

3. 衛生検査所は、「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」を受託する際、委託元医療機関から下記の項目の情報を確認し、検査を実施する。
- 1) 衛生検査所は、ヒト遺伝子検査実施前に医師から被検者に対して、検査の目的、方法、精度、限界、結果の開示方法等について十分な説明がなされ、被検者の自由意思による同意（インフォームド・コンセント）が文書により得られていることを確認する。また、検査実施前後の遺伝カウンセリングが特に必要と考えられる検査については、関連学会等で示されたガイドラインに従い遺伝カウンセリングが行われ、自己の意思で検査の申し出が文書により行われていることを確認する。衛生検査所は、ヒト遺伝子検査依頼書等における担当医師の署名により、これら行為がなされたことを確認する。
 - 2) 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査の委託元医療機関における担当医名及び遺伝カウンセリング担当者名と担当者の実績（資格、経験等）等を確認する。
 - 3) 「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）及び「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）にしたがって検査を行なっていることについて確認する。
4. 衛生検査所は「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」の受託に先立ち、検査方法および検査精度に関する情報を公開する。

2. 遺伝子医療部門を対象とした「遺伝子医療に関する調査」結果の報告

詳細は別項【参考資料 5. 「遺伝子医療に関する調査」結果】に譲るが、今回、医学部医学科の存在する全国 80 の大学病院に調査を依頼し、69 大学病院より、回答を得た（回答率 86.25%）。その結果、57 大学病院、すなわち 7 割以上の大学病院にはすでに遺伝子医療部門が設立されていることがわかった。

遺伝子医療部門が設立されている大学病院（57）

北海道大学、旭川医科大学、秋田大学、山形大学、東北大学、群馬大学、自治医科大学、筑波大学、埼玉医科大学、千葉大学、日本大学、日本医科大学、東京大学、慶應義塾大学、東京医科大学、東京医科歯科大学、東京女子医科大学、東京慈恵医科大学、東邦大学、横浜市立大学、聖マリアンナ医科大学、北里大学、東海大学、新潟大学、山梨大学、信州大学、富山大学、金沢医科大学、浜松医科大学、岐阜大学、名古屋大学、名古屋市立大学、藤田保健衛生大学、三重大学、奈良県立医科大学、京都大学、京都府立医科大学、大阪医科大学、大阪府立大学、大阪大学、神戸大学、兵庫医科大学、鳥取大学、島根大学、広島大学、山口大学、徳島大学、愛媛大学、高知大学、九州大学、福岡大学、久留米大学、長崎大学、熊本大学、宮崎大学、鹿児島大学、琉球大学

遺伝子医療部門が設立されていないと回答した大学病院（14）

弘前大学、岩手医科大学、獨協医科大学（準備中）、防衛医科大学、帝京大学、福井大学（準備中）、愛知医科大学、滋賀医科大学（準備中）、関西大学、近畿大学、和歌山医科大学、香川大学、産業医科大学、大分大学

無回答の大学病院（9）

札幌医科大学、福島医科大学、順天堂大学、昭和大学、杏林大学、金沢大学、岡山大学、川崎医科大学、佐賀大学

3. 遺伝子医療部門への協力依頼

現在、さまざまな分野で遺伝子解析が医療の場に活かされようとしている。宇佐美真一教授（信州大学耳鼻咽喉科）のグループは、先天性高度難聴の遺伝子解析を行ない、その結果を人工内耳などの治療方針に役立てようとしている。当然のことながら遺伝カウンセリングを行なう必要があるため、各地域での遺伝カウンセリングについて、大学病院の遺伝子医療部門で対応していただきたいとの要望が寄せられている。

また、遠藤文夫教授（熊本大学小児科）からは簡便なファミリー病スクリーニング法を開発したので、全国の遺伝子医療部門と連携して、ハイリスクグループを対象としたスクリーニングプロジェクトを開始したいとの提案がある。

診断のみの遺伝医学から治療に結びつけることのできる遺伝医学へと大きな変貌をとげようとしている現在、各遺伝子医療部門にあつては積極的にこれらのプロジェクトに御協力いただきたい。

4. 全国遺伝子医療部門連絡会議の発展のための提案

全国遺伝子医療部門連絡会議は今まで、厚生労働省の研究費を得て開催してきた。1回目（2003）と2回目（2004）は厚生労働科学研究「遺伝子医療の基盤整備に関する研究班」（研究代表者：古山順一，分担研究者：福嶋義光），3回目（2005）・4回目（2006）・5回目（2007，予定）は、厚生労働科学研究「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）である。

今後、本会議を恒常的に開催するため、機関会員制度など全国遺伝子医療部門連絡会議の組織化について次年度、提案させていただくことを考えている。

講演後質疑応答

Q：デュシャンヌ型筋ジストロフィーについて教えてください。保険収載されて、外注する場合には問題ないのですが、自施設で検査をするして保険点数を取る施設もあるとおもいます。すると PCR を使うことになるのでロッシュ(株)に対するロイヤリティー（IP）が生じると思われます。これに対してどのようにかして解決・対応されている施設はあるのでしょうか。

A：私は把握していません。厚生労働省は、そういったことまで考えて保険収載を決めたのではないようです。

A：私も把握していません。

Q：ことによると、ロッシュ(株)には15%取るよ、というところもあるらしいと聞きますが。

A：外注でなく自施設で検査を実施する場合にも、ロッシュ(株)に支払いの義務があるということでしょうか。

A：その点、我々遺伝学的検査を行う検査部門として非常に気になる点です。ロッシュ(株)にもだいぶ前から会社の方針を聞いてきました。最近会社としての方針が出たようで、コンベンショナルな PCR のパテントは既に過ぎていますから問題はないのですが、リアルタイム PCR はまだパテントが有効ですので1件ごとに各施設ロイヤリティーを会社として要求するという方針に決まったようです。

Q：そうすると、（保険収載として認められた方法は）デュシャンヌ型筋ジストロフィーの場合、マルチプレックス PCR 法ですから、コンベンショナルな PCR と考えてよいということになりますね。

