

Q：遺伝子診療の社会文化的側面についての日欧の違いについての予備的な結果とかはございませんか。

A：昨年夏にワークショップを行った成果はあります。主に政策分析に関わる討議でした。オーストリアでは関連する法律もでき、その議論の中でどのような人が影響力を持ったのかということです。日本では、関連学会や行政から出たガイドラインが非常に強い力を持っているということは、日本の特殊事情ということで他の研究者は興味深い目で見ているようでした。まだ、(議論が) 深められている段階ではありません。

Q：将来を知ると言うことに対して、日本人の伝統的・文化的背景および感性や情緒などが影響するのではないかと感じます。この課題に対して、欧米人とは違った日本人独特の受け止め方があるのか、それとも人種差はないのかという点に興味があります。もし人種差があるのなら、欧米の発症前診断の指針をそのまま真似るとのことよりも、もう少し工夫が必要ということになると思われそうです。いかがでしょうか。

A：実はヨーロッパと言っても、イギリス・オランダ・北欧とラテン系のイタリア・スペイン・フランスの一部はかなり違うということが、別の研究でも感じています。ドイツ語圏の人たちは基本的にある種の個人主義的な性格が強いと考えられ、将来を知ることが前提として考えています。知らない・あえて検査をしないという選択がないわけではないが、基本的にはアクセスの可能性があるとの情報を得たら検査を希望されて医療者側も本当に知りたいのかどうかなど時間をかけて何度か話してじっくり考えていただく。自分の生活・将来の人生設計を含めて、自分がどうやって生きていくのか考える中で必要条件として知りたいという希望が強いと相対的に思います。日本とは異なる点があるのは事実です。研究ではさらに掘り下げて考えたいと思っています。

Q：欧米のベースには宗教的な問題がかなりあるのではないかと思います。日本と欧米を比較した場合、今回これから先生がなさる分析はどのようにかわってくるのでしょうか。

A：宗教の力、たとえばオーストリアなどでは9割以上カトリックです。それ以外の国フランスやスイスでもいろんな人たちと話をしましたところ、それはもう形だけのことで、その宗教によって人の価値観が影響を受けるということがだんだん少なくなっていると、共通して聞きます。宗教の力は日本に比べてはるかに強いことは事実です。遺伝子診療の現場で判断・選択をするときに影響を与えているということは、考えているほど強くないような印象があり、そのことも含めて研究の中で明らかにしたいと考えています。

---

## 第2部 < 遺伝医療の現状 >

### 講演要旨

「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）

「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）

「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」

福島義光（信州大学）

# 認定遺伝カウンセラー制度とその周辺

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

2006.11.18 於、大阪大学

第4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と その周辺

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～
  - 徳州大学大学院 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集積プログラム
- 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ー
  - 川崎医療福祉大学大学院 医療福祉学研究所 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

2006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

### 認定遺伝カウンセラー制度 資格認定試験

- 第1回目は昨年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
- 第2回は本年11月25日実施予定

### 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	経過措置	総累積数
2005	1	2						3	3	2	5
2006	1	2						3	6	2	10
2007	1	2	5			1	1	10	16	+α	20+α
2008	1	3	8	4	4	2	1	23	39	+α	43+α
2009	2	1	10	4	4	0	1	22	61	+α	65+α
2010	2	3	10	4	4	2	2	27	88	+α	92+α
2011	2	3	10	4	4	2	2	27	115		119+α

\* 2006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(+α)が加わる。

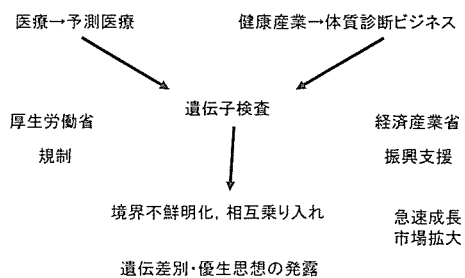
### 認定遺伝カウンセラー制度の今後

- 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委員会
  - 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

