

⑪ 藤田保健衛生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 1 名，内分泌科 1 名，精神科 1 名

臨床検査技師（研究員）1 名

受付：地域医療相談室が窓口となり，担当の臨床検査技師へ連絡があり予約を入れる。

臨床検査技師が予約の受付業務を担当。

部屋：

GC：水曜

その他：

⑫ 北海道大学病院

GC スタッフ：

医師：臨床遺伝専門医（小児科，産科，神経内科）3 名，内分泌科 1 名，精神科 1 名

受付：

部屋：専門の部屋設置。

GC：

その他：GC は医師のみの対応。助産師がカンファレンスのみ参加しているが，次年度からはインテークや必要なら GC にも同席する予定。

⑬ 金沢医科大学 遺伝子医療センター

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

保健師 1 名

臨床検査技師 1 名

臨床心理士 1 名

受付：保健師が予約の受付業務担当。

部屋：専門の部屋設置。

GC：水，金の 15:00~17:00

その他：昨年 11 月に設置。以前は研究所で相談業務も行っていた。

⑭ 大阪医科大学 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（精神科科）1 名，皮膚科 1 名，臨床検査医 1 名

看護師 1 名

受付：電話予約)

医療相談部から GC スタッフ(医師)へ連絡があり，GC スタッフ(医師)からかけ直し予約を入れる。

部屋：精神科の診察室使用。

GC：外来で GC が必要なクライアントに別枠をとって GC を実施。

## ⑮ 久留米大学病院

GC スタッフ：全スタッフ兼務

医師：臨床遺伝専門医（小児科）2名，産科1名，

院生：（遺伝カウンセラー勉強中：看護師，技師）2名

受付：電話予約）小児科受付から臨床遺伝専門医へ連絡があり，予約を入れる。

部屋：外来の診察室を借りて実施。

GC：月曜午前—酵素補充療法，火曜午後—その他のGC

その他：1996年に遺伝外来設立，内科総合部門の一部。

インテーク時に事前の情報として聞けることは聞き，プレカンファレンスを心がけている。

GC後はポストカンファレンスを行っている。

カンファレンスの参加者はGCスタッフ，主治医，看護学部教員，臨床心理士。

看護師の関わりがないことが課題。

## 2) 問題点と解決策の提案

### 1. 看護師などの常勤者の確保の問題

→現場の看護師についてもらうのは難しい。

→GCは幅広いフォローが必要であるが，広島大学では看護師スタッフからの理解がある。紹介元の看護師がクライアントのフォローを行っており，担当看護師はセミナー等に参加している。（広島大学）

→フォローを担当している看護師に心理的プレッシャーがかかっていることも事実。

→必ずしも看護師でなくともよいのではないか。

→直ぐには難しいかもしれないが，認定遺伝カウンセラーを採用して欲しい。

### 2. 各施設ともに人材確保が必要（現状）

→GCは病棟，地域の連携が必要であり，人材確保が課題。

→独立法案化によって採算をとれるかどうか問題視される。

→一部のスタッフによって行われている遺伝医療を改善するには，収入を上げるか，サービス部門として確立し，認知されることが必要。（モデルの作製が課題）

→院内でも認知度が低い。

→相談室等のサポート機関との関わりが有用ではないか。神奈川県立こども病院では相談室の方の関わりが大きい。

→主治医の遺伝医療部門の認識を高め，遺伝医療部門とうまく連携させる必要がある。

→臨床遺伝専門医の確保

## 3) まとめ

遺伝子医療部門専任の医師あるいは看護師など専任のスタッフが確保できている施設はごく一部で，人材の不足に加え，専任者の確保が大きな課題である。GCは他科，他施設，地域との連携が必要なので，遺伝医療としてのサポートを広げつつ，人材の確保をアピールしていくことが望まれる。その他，臨床遺伝専門医の認識を高めるためにも研修施設の新規登録を呼びかけることが必要。

## 【GW 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るため、各施設で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企画したが、参加希望者が少なかったために本連絡会議でのグループワークは実施しなかった。

## 【GW6：遺伝学的検査－研究から診療に向けてのギャップ】

課題：現在、遺伝学的検査は主に大学の研究室で行なわれている。医療サービスの一環として行なえる体制にしてゆくためには、商業ベースの基盤が必要だが、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ない。研究終了後の遺伝学的検査のあり方について討議する。

司会；長谷川奉延（慶応大）

\*参加者数：21名

\*参加者職種：医師（小児科，産婦人科，内科，神経内科，内分泌内科，精神科，呼吸器科，臨床検査），臨床検査技師，研究者，民間企業社員

\*背景および本文中（イタリック表記）内は事務局追記

背景：

遺伝学的検査（genetic testing）は、ヒトの遺伝情報を含む染色体・DNA・RNA・タンパク質・代謝産物等を解析もしくは測定することにより結果が得られる検査、と定義される。つまり、病気や体質と関連のある、ヒトの生殖細胞系列（germline mutation）の遺伝情報の変化を明らかにしようとする、染色体検査、遺伝子検査、遺伝生化学検査などが該当する。

現在、様々な遺伝性疾患の遺伝学的診断法が開発されているが、わが国で保険適応となっているのは、1974年に保険収載された染色体検査と、本年保険収載された筋ジストロフィー症（DMD/BMD/福山型）の multiplex-PCR 法を用いた遺伝子検査のみである（\*注：白血病・腫瘍などの染色体検査・遺伝子検査も保険収載されたが、それらはヒトの試料を用いて解析を行うとはいえ体細胞変異の有無を解析する検査なので、厳密には遺伝学的検査に含めない）。欧米では、医療の保険システムの違いと遺伝医学研究体制の違いによることが大きい。約 1000 種類の遺伝性疾患について医療として遺伝学的検査が実施可能な状況にあり【GeneTests <<http://www.geneclinics.org/>>, GENDIA <<http://www.gendia.net/>>】。この格差は非常に懸念されることである。