A：コンベンショナルであれば問題ないということです。リアルタイム PCR の場合でも Taqman 等を用いた場合は問題になるということのようです。詳しくはロッシュ(株)の担当の方にお聞きいただければと思います。

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」

討議内容

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
- 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.)
- 3-1) 出生前診断の倫理的問題
- 3-2) 発症前診断の倫理的問題
- 4) 遺伝子医療部門の人材と faculty development
- 6) 遺伝学的検査: 研究から診療に向けてのギャップ

【GW1：診療費，遺伝カウンセリング料，遺伝学的検査など費用負担の問題】

課題：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るが，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など，遺伝子医療におけるさまざまな費用負担について討議する。

司会：櫻井晃洋（信州大学）

*参加者数：15名

*参加者職種：医師（内分泌内科，神経内科，内科，小児科，産婦人科，臨床検査），看護師，民間企業社員

当分科会では，遺伝子診療における費用負担として，「遺伝カウンセリング料」と「遺伝学的検査費用」の2点において，それぞれの現状，問題点から解決策への流れに沿って討論を行う。

1. 遺伝カウンセリング費用について

① 現状

- ・初回遺伝カウンセリング料としては，自費診療として遺伝カウンセリング料を設定している施設の場合，初診料はおおよそ5000円～7000前後で設定されている施設が多かった。
- ・群馬大や旭川大のように，初診料，再診料のみの保険診療として扱っている施設もあり，また近畿中央病院のように，初診は保険診療としておこない，遺伝カウンセリングの適応を判断し，適応のある場合は，自費診療として初診5000円を徴収する形態をとっている施設もあった。遺伝カウンセリングの診療費としての形態は，各病院間での格差が認められた。
- ・さらに2回目，3回目以降の遺伝カウンセリング費用の設定においても各病院間でかなり苦勞と工夫がなされている現状があった。
- ・初回料の約半分として再診料を設定している施設や，再診はすべて保険診療として再診料のみで行っている施設，3回目以降を保険診療としている施設，さらに千葉大のように，初診は病院内料金規定に沿い自費診療として行うが，フォローアップにおいては，心理カウンセリングに対する保険診療として扱うことにより，患者さんの負担を減らすなどの対応がとられている施設もあった。
- ・古山班（厚生労働省，平成11年度）においては，国民が遺伝カウンセリングの重要性を認識するためにも遺伝カウンセリング費用を徴収する必要性ありとの報告がなされたとの鈴木先生（近畿中央病院）からのご指摘があった。

② 問題点

- ・上記の現状を鑑み，自費診療で行う場合，まずクライアントにとっては，保険診療に比して費用負担となりうる。さらに障害者手帳をもったクライアント，新生児，重篤な疾患など特別な状況に対する遺伝カウンセリングも一律に費用をとるといった問題点も指摘された。
- ・反対に，病院側にとっては，長い時間かけて数千円いただくという現在の診療費の形態や，初診，再診料のみの保険診療で行う場合も含め，全く利益にならないという点があり，このことは病院経営としては切迫した問題である。
- ・また pay しない状況にあることにおいて遺伝子診療部門に対する有形無形のプレッシャーもあり，社会的責

務としての重要性のみで遺伝カウンセリングを続けることは困難な状況でもある。

③ 解決策

- ・まず、遺伝カウンセリング料の統一化を考える必要がある。しかし料金についてはこのような会議を通じて自然に収束していく部分もあると思われる。
- ・障害者手帳を所有している場合の遺伝カウンセリング、重篤な疾患などにおける特別な状況においては、減免措置などを講ずる必要性もあり。
- ・non-medical な専門家（遺伝カウンセラーなど）をいかに育て、医療現場に組み入れていくかということも重要である。
- ・上記のことも含め、遺伝カウンセリングを医療サービスとして定着させるという目的において、いかに保険診療にもっていくかということがまず第一歩であるということがこの連絡会議の結論としてとらえられた。

④ その他

- ・遺伝カウンセリングにおいての、リスクマネジメントとしての考え方も指摘された。すなわち、直接的な採算をとる必要はなく、遺伝カウンセリングをしないことにより患者さんに不利益を生じ大きなトラブルに発展し、裁判等に発展すると億単位の被害が生ずることもある。こういった理解を全体の認識としてもってもらうことが必要である。
- ・さらに病院機能評価の項目の中に遺伝カウンセリングを行える施設であるという条件を組み込み、遺伝カウンセリングを行う病院を増やすというように、裾野を広げる対策の必要性も指摘された。

2. 遺伝学的検査の費用について *グループ6 での討議内容も参照

① 現状について

- ・従来、遺伝学的検査の費用としては、多くは各々の大学の研究費として支払われている。研究としての検査と医療としての検査との線引きができていない状況である。
- ・各施設の現況：信州大においては、以前は各講座の研究費としていたが、一昨年（2004）に病院料金規定の書き換えを行い、家族性腫瘍など医療としての検査の場合は民間検査会社と契約し、診療費としてクライアントからいただいている。しかし同じ検査でも、施設によっては、研究費としておこなわれたりと、クライアントに不公平が生ずる可能性もある。
- ・三重大学においては、遺伝学的検査はすべて自施設にて行い、クライアントは無料、試薬代等の費用は主治医のいる科へ請求している。
- ・国立神経センターでは、ミトコンドリア病は高度先進医療としてあつかわれているが、それ以外はほとんど研究費として無料で行っている。他施設からの依頼においても無料で行っており、費用をうけとるシステムが存在しないという現状がある。

② 問題点

- ・研究費は元来研究を行うためのお金であり、診療として行われるようになった検査を研究費でまかなうという現況は本来の姿ではない。また各施設の本来行うべき研究ができず、研究室の首をしめていく状況にもなりかねない。
- ・研究レベルの遺伝子検査の場合は、その研究が一段落すると撤退してしまい、その継続性に問題がでてくる。またそのような検査を民間の検査機関で行うことは cost-benefit の面からも困難な状況でもある。

- ・自費施設ですべての検査を行う場合、研究の実績にもならず、精度管理、マンパワーの問題も生じる。
- ・遺伝子検査そのものがまだ先進性、特殊性において検査によるばらつきが強く、標準化しづらい状況にある。進行性筋ジストロフィー遺伝子検査が保険診療化された（*参考資料3.参照）が、発症した人1回のみのものであり、現状からは大きな体制の変化にはなっていない。