### 就職機会拡充

- 遺伝カウンセリングの保険点数収載
- 産学連携(pharmacogenomics分野, その他)
- 医産連携(含、遺伝子関連ビジネス)
- 研究助成金:ELSI予算配分義務化

### 今後の遺伝カウンセリングへのニーズ



スライド1：表題

スライド2：認定遺伝カウンセラー制度立ち上げまでの準備

スライド3：認定遺伝カウンセラー養成制度

恒久制度において受験資格が授与されるのは、認定遺伝カウンセラー制度委員会により養成施設認定を受けた大学院修士課程を修了した者となる。

経過措置は、2010年度までの暫定措置となる。

スライド4：認定遺伝カウンセラー養成専門課程

現在、7施設が養成施設として認定されている。現在数施設が新規開設を検討中。

スライド5：認定研修コース

経過措置で申請する際に認定される単位を提供する教育セミナー

スライド6：2005年4月認定遺伝カウンセラー制度の発足

スライド7：認定遺伝カウンセラー制度資格認定試験

追記。第2回試験の結果、専門課程修了者3名、経過措置2名の計5名が受験し、全員合格した。本邦に認定遺伝カウンセラーは10名となった。

スライド8：認定遺伝カウンセラーの予測人数

2011年には100人超となる予測。

スライド9：認定遺伝カウンセラー制度の今後

本会も国家資格化へ向けて、声を上げていていただきたい。

スライド10：就職機会拡充

もともと資格崇拜指向の強い日本において、その傾向のさらに強い医療分野での就業機会拡充となると、国家資格化が必要条件とならざるをえない。よって医療施設での常勤職としての雇用推進には今暫く時間がかかる事が予測される。しかし、一般国民への貢献という点では、今後急速な拡大が予測されるビジネス領域でのニーズも考慮に入れてワーキングフィールドを柔軟に開拓していく事が肝要である。

スライド11：今後の遺伝カウンセリングへのニーズ

医療の世界で提供される遺伝情報は、元来的に倫理的にも学問的知識面でもきちんと裏打ちされた提供の仕方を探っている施設が少なくない。もちろん不適切な施設もありうるので、遺伝カウンセラーが参画していく必要性は十分にある。しかし、民間事業に至っては、そもそも収益事業である、即ち利益を上げるというインセンティブの働く領域であり、その分、科学的エビデンスの確保や倫理面での配慮がおろそかになる可能性を無しとしない。今後、メディア等を通じて爆発的にこの分野の事業が普及拡大していく可能性を考えると、遺伝カウンセラーの同領域での活躍が期待される。

---

講演後質疑応答

(なし)

「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」

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  
 狭間敬憲

第4回全国遺伝子医療部門連絡会議

<遺伝子医療の現状>

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—

地方独立行政法人 大阪府立病院機構  
 大阪府立急性期・総合医療センター-神経内科  
 狭間 敬憲

目的

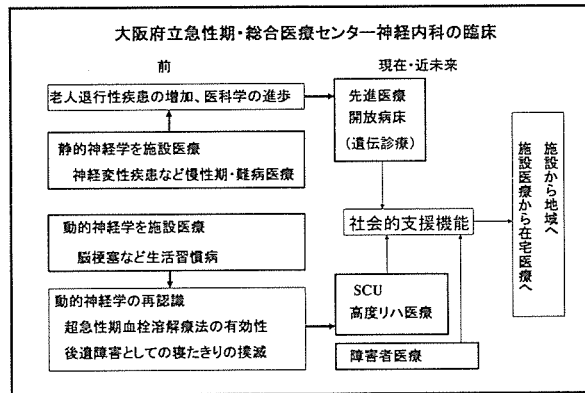
医療は、施設医療中心から在宅医療中心へと医療・福祉の統合システムが必要な時代に変遷しつつあり、神経難病においても同様の傾向を呈してきた。在宅診療を円滑に行うには、患者中心の多職種（医療・福祉・保健）の連携によるネットワークの構築が不可欠であり、ALSネットワーク等発展してきた。