なお、遺伝学的検査には下記のようなさまざまな特殊性があるために、理想的には、被検者あるいはその親権者に対して、検査前の十分な説明と検査後・告知後の継続的フォローアップに対応可能な、遺伝子医療部門で遺伝カウンセリングの一環として実施されるべきである【「遺伝学的検査に関するガイドライン（10学会ガイドライン）」（2003年）（遺伝医学関連10学会）<<http://jshg.jp/>>, 「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）（2004年）<<http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kojin/dl/170805-11a.pdf>>】。

確定診断/鑑別診断しようとする遺伝性疾患ごとに解析手法も結果の解釈も異なる。

- a 検査対象者の生涯変わることはない個人遺伝情報を調べる検査となり、検査の結果が直接（多くは根本的治療法のない遺伝性疾患の）確定診断に結びつくことが多い。
- b 遺伝性疾患は数千種類にもおよぶが、それぞれ数万～数十万人にひとりとも発症頻度が低い。
- c 同様の臨床症状を呈しながら変異遺伝子が異なる疾患がある [遺伝子座異質性 locus heterogeneity]。
- d 同じ遺伝子内とはいえ家系ごとに変異部位が異なる疾患が多い [対立遺伝子異質性 Allelic heterogeneity]。
- e 浸透率が 100%でない疾患も少なくなく、同一遺伝子変異を有する家系メンバーであっても表現度（重

症度) が異なる場合がある [表現度の差 variable expression].

f 上記 c, d により, 同じ疾患についての検査であっても, 疾患によっては, それぞれの家系の変異の特定のためには異なる複数の解析方法を用いなければならない.

g 上記 c, d, f により, 被検者すべての変異が確認できるとは限らない.

よって, 遺伝学的検査の実施責任者は, 通常の臨床検査に必要な知識に加え, 幅広い遺伝医学の知識が要求されることは明らかである. 欧米では, “Laboratory Geneticist”あるいは“Laboratory Scientist”として Ph.D.の教育制度と, 高度な専門性を考慮された資格認定制度, さらに新たに確立した検査を臨床検査として実施するためのシステム等が確立している. しかしながら, わが国における遺伝学的検査は, 臨床検査としての意義がほぼ確立したのちは, 研究として検査を実施していた専門領域の研究者でもある医師が研究の延長として, 社会貢献としてボランティア的に対応しているのが現状である. 研究段階が終了し診療としての有用性が確立すると, 研究として新たな成果をあげることは難しくなるために, 研究費の取得が困難となるという経済的理由, さらに多くは解析を大学院生が研究として担当していて, 修了とともに誰にも技術を引き継がないまま施設を離れることが多いという人的理由によって, 検査の依頼に応えられない状況になることが多い.

また, わが国には, 古くから実施されている染色体検査についても, 欧米では組織的に行われている標準化・精度管理などは実施施設の自助努力で行われているにすぎなかった. 日本人類遺伝学会では, 「遺伝学的検査標準化準備委員会」をたちあげ, まず, すでに保険適応となっている染色体検査について, 「遺伝学的検査としての染色体検査標準化ガイドライン」を提案した. 遺伝子検査, 遺伝生化学検査についても検討をすすめるようとしている. また, 遺伝子関連検査の標準化については, 日本臨床検査標準化協議会 (JCCLS) でもとりくみがはじまっている.

わが国の遺伝医療の発展のためには, 遺伝学的検査についての体制整備が急務のひとつと考え, このテーマでの討議を企画した. (事務局)

司会: (上記について簡単に解説) (参加者の自己紹介ののち) 参加者は, 検査を依頼する立場, 検査を実施する立場, 遺伝診療をスーパーバイズする立場, それぞれの立場の方が参加してくださっているので, 良い討論ができることを期待する.

A: 遺伝学的検査を依頼する側から見た問題点として, どの疾患の検査がどこの施設で対応可能なかの情報がはっきりしていないことがあげられる. (臨床検査としては) 継続性が必要であるが, 研究段階を終了すると検査を受けてくれなくなる. また, 遺伝学的検査について患者側に生化学検査など他の臨床検査との違いの理解が乏しく, さらに (臨床医が有用と考える) 遺伝学的検査に対しても嫌ったり避けたりする傾向がみられる. その背景には, 「遺伝」の語に対する抵抗感があると考えられる.

B: (さまざまな疾患について遺伝子レベルの解析が可能になってきているが) 疾患によってその解析結果の臨床的有用性は異なっているにもかかわらず, (遺伝医学の教育を受けていない一般臨床医にはそれを的確に判断することが難しく) 同じ疾患に対する遺伝学的検査の考え方も各施設で対応が異なっているのが現状. 一方, 遺伝学的検査を臨床検査として普及するためには, 検査会社で受託してもらえることが必要であるが, 現実にはむしろ以前受託していた項目, たとえば OTC 欠損症の遺伝子検査などを中止にしている状況. 検査会社としてはどのような条件が整えば受託してもらえるのか? 特に稀な疾患の遺伝学的検査に関しては (収益につながらない検査であっても) 社会的責務として対応してもらうことは困難か?

C: 研究から臨床までの距離が遠くなくてもおり, 近くなってもいる. 遠くなっているというのは, 有用性が確

立した遺伝学的検査を診療の現場で活用できないということで、どこで検査可能なのかもわからず、保険収載もされないということ。一方、フィットネスクラブ等から民間企業に（肥満しやすい体質かどうかを遺伝子検査で判断しようとする）体質検査として、質的保証が担保されていないにも関わらず、安易に実施されており、（こちらは見方によれば一般の人にも遺伝子検査が身近になっているということになるが、医療機関以外で実施されている遺伝子検査については）むしろある程度の規制の枠組みが必要と考える。学会や本連絡会議でEBGT（エビデンスに基づく遺伝子検査）を進めるべきである。

D：研究が終了した後でも（臨床的に有用な遺伝学的）検査は、研究を実施した者として継続したいと考えている。ただし、費用の負担については、誰が負担するかのコンセンサスが必要と考える。患者自身で負担できる体制がつかれないのであれば研究費で対応するしかないが、その際に、（実施する側の責務として）検査の精度は保証するが、（研究費を費やすからには）被検者に研究に参加していただく、すなわちデータを臨床研究として応用させてもらうことの同意を得ることが必要である。