③ 解決策

- ・線引きが難しいとはいえ、診療として確立しており、検査数も多い遺伝学的検査の場合は基本的に民間の検査機関への委託す方向を目指す。
- ・検査数が少ない検査においても、検査をする側の専門職の分担等、検査を行う施設間の横のつながりを重視し、各々の病院の料金規定を書き換える等の対策にて標準化していく。このように、すべての遺伝学的検査に対して有料化を考えていく必要がある。
- ・検査の継続が危ぶまれる稀少疾患の検査に関しても、利益にはならないが、社会的役割を果たすために業界がサポートしようとする決意のもとに行われることが必要である。公的資金の投入の必要性も考慮すべき。また遺伝子医療部門の総意として必要な遺伝子検査を検査機関に受託していただくよう伝えることも必要である。

④ その他

- ・実際に、遺伝学的検査を行っている国立大学法人の検査部門会議の中で委員会が発足しており、遺伝学的検査において施設間で横の連絡を取り合っていると千葉大学の野村先生より報告があった。
- ・上記の委員会でのアンケートにおいて74疾患については、他施設からの検体を受け入れられるというデータが揃いつつあるが、料金規定に対する各大学の事情や、価格差の問題など、解決すべき点がある。今後この連絡会議で報告していく。

グループワーク参加者への配付資料（福嶋発表スライドより）

診療費

- ・自費診療（カウンセリング料を設定）：49 施設
- ・保険診療（初診料・再診料のみを徴収）：9 施設
- ・その他：5 施設（*うち、無料：2 施設）

診療費

- ・1回あたり 2600～6500 円
- ・1回あたり（1回目：3000～10000 円，2回目以降 500～7000 円）
- ・1回1時間あたり 2800～15750 円 *以後 30分ごとに +1470～3150 円
- ・1回1時間あたり（1回目：4200～10000 円，2回目以降：2100 円～5000 円）
- ・その他

初診時 2 時間、再診時 60 分のカウンセリングを受けた場合

- ・私立 A 病院 初診時：10000 x 2=20000 円，再診時：5000x1=10000 円
- ・国立 B 病院 初診時：6300 円，再診時：3150 円