遺伝性神経難病の場合、日本の文化的風土的背景より、ネットワークの形成はおろか、遺伝医学の進歩に伴う社会資源の恩恵も得ていないことが多いと考えられる。今回社会資源共有システムを、自治体行政（公平性）、地域福祉（効率性）と絡ませながら構築する。

方法

既存の大阪神経難病医療推進協議会（大阪府など行政も会員）による大阪ALSネットワーク事業を進化させ、遺伝性神経難病ケア研究会を構築する。

医療療養相談会や公開講座を施行することで、患者には遺伝カウンセリング等医療資源の提供と後方支援を実施し、支援側従事者には遺伝カウンセリングと連携した診療・ケアのあり方と重要性を学ぶ。



大阪神経難病医療推進協議会

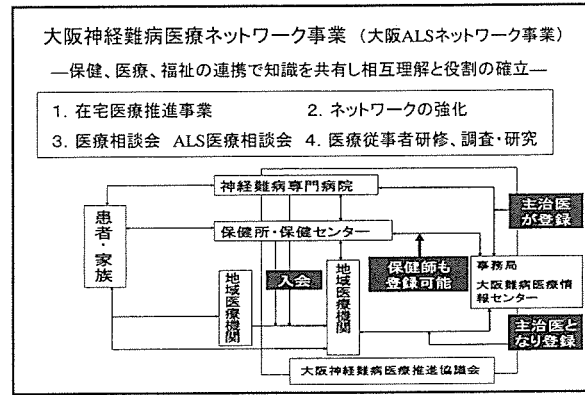
目的 施設医療と在宅医療の連携を図り、ALS等神経難病患者の療養環境の向上に寄与することを目的とする

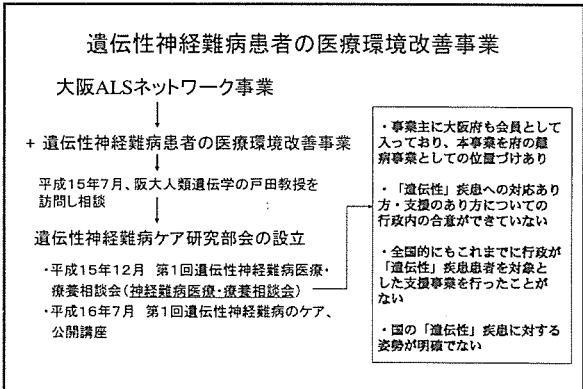
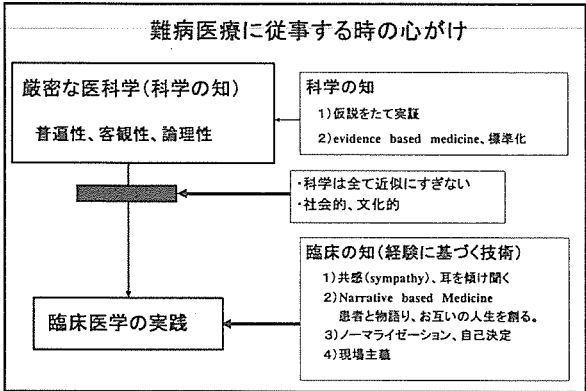
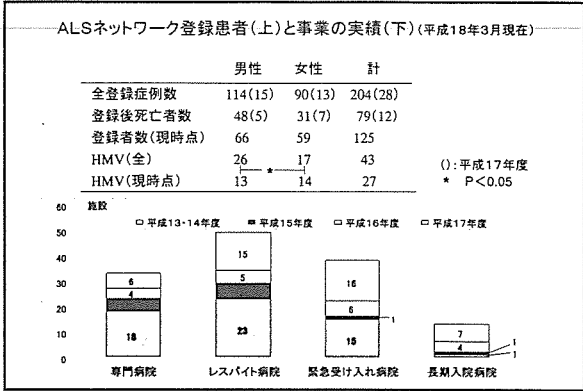
構成と運営