E：医学研究は医療として対応することを目標に行っているもの。研究段階は技術的にも未成熟な段階ということになるが、現実には（技術的には医療として実施するだけのレベルに達していながら、社会的には）引き続き研究として位置づけられている技術もある。研究～診療のギャップに関して、患者や社会で受け止め方が様々である。しかしながら、研究との距離は実際にはあり、診療として利用してゆくためには、精度、安全性、継続性等について確実にステップを越えてゆくシステムづくりが必要。診療はクライアントのために有償で行うべきもの。医療費全体の中でどのような位置づけをするかを考える必要がある。

F：（臨床検査としての有用性が確立して、欧米では臨床検査として実施されている検査であるにもかかわらず、わが国では研究としてしか実施できない体制のために、遺伝子解析研究のガイドラインに従い）遺伝学的検査を実施しようという場合に倫理委員会への申請をせざるを得ない。クライアント側のニーズもあってすすめようとしている検査であるにもかかわらず、倫理審査委員会の理解度・認識度も低いと思われることが多い。倫理審査委員会へも学会等からクライアント側のニーズも含め理解を促すよう働きかけて欲しい。また、診療サービスとして行うためには、患者側の検査費用負担についても検討する必要がある。検査の継続や外部機関からの受託に関しては費用をどのように扱うかに行き着くのではないかと、体制を変えてゆく必要がある。

D：検査の質をどこで保証するのかの検討も必要。

G：自らの実施した研究に関わる検査で依頼の多いものは検査依頼を受けることを検討しているが、あまり多くの依頼には対応困難。

H：（様々な疾患に関係する遺伝子検査が研究されているが、実際に直接診療に役立つ検査は限られている。）遺伝子座異質性がある疾患の遺伝子診断を行っているが検査を依頼してくる臨床医にその判断ができていないと感じることが多い。診療に活かすためには検査前にどのような検査か整理が必要。また、自施設にて行っている遺伝子検査は、現在のところ治療法がない疾患であるため、他施設からの検査依頼については、依頼施設が検査前のGCとIC取得および検査後の遺伝カウンセリングを含めたフォローアップのできる施設かどうかを含めてカンファレンスで討議して対応するかどうかを決定する体制をとっているが、実際には研究レベルで細々と「可能な限り依頼に対応する」の精神で対応している状況で、ジレンマがある。

司会：（わが国の今後の遺伝学的検査の発展には）病院と検査施設をとりもつセンターのような機能も要検討。検査項目を重ならないように分担して各検査をセンター化することが必要では？

A：検査に際しては実施施設における精度管理が非常に重要であり、（わが国には現在、遺伝学的検査の精度管理を監視する第三者機関がないので、検査にかかる費用のみならず）精度管理のための費用負担も考慮する必要がある。（今すぐにでも、遺伝学的検査を診療として行える体制づくりのためには）必要なセンターを

NPO として設立することも一案だが、安定性・継続性を求めるためには公的な制度が望ましい。必要な国民に必要な医療を提供することは国の役目。遺伝学的検査について、国が国民にとって必要と理解してくれさえすれば、予算も確保されるようになるのではないかと。国がそれらの費用を負担することも必要。また、「難病は無料」という（政策はすばらしいものであるが、様々な状況の変化に伴う医療の変遷を考えると）国民の意識も、今後はどんな検査にも各自に応分の負担が必要だとの認識を持ってもらう必要な時期にきていると考える。ハード／ソフト両面において制度づくりが必要。

司会：一施設で（種類の多い様々な遺伝疾患に対する）すべての遺伝子検査をまかなうことは不可能なので、実施できる遺伝子検査のシェア（分担）が必要。

C：遺伝子検査に関しては、まれな遺伝子疾患のみで議論するのではなく、感染症の遺伝子検査も含めて全体で考える必要があるのではないかと。そうでないとまれな疾患のみでは議論も良い方向に進まないのではないかと。

A：単一遺伝子疾患に関わる遺伝子検査の継続性に関しては非常に重要であるにも関わらず、難しい状況にある。

I：検査センターを取巻く環境はここ数年非常に厳しくなってきた。10年前くらいまでは受託する遺伝子検査項目を順次増やしてきたが、現在は検査項目としての採算性が重視され縮小傾向にある。検査センターで実施する検査としては、まず受託数の多いものから選ばれる。

本年4月に保険収載された筋ジストロフィーの遺伝子検査に関しては、20年ほどにわたり高度先進医療として対応されていた検査であるという背景があるが、依頼数はそれほど多いわけではない。また、保険収載後に特に増えたとは聞いていない。臨床検査として確立したものを検査センターが請け負えるようにすることは大切で、積極的にすすめたいのだが、特殊な検査では、報告に対して臨床医からの問い合わせも少なくない。このような問い合わせ等に対応するためには、研究を実際に担ってきた研究者に報告書をチェックしてもらったり、報告に対するコメントの記載をお願いしたり、臨床医の問い合わせに直接対応してもらうといった検査現場をサポートしてもらう体制も必要である。我々も一部の遺伝学的検査に際してはそのような体制を整備した。

出生前の遺伝学的検査に関しては、基本的に羊水・絨毛等の染色体検査以外引き受けていないのが現状。ハードルが高くなかなか踏み込めずにいるが、日本衛生検査所協会の「ヒト遺伝子検査受託倫理審査委員会」では受託の枠組みについて現在検討を行なっている。

本年開催された人類伝学会会場で、まれな遺伝子検査を依頼したい病院と検査施設を仲介するような機能をもつNPOの件について話し合う機会があった。NPOは様々な検査実施施設と契約し、病院から預かった試料と依頼書を検査施設に受け渡し、検査結果を戻すことをコーディネートする役割を担うが、病院からの依頼の際に検査センターにDNA抽出のような業務を分担させることで試料の流れをつくることも可能と考えている。そういったところで検査センターを有機的に使い、そのネットワークを有効に利用することも可能である。

J：やはり、企業としては採算性が課題。受託検査を立ち上げる際には validation のために事前の投資も必須なので、稀少疾患では結局受託費用を高額に設定するしかなくなり、そうなると結局依頼も躊躇されることになり難しい。