遺伝子検査の経費

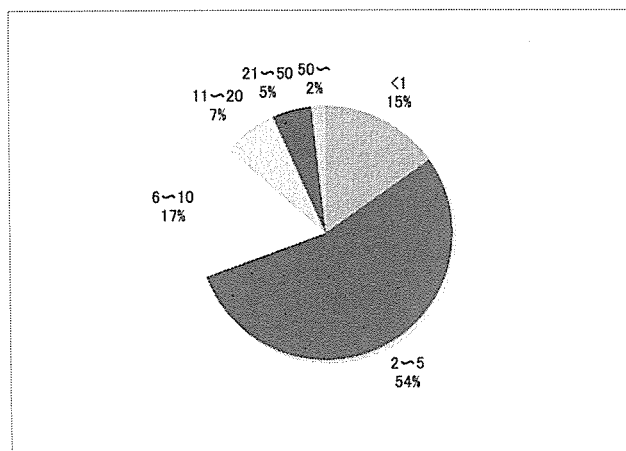
・自施設での遺伝子検査

-研究費	40 施設
-クライアントから	15 施設
-その他	4 施設
-行っていない	6 施設

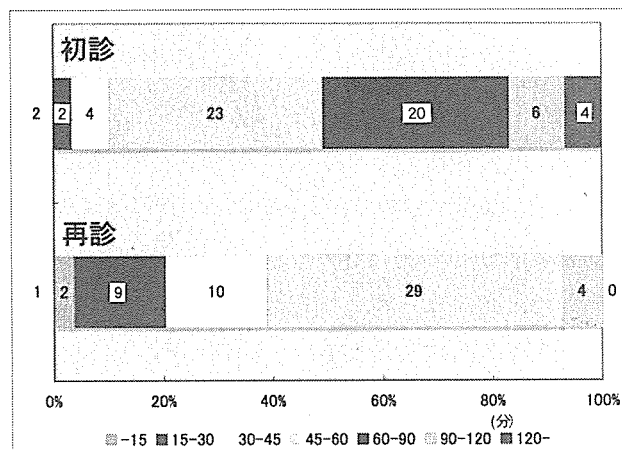
・他施設での遺伝子検査

-研究費	29 施設
-クライアントから	22 施設
-その他	10 施設
-行っていない	5 施設

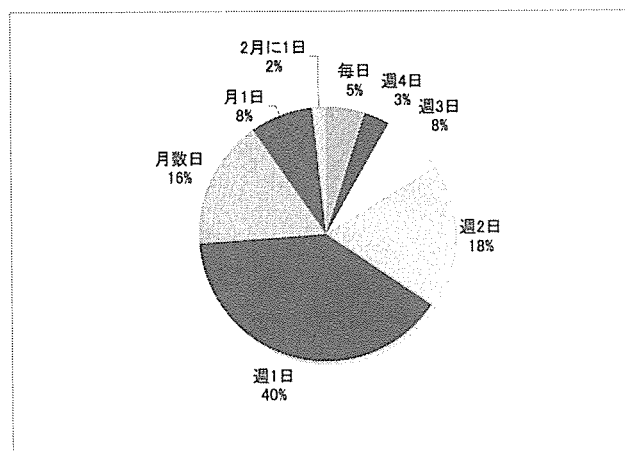
ひと月当たりの来院者数



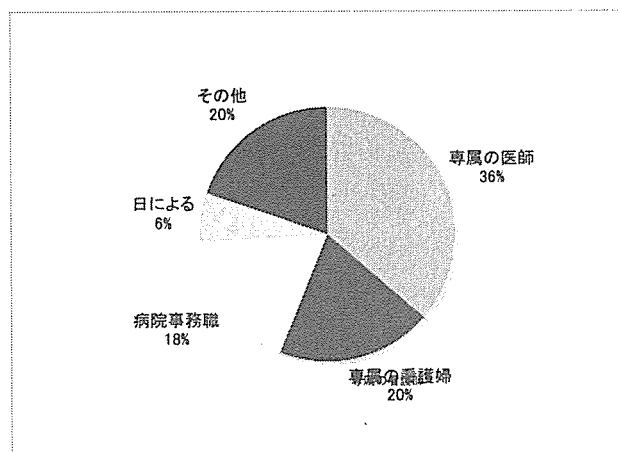
診療時間



外来日



予約を担当している職員



【GW2：遺伝子診療における診療システムの問題（予約受付、診療録、フォローアップ等）】

課題：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さまざまな診療システムの問題について討議する。

司会：酒井規夫（大阪大学）

*参加者数：21名

*参加者職種：医師（小児科，産婦人科，泌尿器科，循環器科，内科，耳鼻科），看護師，臨床心理士，臨床検査技師，研究者，民間企業社員

司会者の指名を受けた出席者より課題について現状と問題提起をした後，討議を行った。

1. 状況報告

① 予約受付

京都大学：従来は兼任の看護師が担当していたが，2006年10月からは遺伝カウンセリングコースの学生（1年生）が実習の一環として月替わりで行っている。事前に心理系教員などから教育を受けロールプレイも行っており，以前のレベルと同程度の予診内容が得られている。

予約受付→担当者決定→決定事項をその日のうちに行いクライアントに電話で伝える手順。留意点としては，予約時に使用したメモはその部屋から外に出さず，シュレッダーにかけてから廃棄している。得られた情報や予約状況はグループ内のみで見られるサーバーを介したネットワークを用いて，エクセルファイル上に記載して，関連する医師・看護師・担当学生がリアルタイムで共有しているただし，ここにも氏名などの個人情報を入れないようにしている。

兵庫医科大学：染色体検査を実施している臨床遺伝部の検査技師が担当している。

受付に関する書類は外来の部屋から出さず，メモはシュレッダーにかけている。内容は外来の部屋のstand aloneのパソコンのエクセルファイルに納めているので，関連する医師等は各自パスワードで見ることができる。

鹿児島大学：内科の固定した看護師が予約を受け，医師の状況を聞いてクライアントに連絡している。

国立循環器病センター：予約窓口は医事課であり，クライアントの名前と連絡先およびいつ連絡がとれるかを聞いてもらう。担当する産科の看護師（固定）ができるときにクライアントに連絡している。病院内の紹介の場合は直接担当医師（臨床遺伝専門医）に連絡がある。

大阪大学：臨床遺伝専門医が電話を受け，事前に作成してあるファイルに情報を埋めた後に折り返し連絡していたが，現在では看護師が同様の書式の聞き取りフォームに従っておこなっている。

信州大学：専任看護師が電話を受ける。インタークシートに記入し，外来担当医師に伝える。必要に応じて看護師からクライアントに折り返し電話をする場合もあり。遺伝子診療部の受診予定とともにインタークシートも看護師が管理している。遺伝カウンセリングコース2年目の学生が実習の一環として，予約電話に対応する場合もある。 *事務局追記

- ・担当窓口：看護師—5 病院（京都府立大学，大阪大学，鹿児島大学，広島大学，信州大学），臨床検査技師—3 病院（藤田保健大学，千葉大学，兵庫医科大学），医師—1 病院（大阪市立大学），学生—1 病院（京都大学），MSW—1 病院（聖隷浜松病院），医事課—1 病院（国立循環器病センター）

② 診療録

京都大学：遺伝子診療部で独立した紙カルテを使用，診療部のなかで鍵付きロッカーに保存。ただし，救急受診で意識のない場合などにクライアントに不利益が生じないように配慮して，クライアントの了解を得た上でなるべく主病名だけでも電子カルテを残すようにしている。クライアントが電子カルテへの記載を拒否した場合は来院履歴を残さない（他科受診時に，遺伝子診療部に受診していることを知られたくないというクライアントの希望に応えるため）。ただし，電子カルテは「だれがカルテを見たか」の記録が残ってしまう

兵庫医科大学：遺伝子診療部で独立した紙カルテを使用している。受診歴も電子カルテに残らないようにしている。他科でのフォローのための情報共有については，なるべく院内の電話でコンタクトをとるようにしている

鹿児島大学：紙カルテを使用している。遺伝カウンセリングは無料で行っているため，来院録は病院に残らない。遺伝子検査で遺伝子診療部を通らないものもあるが，その場合の管理は把握できていない。近々病院に電子カルテの導入が計画されており，取り扱いを検討中である

国立循環器病センター：遺伝カウンセリング用コンピューターでファイルメーカーを利用している（専門医のみ閲覧可能）。記録はプリントアウトして，カギのかかる遺伝子検査室で保存している。院内は電子カルテのため，内容は分からなくても来院歴は残る。カルテには遺伝子診断・検査をしたことは記録として残す。それ以外「カルテに検査結果を書いてよいか，担当医師に伝えていいのか」をカウンセリングの最後にクライアントにたずねて了解が得られれば記載する。全ての結果は匿名化した上で，匿名化を行う部屋に保存する。有料の遺伝カウンセリングになったら医事課を通さなければならないので，カルテに残さなければならない

大阪大学：医事課を通れば受診歴が残る。病院内の共通カルテには受診印のみを残し（ただし，病名は入力），遺伝カウンセリングの内容は遺伝子診療部内のカルテにのみ記録している

聖隷浜松病院：病院共通のカルテには何も残らないので受診録も残らない。ただし，診療に必要な情報（染色体検査など）との境界が難しい。

高知大学，鹿児島大学：受診歴は残さない。

信州大学：紙カルテを使用し，遺伝子診療部の外来の専用キャビネット内に保管している。受診者は全員，病院で初診受付をしている。また，来院時は，計算書を会計に提出し医事課を通れば受診歴が残る。生殖細胞系列の染色体検査は基本的に院内で実施しており，オーダリングシステムにて依頼するため検査オーダーは残る。検査室としては，検査担当者および報告書の閲覧を許可された医師のみパスワードを有するコンピューターでデータは管理されているが，結果は紙ベースで，親展扱いにて依頼した医師に届けられ，カルテに保存する。 *事務局追記