(1) 会長 佐古田三郎 大阪大学医学部神経内科教授  
 顧問 亀山正邦 住友病院名誉院長

(2) 会員施設  
 大阪府医師会、大阪府私立病院協会、  
 専門病院神経難病診療科39施設、一般病院 67施設、  
 診療所 41施設、大阪府、大阪市、堺市、東大阪市、高槻市

(3) 事務局 大阪難病医療情報センター  
 （大阪府立急性期・総合医療センターに併設）





- ### 遺伝性神経難病ケア研究会→研究会
- (設置要綱抜粋)
- 1) 大阪神経難病医療推進協議会から独立して、遺伝性神経難病ケア研究会を設置する。
  - 2) 参加を呼びかける会員は、近畿を中心に、臨床遺伝専門医、神経内科医、社会福祉士、臨床心理士、保健師、看護師などとし、個人参加とする。
  - 3) 事務局を大阪府立急性期・総合医療センター神経内科(大阪難病医療情報センター)に置く。
  - 4) 日本神経学会、日本人類遺伝学会、日本遺伝子診療学会、日本遺伝看護研究会、日本遺伝カウンセリング学会、患者団体などの協力を得て事業を実施する。
  - 5) 運営予算は、主に、助成金、会員会費などによる。

### 遺伝性神経難病ケア研究会

**目的** 本会は遺伝性神経難病ケアに関わる課題を広く研究し、遺伝カウンセリングや遺伝子診療を適切な時期に受けることができる環境作りをすると共に、遺伝性神経難病患者及び家族の在宅ケアについての確かな助言と支援を行うことを目的とする。

**事業** 研究会の開催  
 医療療養相談会の開催  
 遺伝性神経難病の医療とケアの向上に向けた調査  
 関連する学会、研究会などが実施する事業への協力  
 その他、本研究会の目的達成に必要な事業

### 「遺伝性神経難病のケア」公開講座

遺伝性神経難病患者・家族への支援にあたって、遺伝カウンセリングと連携した診療・ケアのあり方を学ぶ

	参加者	
	第1回(H16)	第2回(H17)
医師	22	30
看護師	46	31
訪問看護師		11
保健師	17	32
助産師	2	7
MSW	8	10
学生	10	1
臨床心理士	1	1
患者会	0	4
その他	4	
計	110	127

↑  
 共通語でデジタル化(形式知)

遺伝性神経難病医療・療養相談会  
(神経難病医療・療養相談会)

前方準備

- 1) 電話で対象特定疾患患者に「相談会案内状の送付」の可否につき問い合わせる。
- 2) 了解を得た患者に案内状を送付する。
- 3) 申し込みのあった患者に、電話で「事前の訪問調査」についての承諾。
- 4) 事務局看護師が訪問し、療養相談と相談したい内容を聴取  
相談会では難病担当の保健師も相談にあたることについて承諾を得る。得た後保健師に協力を依頼する。
- 5) 文書で、患者の主治医、支援関係者に情報提供の依頼。
- 6) 情報のまとめ

遺伝性神経難病医療・療養相談会  
(神経難病医療・療養相談会)

開催日 H16.12.18

相談当日

相談者	
HD	7
ALD	1
計	8

- 7) 小グループ別に各々相談を受ける
- 8) 相談会終了後担当者によるカンファレンス

後方連携

- 9) 支援関係者に、文書にて相談結果を報告。  
今後、難病センターと保健所が協力して在宅支援に関わること、必要時は臨床遺伝専門医による協力が得られることを伝える。
- 10) 難病センターは、臨床遺伝専門医、保健所保健師などの支援関係者とともに継続した支援を行う