C：他の検査センターの課題としては、情報管理の問題もある。特に頻度の少ない検査では精度管理も容易でなく、その結果、解析結果の正確性の保証も困難になる。また、同じ方法論でやっていても、検査者による差がないか、ステップごとに精度管理が必要であり、また、用いる試薬の精度管理も必要。

司会：具体的にどのくらいの頻度の疾患であれば可能か？

C：先天異常は（頻度が低いので）しかたがない。生活習慣病は（遺伝子産業ビジネスとして）商売になるとおもわれているようであるが、EBGTを考慮しなければいけなくなると発展性は期待できない可能性もあると

おもう。

- A：生活習慣病の検査は需要は確実に見込めるので、今後発展してゆくであろうが、こちらは（多因子疾患なので、ひとつの遺伝子の結果のもつ意味は不確定であり、遺伝子産業ビジネスとして行おうとすることに対して）監視システムが必要。一方、頻度の低い単一遺伝子疾患は、検査結果が直接診断に結びつくにもかかわらず、体制整備が遅れていることに強い危機感があり、早急に対応を検討すべきと考える。（\*事務局コメント：単一遺伝子疾患に分類される先天代謝異常症についてはFabry病など一部の疾患で治療法が開発され、検査は保険適応となっていないにも関わらず、治療に関しては国費でまかなっている実態もある。）単一遺伝子疾患の遺伝学的検査が診療に役立つことをもっとピーアールするとともに、（遺伝子診療に関わる我々が自助努力として対応しようとするのではなく）むしろ、クライアント（家族）のニーズも集約して国へ求めてゆかなければいけないのではないか？
- E：研究が進み高度医療が実施されるようになれば患者の自己負担が増えるのは必然。一方、研究者は、研究を進めることにより医療費がどれだけ削減できるか、という観点を研究申請の段階で盛り込んでゆく努力も必要であろう。さまざまな規制緩和ができる方策として、研究によって削減できた医療費をまた研究費に還元するといったことも国には考えてほしい。
- B：アメリカには専門医制度機構で認可されている、*American Board of Medical Genetics* という遺伝医療の専門職（*Clinical Genetics, Clinical Cytogenetics, Molecular Genetics, Biochemical Genetics*）の集団を中心に組織している *American College of Medical Genetics* という学会があり、遺伝学的検査のさまざまなガイドラインを作成しているが、そのなかで“*Ultra Rare Disorders*”の検査についてもガイドラインが作成されている。“*Ultra Rare Disorders*”と定義している主に奇形症候群が該当するが、それらの頻度の低い単一遺伝子疾患の遺伝学的検査の体制整備については、今動かないとまらない。また、先天代謝異常疾患の遺伝生化学検査は職人技的な技術といわれており、このままではすたれることが危惧される。ベルギーでは、NPO に“*GENDIA*”という欧州を中心に遺伝学的検査の仲介をおこなっている機関がある。検査を受託できる施設を募りリストアップし、検査を依頼したい施設から検体と検査費用を預かり、検査実施施設に送り、検査施設からの結果を医療施設に返す、ということをしている。依頼する側は患者負担か医師の研究費負担かで最低限の費用負担を、検査実施施設は結果をだすまでの期間と質を、お互いに保証し、遺伝学的検査に必要な遺伝カウンセリングは各医療施設で対応することとしている。ネットワーク化を進めており、すでに1000疾患の遺伝学的検査がラインナップされている。黒木先生のおっしゃるように国を動かすことも考えねばならないが、早急な対応が必要なので、少なくとも国が動くまでは、日本でもこのような機関の設立を検討することが必要ではないか？
- H：先天代謝異常学会では先天代謝異常疾患に関わる遺伝学的検査について検査可能な施設のリストのデータベース作成をはじめた。検査を依頼する病院と検査実施施設との仲介をしてくれるNPOとの間で費用について契約すればよいのであれば、依頼する病院が各検査実施施設と契約をすることの煩わしさを考えると望ましいシステムではないか。
- F：GENDIAの担当者のコメントでは、「必要な経費を取りはぐれないように取って、研究者に還元する、マネーフローを回すことがそもそもの役割である」と明言していた。
- C：実施できる検査のリスト化に関しては、常に最新の情報を掲載する必要があり、そのアップデートのためにも経費が必要なことも考慮しておく必要がある。（体細胞変異の遺伝子検査等）別の遺伝子検査で利益をだしてカバーすることも一案ではないか？具体的なプランがあれば国も動くであろう。
- I：検査の実施に際しては、検体と情報の流れを確保する必要がある。検体の搬送に関しては、依頼元施設から検体を預かり、検査費用の一部でDNA抽出を実施し、検査実施施設への搬送することを検査センターが請け負うことは可能である。情報の流れに関しては、患者情報は主治医と検査実施施設で直接や



りとりしてもらって問題ない。すなわち、検査センターの持つ物流ネットワークを有効に使い、情報はITを利用するというものである。(追記：旧来行なわれていた特定の施設に検体搬送するのみの行為は「便宜供与」に当たるとして現在は実施していない)

K：遺伝疾患に関する情報をもつと発信する必要がある。遺伝学的検査に関するわが国のデータベースは是非必要。疾患ごとの説明のマニュアルもあるとよい。(検査項目としてあがると、本来無意味な患者の検査を依頼する医師もいて、そうなる検査実施施設の負担が大きくなるので)各検査の適応基準(どのような患者についての検査を受けつけるか)などをきちんと定めることも必要と考える。研究と診療をどこで区別するか、費用負担をどうするか、といったことをシステムとして対応することが必要。遺伝子検査の実施機関と仲介機関の役割と機能を検討する必要がある。データベースからのフィードバックにより、さらに何が必要なかを認識して次なる臨床研究をすすめることも可能となるのではないか。遺伝医学研究の最終目的は治療にむすびつけること。これらの対応は国として実施するのが望ましいと考える。

\*ロシュ(株)によると、大学等で遺伝子検査を有料で実施する場合には、コンベンショナルなPCRは特許が切れて対象にはならないが、TaqMan-PCRは特許使用料を請求することなので、各施設でロシュ(株)の担当者に確認が必要(「遺伝学的検査の保険適用と今後の課題」講演後の質疑より)