③ 予約情報のセキュリティ

- ・紙ベースで管理：10施設*そのうちデータベースも利用している：5施設
- ・Stand alone のパソコンで管理：2病院（鹿児島大学，兵庫医科大学）
- ・暗号化した名前を入れた情報をメールにて，スタッフ（臨床遺伝専門医 2名，看護師 1名，臨床心理士 1名）間で共有している。日常，スタッフ同士が直接会うことが難しい状況にあるため。（大阪大学）

－問題点のポイント－

- 予約－ ①予約の電話を誰が受けるか
②予約時の情報のセキュリティ
③予約時情報の共有

受診録－①保存の形式（紙カルテが多い、プリントアウトの保存もある）

- ②受診歴をどうすべきか
③受診歴に病名を記載するか否か
④遺伝学的検査について（匿名化を含む）はどのように扱うか

……時間切れのため討議は途中で終了。

その他－遺伝カウンセリングをしていると聞いて、直接クライアントが初診の外来に受診することがあって困っている（複数施設にて）。

現状についておよそ共通した部分としては、

- 1) 受付の職種はさまざまだが、事前に訓練を受けている。聞く項目をある程度決めている。
- 2) 診療録は、原則紙カルテだが、stand alone のコンピューターでファイルしている施設もある。
- 3) 院内共通のカルテに受診歴、病名を記載されていない施設もある一方で、他科受診を考慮して最低限主病名まで記載している施設もあった。記載する場合にクライアントの同意を得ている施設もあった。

－解決策の提案－

- ・各施設でそれぞれ工夫されているが、グループとしての提案までは到達できなかった。

【GW 3-1：出生前診断の倫理的問題】

課題：出生前診断を要望された場合の重篤さの判断など、出生前診断を目的とした遺伝学的検査の実施に際してのさまざまな倫理的問題や、倫理委員会との関係などについて討議する。

*グループ3とした「出生前診断、発症前診断などの倫理的問題」への参加希望者が多かったために、当日、会場にて出生前診断と発症前診断の2グループにわかれて討議してもらうこととなった（事務局）。

司会：澤井 英明（京都大学）

*参加者数：25名

*参加者職種：医師（産婦人科、神経内科、小児科、循環器科、皮膚科）、薬剤師、臨床心理士、看護師、民間企業社員、家族会関係者、新聞記者

1. アンケート実施（医療関係者のみ）

出生前診断は倫理的問題が大きくかかわっていることもあり、遺伝子診療部のある高次医療機関においても積極的に実施しているところからまったく実施していないところまでさまざまである。そして出生前診断の主たる検査方法である羊水検査や絨毛検査における染色体検査や遺伝子検査が各施設においてどのような手続きや方法で実施されているかは、ほとんど情報が公にされていないことから、遺伝診療部の間でも情報が共有されていない。そこで今回のグループワークではそれを明らかにしたいと考えたが、各施設の事情から議論の場で具体的に施設名を明らかにできないこともあると考えたため、無記名のアンケート調査として、妊娠中期の羊水染色体検査を実施しているかどうか、実施している場合には倫理委員会にかけて実施しているかどうか、出生前遺伝子検査を実施する場合の適応疾患について遺伝子診療部内の議論で決めるか、倫理委員会にかけるか、倫理委員会にかける場合は疾患ごとにかけるのか症例ごとにかけるのかなどをアンケート形式で記入してもらい、司会者がそれをみながら議論を進めた。

2. 出生前診断—特に羊水検査について

「各施設で羊水検査はどのように行われているか？」

- A 医師：当院では羊水検査はしないのが原則。しかし、22週未満で、超音波検査により異常が見つかるケースが増えていることから、今後の対応を病院と交渉中である。将来的に実施する方向で検討をしている段階。
- B 医師：以前は羊水検査は臨床検査として特段の制限なく実施されていた。倫理委員会も通していなかった。平成15年までは遺伝子検査も同様で特に制限をしていなかった。しかし、平成16年以降は倫理委員会に全例を申請している。しかし、倫理委員会にかけるのが症例毎であるのか疾患毎であるのかについては、明確になっておらず、混乱している。

3. 出生前診断に対する、判断のプロセスについて

- 3つのパターン
 - ①. ケース毎に遺伝子医療部門（または産婦人科）でカンファレンス

- ②. ケース毎に遺伝子医療部門（または産婦人科）でカンファランスを行い、その上で倫理委員会に申請
- ③. 一度、疾患として倫理委員会に申請後は、各ケースに対して遺伝子医療部門（または産婦人科）で判断
- 司会のアンケートとフロアの発言から、実際の参加各施設では上記のどのパターンも存在する。またどのパターンか明確に分離できない施設もあり、割合的にはいずれも同程度であるが、やはり透明性の確保の点から①から②または③に移行するのがよいのではないかという意見であった。
- C 医師：症例のカンファランスのみで、(医師の判断により)倫理委員会を通さないケースもある。
- D 医師：羊水染色体検査は倫理委員会という制度ができる以前から臨床検査として定着しており、いまになって倫理委員会に申請するというのはなじまない。仮に申請して認可を得られなかったらどうするのか。
- E 医師：前記の点について当施設では同様の状態であったが、時代背景を考えて倫理委員会に申請して通した。思わぬ結果にならないように、あらかじめ申請前に倫理委員に状況を十分説明しておくこと、つまり今回倫理委員会に申請することにした状況や時代背景など。従来は各医師や診療科の裁量として実施していたのであるが、倫理委員会という施設の承認を得た検査として実施するというところへの移行という考えを説明しておくべき。