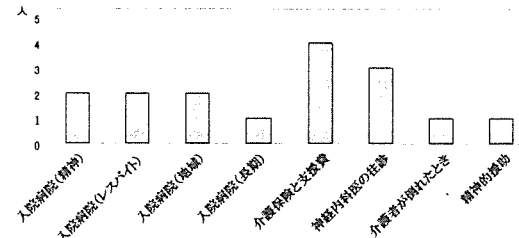
スタッフ	
神経内科医	4
臨床遺伝医	4
臨床心理士	4
社会福祉士	4
担当保健師	5
難病センター	4
事務	5
患者会	1
計	31

相談会後の継続支援  
—難病専門員による訪問による聞き取り調査—

	ハンチントン病		SCA	
	男	女	男	女
例数	6	4	3	6
平均年齢(才)	50±18	66±5	50±34	40±20
精神症状(%)	80		44	
身障手帳 保持%/1・2等級%	70/71		78/71	
家族数	2.4±0.7		3.1±1.4	
通所リハ、介護等利用(%) / 保健師訪問(%)	13/60		7/56	
病気につき主治医と相談する			74%	
病気につき相談できる人が主治医以外いる			68%	
遺伝に関して主治医と相談する			21%	

相談会後の継続支援  
—難病医療専門員による訪問聞き取り調査—

制度に対する希望



ハンチントン病、SCAの遺伝子診断

(平成15年11月、全国神経内科教育・教育関連施設661施設に郵送アンケート調査、299施設の回答(45%))

	ハンチントン病		SCA	
	日本(%)	オランダ(%)	日本(%)	
確定診断	15	100	54	
発症前診断	0.7	20	2	
確定診断のための 遺伝カウンセリング	情報提供	29	大部分	32
	実施	4	大部分	6
発症前診断のための 遺伝カウンセリング	情報提供	13	義務化	13
	実施	3	義務化	3

まとめ

1. 遺伝性神経難病患者が、社会的・風土の壁を超え社会資源を有効利用可能となる手段として、大阪ALSネットワークを進化させた遺伝性神経難病ケア研究会を構築した。
2. 本研究会は現段階では私的組織であるが、療養相談会の実施等で自治体行政を支援する形で良好な連携ができつつあり、遺伝医療における公私分担を考える場合のモデルケースと考えられた。
3. 福祉従事者を含め多職種に参加を得て、患者を中心に据えたネットワーク事業へと発展させ、医療・福祉実施主体として横の連絡を持つことにより、いわゆる対人社会サービスの機能が発揮されることが期待される。



---

## 講演後質疑応答

Q：神経疾患の患者さんの遺伝カウンセリングでは私の手に負えない所もあるのですが、実際のフォローの面では、私はこれまでずっと東京にいたのですが、大阪に移って、大阪の保健師さんの制度は本当に素晴らしいと感じています。実際に医師ができる領域やカウンセラーができるものに比べて、保健師さんは地域に密着してくれて家族の細かなところまでケアしてくれる。その方たちからの情報が私たちにとって非常に役に立っていることは確かですし、かなりきめ細かい所までやったださる。これらは行政の費用負担になっているとは思いますが、これは日本のいい制度だと感じている。諸外国とは違う形の遺伝病に対するケアという意味で全国的に発展していったらいいと思っています。

A：ありがとうございます。大阪府の保健所の機能で、難病のケアというのは非常に良いと思っています。ますます（充実させて）やっていこうと思っています。

## 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-

信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部

福嶋義光

第4回全国遺伝子医療部門連絡会議の開催にあたり、2006年度に本研究班が実施した遺伝医療（遺伝子医療）に関するアンケート調査結果を報告するとともに、2005年から2006年にかけてのわが国の遺伝医療（遺伝子医療）関連する動きを概観し、遺伝子医療部門の役割と全国遺伝子医療部門連絡会議のあり方について述べてみたい。