#### <司会まとめ>

- ・ 現時点で必要なこと
  1. 最新の情報(どこで何の遺伝子検査が実施可能か)をもつ遺伝子検査の仲介機関
  2. 遺伝子検査の適応(基準)、および遺伝子検査のコストの負担に関する議論
  
- ・ 将来的に必要なこと
  1. 遺伝医療のシステム、遺伝子検査のコストを含めた行政への働きかけ

第4部 <総合討論> 各分科会討議内容発表・討議

議事録

## 総合討論：各分科会での討議内容発表と討論

司会：平原史樹（横浜市立大学）

司会：それぞれの分科会で十分ご討論されたと思います。時間が足りなかつた所もあるかもしれませんが、ここでご議論いただきたいことは、遺伝子医療部門の持っている共通の問題・遺伝子医療部門が向かい合っていないべき問題です。遺伝子医療部門として議論していただきたい問題をまず、各分科会の代表者に1～2点に絞ってご報告いただきたい。

### 【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】

発表者：櫻井晃洋（信州大学）

#### 1. 遺伝カウンセリングの費用負担

現状は、先ほどの福嶋先生のご報告にあったスライドを参考にさせていただきたいのですが、将来どのようにしていったらよいのか？結論を申し上げますと、遺伝カウンセリング料は、今の医療スタッフが長い時間をかけて数千円いただくというのは、病院として全くpayしていない状況にある。対策としては①ノンメディカルをいかに育てていくか、②保険診療という形にもっていく（遺伝医療に関わっている先生方の努力だけではどうしようもない）があります。

#### 2. 遺伝学的検査の費用負担

これも、先ほどの福嶋先生のスライドに費用負担の現状が示されていました。研究費で遺伝学的検査の費用を賄っている所が非常に多い。研究費はもともと研究を行うためのお金であり、研究と診療の線引きは難しいとはいえ、診療として行われるようになった検査を研究費で賄うのは本来の姿ではない。将来はどういった形で行くべきかについての結論は、完全に臨床検査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が考えられます。検査数が少ない場合でも全ての遺伝学的検査を一つの大学病院で賄うわけにはいきませんし、すでに講座間の話し合い・調整が動き出しているとうかがっていますが、この検査はこの大学、あの検査はあの大学というように分担した上で料金設定をするのがよいと思われれます。料金設定をするということは、混合診療をさけるために各病院で料金設定を書き換えていただき、クライアントの方から費用をいただけるようにしなければなりません。さらに稀に行われる遺伝学的検査は特定の機関や研究室で実施するしかありませんが、それについても料金規定を作り検査料をいただける形にしていかなければ検査を担当している研究室の首がつまってしまう。このように、遺伝学的検査の全てに関して有料化を考えていかなければならないと考えられました。

### 討論

—保険診療で生殖細胞系列の遺伝学的検査ができるようになって、遺伝カウンセリングしなさいといっている割には保険診療になっていないという矛盾があるということですね。保険診療に関しては、たぶん遺伝子医療部門連絡会議として異論のない結論かとも思いますが（平原：横浜市立大学）。

—結論は同意します。しかし、今設定されているあるいは設定されるかもしれない遺伝カウンセリングに関す

る費用が、実際に遺伝カウンセリングだけに支払われることはないと思うのですが、それはだれが負担するのかという議論がありましたでしょうか（森崎：国立循環病センター）。

→そこまで議論は進みませんでした。先生のおっしゃるとおりだと思います。遺伝カウンセリング単独での料金設定となれば、相当高い金額になると思いますし、これによって遺伝カウンセリングばかりでなく医療の首がしまってくるのではないかと考えられます。これに対して将来どうすべきかは、分科会ではなく、総合討論として建設的なご意見があれば伺わせていただきたいと思います（櫻井：信州大学）。

→考え方の一つとして、遺伝カウンセリングだけで採算を取る必要はなくて、院内感染のためのリスクマネジメントのように採算はとれないけれどもそれをほっておくと被害が発生して多くの費用がかかるという発想もある。遺伝カウンセリングをしないことでいい加減な医療が行われて、患者さんに対して不利益が生じて大きなトラブルに発展して裁判になって病院の評判を落とすと億単位の被害が生じることもある。リスクマネジメント的な考え方はいかがでしょうか。反対だとかのご意見もあるかもしれません（澤井：京都大学）。

→今のお考えに非常に近いのですが、病院機能評価の項目の中に遺伝カウンセリングあるいは遺伝医療がしかるべき病院ではできなければいけないという条項を入れることで、遺伝カウンセリングをしっかりやる施設が増えざるをえないと思われまます（黒木：川崎医療福祉大学）。

—保険診療にしてもらうのが第一歩だと思います。それから先にいろいろな議論、遺伝カウンセリングができる病院がある程度設定されるだろうし、臨床遺伝専門医も必要でしょう。遺伝カウンセリングを診療の中に馴染ませるためには必要な位置づけが必要ということに異論はないと思われまます（平原：横浜市立大学）。

—遺伝学的検査の費用に関して、実際に多大な犠牲のもとになさっている施設からのご発言はないか？仮に検査を分担するとしても、委託で検査機関が受けてくれればよいが、できない場合はいくらお金をもらったとしてもだれかが犠牲になるのですね。研究が一段落したところで、撤退していくところは実際に多いだろうと思われまます。あるいは遺伝子医療部門みんなの総意という意味で、検査委託機関が遺伝学的検査を受託していただきたいということをお伝えすることも大事かもしれない（平原：横浜市立大学）。

→稀な疾患の治療薬であるオーファンドラッグとか、先天代謝異常の治療薬であるミリップはいずれも利益にならないが、社会的な役割を果すということで（いくらか国からお金がでていいるかもしれない）、業界がサポートしようという決意のもとに行われていると思う。検査委託機関の方にもそのように、稀な疾患で大学が解析をしなくなった検査を受けていただくということが、このような所（遺伝子診療部門連絡会議）を通じて意見してもよいと思う（高田：北里大学）。