4. 倫理委員会は何をすべきところなのか。

- 倫理委員会に申請する基準はない。
 - 出生前診断を倫理委員会に出さなければならない、という決まりはない。
 - 10学会の遺伝学的検査に関するガイドラインに準拠していれば、倫理委員会に出す必要は必ずしもない。
 - マスメディアが何か起きた時に「なぜ、倫理委員会に出さないのか」と騒いでいる。
 - > 遺伝子診療部で話し合われているのであればいいのではないか。
 - 遺伝子診療部の役割はいったい何なのか？
- D 医師：倫理委員会は研究の審査であり、症例の審査は行わない。
- E 医師：大学と病院の倫理委員会があり、患者に関する審査は全て出す。
- 出生前診断のような、時間がない状況で、全例を申請する必要があるのか？
 - > 関連病院に回さざるを得ない状況が起きている。
- 遺伝子診療部と倫理委員会の位置づけを病院設置者に提示してもらう必要がある。

(以後は退席していた数名が討議に加わる)

5. 出生前診断の対象の判断基準はなにか、何が重篤か。

- 現実的には、Down 症候群が最も多い対象疾患である。
- 生命予後(小児期発症、短命)が基準となることが多いが、外見も当人にとっては大きな問題となっている。
 - 重篤かどうかは医療者が判断するのか、倫理委員会が決めるのか？
- 一般の人が同疾患の重篤度を認識しているか、どう理解しているかが一つの基準である。
 - 例えば、DMD を、見たことのない人が判断できるのか。

疾患と関係のない大多数により決められることなのか。

- 短命、精神遅滞はコンセンサスを得られている、ということが出来るか？
 - では、Down 症候群はどう考えたらよいか？ 今までの考えでは重篤とはいえないが、個々のケースの判断は難しい。
- 本人が疾患を持っている場合はどう考えるか？
- 重篤度は、成人までに発症し、かつ生活に支障のあることが一つの基準だが、時代と共に変わりうるものである。
- 着床前診断の可否を学会が決めるのは妥当であるか？
 - 疾患毎ではなく、症例毎に判断されるべきではないか。
- 習慣流産は重篤か？
 - 「(胎児が)生きて産まれてくることが出来ないほど重篤」という考え方で説明されている。
- 本当に出生前診断を必要としている人が困らないようにしていかなければならない。

6. 遺伝子診療部を受診されるクライアントは、何を知りたいのか。

- 出生前の超音波検査、あるいはソフトマーカーなど、検査の意義が追いついていないのが問題である。
 - 安易に受ける検査ではないことのために、遺伝カウンセリングが重要である。
- 一方で、ターナー症候群や Down 症候群を口で説明しても、リアルに理解してもらうには限界があり、実際に育てる家族に十分理解してもらうには無理があるのではないか。
- 日本人は一般的に、「検査は、正常であることを確認してくれるもの」と考える傾向がある。

(まとめ)

1. 医療として定着している羊水検査も、どのようなプロセスで行われているかは、施設により異なっている。
2. 遺伝子医療部門と倫理委員会の位置づけを明確にする必要がある。
3. 出生前診断の対象の判断基準を確立していくことが必要である。
4. 診断の意味づけが明確でない検査が一人歩きを始めているなかで、遺伝カウンセリングの需要度は増している。
5. 実際に育てていく家族に、先天性疾患の重症度を遺伝カウンセリングの中で伝えるには限界もある。

【GW3-2：発症前診断の倫理的問題】

課題：予防法・治療のない疾患の発症前診断を目的とした遺伝学的検査の実施に際してのさまざまな倫理的問題などについて討議する。

*グループ3とした「出生前診断，発症前診断などの倫理的問題」への参加希望者が多かったために，当日，会場にて出生前診断と発症前診断の2グループにわかれて討議してもらうこととなった（事務局）。

司会：吉田邦広（信州大学）

*参加者数：10名ほど

*参加者職種：医師（神経内科，小児科），臨床心理士，遺伝カウンセラー

1. スタッフに関して

【問題点】

(1) コメディカルスタッフについて

現状：

- ・ 遺伝子診療部のスタッフとしてのポストがない。遺伝子診療部が院内措置であったり，組織化されていないため，研究費からパートで勤務してもらうしかない。
- ・ 看護部の関心が低いので専任に看護師が配属されにくい。
- ・ 非医師の遺伝カウンセラーをリクルートするのはいいが，就職後の保障がない。
- ・ 受診者の数が多いと専任にしてもらえるのかもしれないが，受診者数が少ないと難しい。
- ・ 医師は兼務でもよいかと思うが，非医師の場合は難しい。
- ・ 今は，医師だけでやっていることが多い（発症前診断などの遺伝カウンセリングなど）しかし，看護師や心理士の細やかな介入が必要。チーム医療でおこなわなければ，患者の生活にまで目がいく医師は少ない。

各大学の状況：

信州大学：遺伝子診療部外来の専属の看護師が配属されているが，外来日の火・金だけ。電話予約などは，その日以外にもおこなっている。臨床心理士は，病院ではなく医学部保健学科の所属であり，無報酬で関わって頂いている。

東京大学：看護部が受け入れてくれない。心理士は研究費で支払われている。

新潟大学：今年の6月に開設され，臨床心理士は，特認という形で雇われている。給料の支払いは病院ではなく大学側からされる。任期は3年，再契約は可能。ポストをつくってもらうのは簡単ではなかった。本人のやりたい気持ちがあれば特認でもいいのではないかと。遺伝子診療部の外来日以外は，別の病院で仕事をしている。看護師は病棟との兼任。外来日以外も誰かが常駐していることが必要ではないかと思う。

大阪大学：遺伝子診療部に看護師と心理士がスタッフとしている。専任ではないが，カウンセリングの場に同席している。ポストとしては成り立っていると思う。各病棟に協力スタッフ（医師）がいて，カンファレンスにも全員ではないが興味のある人は参加している。勉強して，病棟で還元してもらっている。意識のある医師は遺伝子診療部に患者を紹介してくれる。

東京女子医大：心理士は専任。外来日は月曜から金曜まで，午前・午後やっている。一般の診療科よりも稼いでいないが，スタッフの人数はいるため，黒字にしてください，と病院側から言われる。

臨床心理士の介入について：

- ・ 全国的にも臨床心理士の介入は少ないと感じる。遺伝子検査の前に心理テストが必要な場合もある。
- ・ 新潟大学病院では、精神神経科に勤務する臨床心理士も遺伝子診療部のカンファに参加してもらい、一緒に勉強している。
- ・ 東京大学病院では、外部の人に任せている。(教育学部の臨床心理士)
- ・ 信州大学病院では、発症前診断前の心理テストなどを精神神経科に協力してもらっている。