### 1. 遺伝医療（遺伝子医療）をめぐる最近の動き

#### 1-1 ガイドラインの整備

2005年4月の個人情報保護法の全面施行に伴い、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」が制定された。その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」（資料1）が設けられ、「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」と記載された。またこのガイドラインには遺伝医学関連10学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」が正式に引用され、わが国で遺伝学的検査を行なう場合には遺伝医学関連10学会のガイドラインを遵守すべきであることとなった。

#### <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 平成16年12月24日告示）より抜粋

#### 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。

## 1-2 臨床遺伝専門医

遺伝医学関連 10 学会のガイドラインには「遺伝カウンセリングは、十分な遺伝医学的知識・経験をもち、遺伝カウンセリングに習熟した臨床遺伝専門医などにより被検者の心理状態をつねに把握しながら行われるべきである。」と記載されており、臨床遺伝専門医の役割を国も認めたことになる。

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り、3年間の研修の後に筆記試験と面接試験を行って日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が認定する(事務局:東北大学大学院医学系研究科遺伝病学分野)。

臨床遺伝専門医は平成17年8月9日に厚生労働省から「広告可能な専門医資格」としての認定を受けており、また、日本医学会から「遺伝学的検査の適切な実施について」の文書(資料2)がすべての日本医学会分科会に送付されるなど、今後益々、その役割は大きくなるものと思われる。

### <資料2>

2005年9月

日本医学会分科会 御中

日本医学会 会長 高久史磨

#### 遺伝学的検査の適切な実施について

表記の件につき、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」の中に、「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」の項目を設けるとともに、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。

貴学会におかれましては、会員の皆さまにこれらのガイドラインの存在を周知していただくとともに、会員が遺伝学的検査を実施する場合にはこれらのガイドラインを参考にされるよう、アナウンスしていただければ幸いです。

#### 参考

- 1) UNESCO「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」
- 2) 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」
- 3) 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」

## 1-3 遺伝学的検査の保険収載

### 1-3-1 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査

平成 18 年 4 月に公表された医科診療報酬点数表に、わが国で初めて生殖細胞系列変異を明らかにする遺伝子検査が掲載された（資料 3）。その第 2 項として、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」及び関係学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」を遵守すること、が記載されたことはわが国の遺伝医療の発展のために極めて重要な第一歩を記したと考える。

#### <資料 3 >

（H18 年度 医科診療報酬点数表 第 3 部「検査」）

#### D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査

- (1) 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査は、症状があり、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又は福山型先天性筋ジストロフィーを疑う患者に対して、PCR法を用いて、診断の目的で行った場合に限り、患者 1 人につき 1 回に限り算定する。
- (2) 検査の実施にあたっては、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）及び関係学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」（平成 15 年 8 月）を遵守すること。

### 1-3-2 日本衛生検査所の取組み

前項の進行性筋ジストロフィー遺伝子検査を実施するのは、主に各病院から委託を受けた検査センター（衛生検査所）であると考えられる。日本衛生検査所協会では、「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」を取りまとめ、本検査の受託に際して、以下の事項（資料 4）を遵守するとともに、参考資料等を用い委託元に対して関連情報の提供をおこなうよう協会会員に要望した。

#### <資料 4 >

##### 遵守事項 より抜粋

衛生検査所は本検査の主たる実施機関となることが予想され、その社会的責務は大きい。このため、衛生検査所が、医療機関から「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」を受託するに当たっては、その特殊性に鑑み、各種法律およびガイドライン・指針に則るとともに、下記の事項を遵守しなければならない。

1. 衛生検査所は、委託元医療機関において、検査前の遺伝カウンセリングが「遺伝学的検査に関するガイドライン」（遺伝医学関連 10 学会）にしたがって、適切に行なわれていることを確認する。
2. 衛生検査所は、委託元医療機関の遺伝カウンセリング担当者が、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」に記載されている通り、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であることを確認する。