→研究レベルの遺伝子検査であれば、その教室の研究が一段落すればその検査はやらないなどの継続性に問題がある。遺伝子検査を行っている検査部門が国立大学法人の検査部長会議の中にそのような委員会を作り、横の連絡を取り合っている。アンケートを行ったところ 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、料金を一律にするとか、各大学の事情もある。既に検査センターで行っている検査項目を我々が受託すると実費しか取らないので価格差が出てくるなど、まだ解決しなければならない問題がある。既に動き出しているもので、今後この連絡会議で機会があればご報告していきたい（野村：千葉大学）。

→今の問題は、我々の分科会でも討論させていただいたことなので、後ほどご報告申し上げます（長谷川：慶応大学）。

## 【GW 2：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）】

発表者：酒井規夫（大阪大学）

### 1. 予約システムとして、だれが予約を取るのか？

- ・項目を決めて、ある程度の経験や教育を受けさせれば、遺伝カウンセリングコース学生や検査技師，看護師，医師でもさほど質の変わらない予約を取ることができるとのこと。基本項目などをまとめたものをこういう場で作ってついてもよいかとの印象を持った。

### 2. 予約で入手した予約情報のセキュリティはどのようにしているか？

予約で入手した情報を複数のスタッフでどのように共有するか？

- ・紙だけで運用する/なんらかの電子媒体を利用する（パスワード管理をしっかりとる，クライアントの名前や電話番号を入れない）など，各施設で様々なレベルで考えられていた。苦心されているので，なんらかのシステムの例を示すこともよいと考えられる。遺伝学的検査の検体につける匿名化システムが使われるようになっており，匿名化のシステムをどのように広めていくかもポイントだと思う。

## 討論

—予約を受けるスタッフについていかがですか？電話を受けた時にある程度のコンセンサスがないと，困ることもあるかと思います。今の提案ではなんらかのガイドラインを作っただけではいかがかとのことでした。どこまで立ち入って聞くとか，病院名を出して電話してよいか等の項目もあるのではと思います（平原：横浜市立大学）。

→私どもの施設は件数があまり多くないということもありますが，こちらからフィードバックして連絡をすることで，立ち入った内容を聞くことにしています（ホームページにも記載している）。従って，最初に受ける方は連絡ができる情報だけとし，あとはプレカウンセリングができる人が担当しています。もちろん，件数の多いところや，その場で予約日時を決める必要のある施設ではそのようなことはできないかもしれません（森崎：国立循環器病センター）。

—せっかく遺伝子医療部門連絡会議という横断的な組織があるのだから，そのようなコンセンサスがあったほうがよいかもしれません。他にエントリーの段階での議論はありますか。どのようになされているのかアンケートをとるのも一つの方法かもしれませんね（平原：横浜市立大学）

→どのような職種の方が，予約を受けていらっしゃるかなど（酒井：大阪大学）。

→ご協力いただいたアンケート調査の結果では，約1/3(38%)は医師が予約を受けられていて，次に多いのが看護師，かなりの部分が事務職(20%)でした。その場合は連絡先だけをお聞きになっているかもしれません。信州大学では専任の看護師がいて，その方が全部集中して受けることにして，不在の場合は連絡先をお聞きするという形で情報は一箇所にしています。医師が担当するのは大変なのではないかと思います（福嶋：信州大学）。

→京都大学では（どこでも真似ができないかもしれないが），修士課程の学生を訓練して予約の電話を取らせている。フィードバックの条件や守秘義務を守れる人であれば十分情報を得られるのではないかと考えられるので，この場として予約の取り方についてコンセンサスを作ってもよいのではとしました（酒井：大阪大学）。

→この提案については，今後の議論の課題として残しておきたいと思います（平原：横浜市立大学）。

—セキュリティシステムについては、現在どんどん電子カルテも進んできており、セキュリティをつけることが問題になってきています。先ほどの福嶋先生の報告では、別に保管/金庫に保管との数字が出ていたがそれ以上の議論はいかがでしたか（平原：横浜市立大学）。

→特に予約の場合、遺伝カウンセリングをするかどうかについて複数のスタッフで情報を共有する必要があります。予約情報とその部屋から出さないあるいはセキュリティを十分にかけて予約専用のサーバを立ち上げているなどの報告がありました（酒井：大阪大学）。

→福嶋先生が引用されている「医療・介護のガイドライン」の中で、個人情報保護のための安全管理措置を参考にされたらいかがでしょうか。三省指針の中にも書かれています。物理的・組織的・人的・技術的安全管理措置です。電子カルテのアクセス制限についてもこれらに準拠すれば整理しやすいのではないかと考えています（堤：SRL）。

—匿名化ソフトについては、まだのところもあるかと思いますが、今後、進展していくものと思われます（平原：横浜市立大学）。

## 【GW 3 - 1 : 出生前診断の倫理的問題】

発表者：澤井 英明（京都大学）

### 1. 出生前診断の倫理的問題について

- ・染色体検査としての羊水検査は一般の臨床の医療として定着しているとのコンセンサスが得られているようだ。
- ・対象者に遺伝子診断や個別の遺伝性疾患の診断を実施するかどうか判断するプロセスに問題がある。すなわち、一人ひとりについてカンファレンスで決めるのか、それとも倫理委員会に申請するのか？疾患について一回倫理委員会を通っていれば、同じ病気の患者さんについては遺伝子医療部門内での判断で行うなどいくつかの方法がある。これらについては各施設の対応は異なっているのが現状。特に出生前診断については時間が限られているため、現実問題として倫理審査が難しい場合があることが問題点として挙げられた。
- ・重篤性の判断—どういふものを重篤な疾患として出生前診断の対象とするのか、だれに決める資格があるのか（倫理委員会か、遺伝子医療部門内か）は結論が出ない難しい議論となった。

### 討議

—出生前診断を診療として捉えれば、遺伝子医療部門内で良く討議されていれば倫理委員会に通さずともよいのではないかと、それとも倫理委員会を通すべきなのか。倫理委員会を通すべきものと通さなくてよいものの線引きはどうするのか。出生前診断では、22 週未満の中絶が想定される遺伝子診断はすべきだなどのコンセンサスに従いたい。遺伝子医療部門内では倫理委員会に審査されるようなこともやっているとの判断もある。遺伝子医療部門が担っている役割と倫理委員会との距離はどのように置くべきかなど。出生前診断については多くの先生方が神経質になっていると思われる（平原：横浜市立大学）。