認定遺伝カウンセラーについて：

- ・ 以前からやっていた看護職者を置いて、敷居の高いものをつくった感じがする。(就職の)受け皿がないのに今後どうするのか？
- ・ 国家資格でないので難しい。
→臨床心理士も国家資格ではない。国家資格になることに反対意見を出す医師もいる。

(2) 神経内科医師

- ・ 神経内科医師の遺伝領域への関与が少ないと感じる。
- ・ 同じ神経疾患を診ていても、医師として訓練されているところが違うので、差は生じる。生理学を中心にやっている医師は「遺伝」は苦手だが、「遺伝」をやっている人は「遺伝」の問題を強調しすぎているように感じる。疾患を総合的に診ていかなければいけない。不得意な人に求めるだけではうまくいかないのでは。指摘するだけでなく、穴が開かないように、ネットワークをつくる必要。
- ・ 遺伝のことまで感じていることが大事。遺伝に関する知識としては低いレベルでも、遺伝医療が必要な方を専門機関に紹介するセンスは持ち合わせるべきだと思う。
- ・ 地域の中で仕事をしている医師の中には、遺伝のことまで視野に入れている医師も少なくない。
- ・ 適切な場所につなげる力が必要である。

【解決策】

スタッフの確保について：

- ・ 地域の中で複数の施設間で看護師や心理士を共有することはできないか？
→東京や大阪などの都会では可能かもしれないが、地方では難しいだろう。
- ・ 関心のある看護師を巻き込むためには？
→サポートできる資金がないと、興味があっても雇うことは難しい。研究費などからつくってもらったり、全国的な経済的なバックアップが必要では。
- ・ 認定遺伝カウンセラーを雇うことはどうか？
→資格ではなく学会認定なので難しい。国家資格とするためには遺伝カウンセリングを保険適応にすることが必要となる。

人材育成について：

- ・ 臨床心理士の連携の中で、広まっていけないだろうか？
→学会やワークショップなどの場で遺伝領域の発表があるので、関心のある人たちが増えてきているのかもしれない。若い人たちの勉強になる。しかし、心理学の中にも得意、不得意があるし、関心があってもポストがない。

- ・ 医学部生や研修医のときから関心を持ってもらえるようなことが必要では。
→それは難しい。駆け出しのときに、遺伝のことまで頭に入らないだろう。啓発は必要だが、どうアプローチしていくかが問題である。
- ・ 啓発の仕方を考える。「こうあるべき」論では、ついていけない。

2. 他施設との連携

【問題点】

(1)施設同士（医師同士）の情報交換

- ・ 機関同士に壁があるので難しい問題。
- ・ 複数の病院を受診している患者が、医師には知られていないつもりなのに、医師同士で患者を介さず情報交換していることもある。
- ・ 患者抜きでの情報交換はよくない。
- ・ 医師が1人で複数の施設をかけもちしているのもあるが、好ましくない。検査に関してはシェアしておこなっていくことでもいいかと思うが、ある程度ファジーな連携でもよいだろう。

(2)セカンドオピニオンについて

- ・ 遺伝カウンセリングショッピングする人もいる。2施設で倫理委員会で承諾されていた事例（神経疾患の出生前診断）が、別の施設で出生前診断を受けたことがある。
- ・ 発症前診断を目的に、わざと症状があるようなふりをして入院して遺伝子検査を受けようとした事例がある。このような人の情報の連携はできないものか？

【解決策】

- ・ 疾患の特徴に合わせて専門の施設に紹介し合えるような連携が必要。
→FAP：肝臓移植ができる施設など
- ・ 難しい疾患であればより経験の多い施設に紹介するのが望ましいが、遺伝子検査の後のフォローを考えると患者にとって近い病院のほうがよい。
- ・ ケースによって、施設同士で連携しておいたほうがよいのか、連携していないほうがよいのか、また、情報交換していることを伏せておいたほうがよいのか、見極めていかなければいけない。

3. ガイドライン

【問題点】

- ・ 発症前診断のガイドラインをつくるとしたら、医師や地域間で差があるので、つくる上でのプロセスが重要。十分な話し合いが必要。
- ・ ガイドラインを決定することは簡単かもしれないが、それを守れるかどうか問題。
- ・ ファジーなガイドラインはできるが、それを見てすぐできるということにするのはどうか。発症前診断を希望して受診するクライアントは様々。遺伝カウンセリングをやっているとクライアントも変わってくるし難しい。
- ・ 現場が求めているのは、何をもちて検査をOKとするのか…ということ。

【解決策】

- ・ 機械的なものをつくると、守ることが難しい。抽象的なガイドラインのほうがいいのかもわからない。
- ・ 100%守らなければいけないものよりも、最低限のことを決め、何が大事であるかを示すものがよい。

4. まとめ

発症前の遺伝カウンセリングに関しての問題点、今後の課題について「遺伝カウンセリングを担うスタッフの問題」、「遺伝カウンセリングや検査における他施設との連携」、「統一的なガイドラインが必要かどうか」の3点について討議した。

現在、臨床遺伝専門医以外に他職種（看護師や臨床心理士）が関与して遺伝カウンセリングをおこなっている施設は少ないけれど、患者の心理面や生活状況まで配慮した遺伝カウンセリングをおこなっていくためには、他職種の関与が必要。チーム医療として成り立つためには、看護師や臨床心理士が専任で配属されるようなポストが必要であり、また、認定遺伝カウンセラーが雇用されるためには、国家資格でなければ厳しい状況かもしれないという意見が出た。今後は、遺伝カウンセリングの保険診療化に関することや、病院内でポストを確保するために、学会などからの経済的支援の必要性などの課題を考えていく必要がある。

他施設同士の問題としては、患者の情報交換の仕方や紹介先の施設との距離などが、挙げられたが、疾患の特徴に合わせて専門的な医療施設に紹介するような連携や、専門的な医療施設をセンター化し、遺伝カウンセリング目的で紹介する、というような連携の形が提案された。そのためには、地域の神経内科医の意識づけが必要であり、啓蒙活動の方法も考えていかなければいけない。