[22 週未満の中絶が想定される遺伝子診断について、遺伝子医療部門内で複数の臨床遺伝専門医と職種により検討すされていればよいか、それでも倫理委員会に通すべきかについて会場内の出席者に意見を求めた。結果、双方の賛成者数が拮抗していた。]

→施設によって異なるのが事実で、透明性の確保のためには倫理審査を経ていると良い。出生前診断に限れば、時間が限られているので倫理委員会を通すことが難しい場合もある。解決策の一つとして、疾患について倫理委員会に通っていれば各々の患者さんについては遺伝子医療部門内での討議によって対応するとの方法もあるだろう。（澤井：京都大学）。

— 上述（澤井先生）が分科会での大まかな意見であった。これでコンセンサスが得られるのであれば、「遺伝子医療部門の役割は上述のように、初めての疾患については倫理委員会に出すが、そこでOKが出ればその後は遺伝子診療部門で十分に討議されれば出生前診断は可とします」というのはいかがでしょうか。議論はありますか（平原：横浜市立大学）。

→ 討議の時間がないので問題点だけを云いますと、日本には胎児条項がないので正面から行くと出生前診断は成り立ちません。この問題は真剣に国を含めて考えなければなりません（黒木：川崎医療福祉大学）。

→ 現実的な対応と日本において各倫理委員会がどのように機能しているかの問題が大きいと思います。結論は出ないと思いますが、遺伝子医療部門がやっていいかというよりも、どのようにすべきなのか、どうやったら公開して社会的にも認められるかという点で、他の審査でも倫理委員会の問題は多々討議されていると思うのでそちらの方も何とかするというのが解決に近いのではないのでしょうか。

— 実際に出生前診断に関わっている先生方が多くいらっしゃる。今あったような議論をふまえながら当面はやっていただいて、またこういう場で議論していただく。黒木先生のお話しにもあったように非常に大きな問題であるので、早急に結論を出すべき問題ではないと思います。また議論を進めていくということでもよろしいでしょうか（平原：横浜市立大学）。

— 重篤な疾患についてはどうでしょうか。これこそ、国民的議論で少しも結果が出ない。分科会で結論が出るはずもないのですが、議論があったということで留めさせていただきたい（平原：横浜市立大学）。

## 【GW 3-2：発症前診断の倫理的問題】

発表者：吉田邦広（信州大学）

相当数のクライアントがすでに医療機関を受診しているという実態があるので、医療機関としてどのように対応していくかと言うことを主眼にしました。現状の問題点と課題に関しては、3つの点について討議しました。

① 遺伝カウンセリングを担うスタッフの問題、② 遺伝カウンセリングや検査における他施設との連携、③ 統一的なガイドラインが必要かどうか、です。

### ① 遺伝カウンセリングを担うスタッフの問題

現状は臨床遺伝専門医が主体的に頑張っているけれども、臨床心理士や看護師の関与が少ないので、どのように関与を増やしていくかということです。これは、発症前診断ばかりでなく、すべての遺伝カウンセリングに看護師や臨床心理士が参加しやすいように経済的基盤を考えていかなければならないと考えられます。認定遺伝カウンセラーは今後増えていくということですが、こういう方々が上手くこの臨床の現場に入っていくことができるようにするために、国家資格にしなければいけないのではないのでしょうか。遺伝医療を保険診療化しなければいけないのではないかとの話ができました。

### ② 遺伝カウンセリングや検査における他施設との連携

クライアントや患者さんの個人情報や医療施設との距離もあるので、現時点で施設間に格差があるのはやむを得ないとおもいます。しかし、疾患によって特定の施設をセンター化するなど、ご紹介して遺伝カウンセリングして頂くというやり方も可能ではないかということで、検査に関する連携は随時進めていくことが望ましいと考えられました。

### ③ 統一的なガイドラインの必要性

指針に関しても施設間の格差は仕方ないので、最低限度の指針は必要と考えられます。しかし個々の施設の事情もあり、実際にどのように遺伝カウンセリングを進めていくかが施設ごとに違うのは仕方のないことなので、現時点で当会や学会なのでガイドラインをどうするという段階にはないとの話になりました。発症前診断の本質的問題や倫理的問題については十分な討議をする時間がありませんでした。

## 討議

—発症前診断に関しては、多種多様な人が遺伝カウンセリングに関わらなければ成り立たないのだという点が重要な指摘だったと思われま。臨床医がやらなければならない現実があり、臨床遺伝専門医が携わっていただければいい方という中で提言を求めます。ガイドラインはどうでしょうか、診療科ごとや疾患ごとにあるかと思いますが、他機関とのする合わせはどのようやっていけば良いのでしょうか（平原：横浜市立大学）。

→神経疾患、特に分科会で討議したハンチントン病をはじめとする神経変性疾患は有効な治療法がないという意味では他の疾患、たとえば悪性腫瘍等とはかなり性格を異にしています。全部まとめてディスカッションすることは難しいように思う（吉田：信州大学）。

—ガイドライン的なものを提言したらどうか、ということについてはどうか？共通としてのガイドラインだと思いが、どうか？（平原：横浜市立大学）

→一番はスタッフの問題で、遺伝医療全体に関することで発症前診断だけではないが、看護師や臨床心理士が医療の現場で働けるポストや経済的基盤が得られるように学会等を通してしかるべき働きかけをして欲しいという意見があった（吉田：信州大学）。

—お金がなければ人的資源すら人が雇えないということですね。（平原：横浜市立大学）

→遺伝カウンセリング料だけをものとして考えるのは無理だと思う。看護の分野で遺伝看護の問題を考えているように、入院した時は遺伝カウンセリング部門があり、遺伝看護の看護師がいれば、管理としての遺伝看護料がとれ、外来での疾患管理として看護分野として何かしてくれる、というものがあって、そのうちのひとつとして遺伝カウンセリング料もあるというふうに、遺伝医療全体としてきちんとした体系が組み立てられている病院で行っている限りは、入院時、検査時という形に体系化している中に遺伝カウンセリングがある方がお金としてはとりやすいし、整合性も着きやすいし、スタッフ皆が共有できるし、お金も回っていくので、現実的だと思う（石井：千葉大学）。