発症前診断のガイドラインについては、施設ごとでつくられた指針に差があるのは仕方ないけれど、最低限度の指針は必要である。ガイドラインを決定した後に、それを守られるかどうか重要なので、十分に時間をかけて討議していく必要がある。

【GW4: 遺伝子医療部門の人材と faculty development】

課題：遺伝子医療部門で専任で働いている人材は極めて少なく、ほとんどの施設では他の業務と兼務しているのが現状である。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にはかっていったらよいのか、などのさまざまな問題点について討議する。

司会：高田史男（北里大学）

*参加者数：15名

*参加者職種：医師（小児科，代謝，神経内科，臨床検査），助産師，保健師，教員（保健学科，衛生技術学科，GCコース），研究補助員

1) グループワーク参加施設の現状

*以下の記載は口頭発表での筆記録によるもので、各施設に確認したものではないため、正確でない場合があることをご了承ください。【資料5】「遺伝子医療に関する調査」の結果も参照されたい。（事務局）

① 北里大学医学部附属病院 遺伝診療部

GCスタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（小児科）1名，臨床遺伝専門医研修医（産科）1名

看護師4名→木曜午後に電話予約受付にてインテーク1名，金曜のGCに1名同席

受付：電話予約）木曜午後に遺伝診療部専任看護師あるいは専任の臨床遺伝専門医が対応。

GC時）小児科外来で受付。

部屋：遺伝診療部専用の部屋。

GC：週1回（金曜）

その他：他施設からの紹介も増えているが，遺伝診療部の宣伝が必要。

② 信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部

GCスタッフ：専任3名（医師2名，看護師1名 *ただし他科の兼務あり）。

医師：臨床遺伝専門医（小児科：3名，脳神経内科：2名，内分泌内科：2名，産婦人科：1名）

*産婦人科，神経内科，内分泌内科，耳鼻咽喉科の臨床遺伝専門医が該当科にて対応する場合もあり

遺伝子診療部専任看護師1名

臨床心理士1名

細胞遺伝学研究者1名

受付：電話予約）専任看護師がインテーク，予約の過程で対応担当医を決定。

GC時）小児科外来で受付。

部屋：小児科の1室を臨床遺伝外来専用に利用させてもらっている。

GC：原則週2回（火曜，金曜）*他曜日の対応もせざるを得ない状況になっている。

その他：出生前診断に関連する症例は，産婦人科外来にて対応した場合でも，遺伝子診療部カンファレンスにて報告・討議あり。

認定遺伝カウンセラーコース修了者2名が研究補助員として在籍。*会議後，認定試験に合格

③ 大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部

GCスタッフ：医師，看護師は兼務

医師：臨床遺伝専門医（小児科）2名

看護師 1 名→電話によるインテーク

臨床心理士 1 名

研究員（認定遺伝カウンセラー研修生）1 名 *会議後、認定試験に合格

受付：電話予約)

看護師によるインテークの後、再び医師によるインテークを行い、GC の予約を入れる。

平日（月～金）の午後 13:00～16:00

GC 時）遺伝子診療部専用の受付。

部屋：

GC：火曜日、金曜日の 13:00～16:00

④ 宮崎大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング部

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（小児科）1 名

看護師 2 名

受付：電話予約) 看護師によるインテーク

GC 時）小児科外来で受付。

部屋：

GC：

その他：遺伝カウンセリング部が設立してから 1 年、月 1 回の勉強会を行っている。

→臨床遺伝専門医（小児科）、臨床検査医、倫理学者、看護師（教員含む）が参加。
看護師の確保が今後の課題。

⑤ 近畿大学附属病院

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（内科）1 名

受付：内科外来で内科の秘書が予約業務担当。（平日 9:00～17:00）

部屋：専用の小部屋と大部屋あり。

部屋に入りにくいことを考慮し、別入り口設置。

GC：週 2 回（水曜、金曜の 9:00～14:00）

その他：本年 9 月に設立。

⑥ 広島大学医学部附属病院 遺伝子診療部

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：10～20 名→臨床遺伝専門医（産科：2 名、小児科：4 名、神経内科など）

看護師 4 名（産科、外来看護師、保健学科教員）

受付：

部屋：独立して設置。3 部屋あり（大中小）。

GC：週 2 回（月、火 9:00～17:00）

（月曜一周産期、家族性腫瘍、火曜一小児科、神経内科、その他）

その他：専任看護師の確保が課題

⑦ 自治医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（小児科）3名

看護師 1名

受付：電話予約）予約は看護師が PHS で常時対応。

GC 時）小児科外来で受付。

部屋：小児科内に 1 部屋設置。

GC：

その他：成人のクライアントをどうするかが今後の課題であり、小児科以外にも遺伝カウンセリング室の設置を考案中。

カンファレンスに臨床心理士（2名）参加。

⑧ 神奈川県立こども医療センター遺伝科

GC スタッフ：医師は専任、認定遺伝カウンセラーは兼務（助産師）

医師：臨床遺伝専門医（小児科）3名

認定遺伝カウンセラー（助産師）1名→複雑な GC に同席

受付：電話予約）

GC 時）

部屋：外来の診察室にて実施。

GC：木曜。（遺伝科外来は月、火、金）。

その他：部屋の確保が課題。

相談窓口の保健師（6～8名）が関わっていることが多く、各科への窓口的な役割。

⑨ 千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医 5名、産科 1名、神経内科 1名

臨床検査技師 1名

受付：電話予約）臨床検査技師が予約の受付業務を担当。その他の時間は遺伝子検査業務。

GC 時）

部屋：検査部に専属の部屋を設置。

GC：

その他：臨床検査技師が GC に同席、GC 後のフォローを行っている。

看護師の関与がないことが課題。臨床心理士 3名はカンファレンスのみ参加。

⑩ 大阪府立母子保健総合医療センター

遺伝子医療部門の設立はなく、依頼があれば（クライアントからの電話や FAX による依頼）対応。

発達小児外来で対応している。院内産科からのコンサルテーションはある。

人材の確保が今後の課題。