—吉田先生の議論の中には、現状ではセンター的な施設とそれぞれの発生源的なところでミニマムなことをやる施設とに分けて考えざるを得ない。センター的な施設は多種多様な職種の方に加わってもらって、手厚いカウンセリング、支援体制が出来る、そういうようなことだったと思うが。（平原：横浜市立大学）

→現状では関心のある看護師や興味のある臨床心理士が近くにいる場合は手弁当で巻き込んで、協力して頂いている状況だと思う。これはいわゆるセンターの施設など限られた施設でしかできないが、こういう施設をもう少し広げていければと思う。一方、センター的な人的充実はなくても、全国各地である程度のレベルの発症前診断に対する遺伝カウンセリングが提供できるというミニマムは目指すべきだと思う。いずれにしても制度的に看護師や臨床心理士が遺伝カウンセリングの場面に入っていただけるような支えが必要だと思う（吉田：信州大学）。

—ある程度クオリティーが保たれ、ワーキングしている組織のいいモデルを作って発信していただきたい（平



原：横浜市立大学).

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

発表者：高田史男（北里大学）

一本グループワークに参加の15施設の現状（専任がいるか否かを中心に）では、専任の医師が配置されている施設は信州大学と神奈川県立こども医療センターのみで、他は兼任であった。人材の不足がどの施設とも共通の課題であった。臨床遺伝専門医（小児科、産科、精神科、神経内科など）はどの施設にもいるが、その他の人材として看護師、臨床検査技師、臨床心理士、保健学科等の教員があがっていたが、信州大学以外は兼務であった。人材が確保できないため、電話の予約受付日時も限られ、継続的な診療を行っていくためには常勤が必要という意見がだされた。

人を充当してもらえるようにするにはどうしたらよいかという課題に対しては、サービス部門として宣伝していくことで遺伝子医療部門のサポートを広げていくことが重要との発言や、保険や診療の問題等、医師を中心に組織化していく部分もあるので、一人は専任の医師をおくべきであるという理想が述べられた。人件費は厳しい状況にあり、それを動かそうという議論にまでは至らなかった。

#### 討議

一専任の確保はクライアントの来談数の調査から厳しい状況にあるが、本来は潜在的に遺伝カウンセリングを必要としている人たちが沢山いて、遺伝カウンセリングにたどりつけない人たちが大勢いるのも事実だと思うし、そういう人たちを掘り起こして遺伝カウンセリングにつなげることも役割のひとつだと思う。ニーズと人との人的資源はコレスポンドすると思うがそのあたりの議論はどうか？（平原：横浜市立大学）

→ディスカッションの意見として、外部からの依頼はあっても、内部からないといわれるところもあり、内部でももう少し宣伝をしていこうという一方で、人的不足のため、現スタッフの負担が大きくなるというジレンマがあげられた。（高田：北里大学）

一現在臨床遺伝専門医は約600人いるが、専任で遺伝医療に携わっている専門医はほんの一部のみ。残りはパートタイムの専門医が現状である。これらや専任の医師や看護師を含め、ニーズを掘り起こすのか、センター化するのか？ボランティア精神で頑張っているのをもっと掘り起こして、遺伝カウンセリングが増えてきているのを見せながら次の段階に進むということを提言していくのがよいのか？聞いていて辛いものがありそうな印象を受ける。（平原：横浜市立大学）

→各々の施設で、看護師がいない施設は臨床検査技師が事務を行ったり、医師が分担して事務を行ったりなど現状に合わせて工夫し独自で遺伝医療を行っているのが現状。しかし、やはり人的資源の不足のため、キーパーソンがいなくなったら動かなくなることが予測され、最終的にはクライアントに迷惑をかけることになるので、連絡会等でアピールしていくのもひとつの手だと思う。（高田：北里大学）

一診療部がここ数年増えているのは、人類遺伝学会等で遺伝子医療をするためには各病院に独立した組織が必要だという提言による。次は、独立した診療部に専属のスタッフが必要と病院にアピールすることが必要だと思う。専属の指導医と看護師が必要といった決まりができることが望ましいとおもう。（酒井：大阪大学）

→3年ほど前にこの会を最初にスタートさせて、今日これほどまでに多くの部門の方に参加していただ

けるとは想像もしていなかった。全国遺伝子医療部門連絡会議の「全国」の名前が病院長先生方に響いたのではないかと思う。本日参加された先生方が各施設でそれぞれに涙ぐましい努力で頑張っておられることを、病院長先生にもっと理解していただけることを期待する。

もう一つ研修施設の問題がある。今回の調査で、約 60 の施設で遺伝子医療部門がたちあがっていることが明らかとなったが、その中で臨床遺伝専門医制度の研修施設になっているのは 40 施設であった。残りの 20 数施設にも是非、臨床遺伝専門医制度の研修施設になっていただきたい。研修施設になるためには、指導医 1 名、最低 2 名以上の臨床遺伝専門医が必要である。どの段階で専任の医師やその他のスタッフがいないかということも臨床遺伝専門医制度の研修施設の基準として打ち出せるかということが今後の課題と考える。専門医制度委員会としてそういった提案をしてよいのであれば将来的には要求基準の高いように基準を改訂することは可能なので、それに関しては今後委員会等でも検討させて頂きたい。遺伝子診療の発展のため良い方向にもってゆきたい。クライアントの方々に本当によい医療を行なうことができているという我々医療者の満足感は何物にも変えがたいので、遺伝子医療に関係している皆さんはわが国においてまだ制度として確立しておらず苦勞の多いこの分野の仕事に携わっておられるのではないかと思う。これからもその気持ちを大事にしてゆきたい。(福嶋：信州大学)

一まとめになっていると思うが、是非、全国の遺伝子医療部門が協力しあって皆で共に進んでゆきましょう。(平原：横浜市立大学)

## 【GW6：遺伝学的検査-研究から診療に向けてのギャップ】

発表者；長谷川奉延（慶応大）

この GW の主題「遺伝学的検査：研究から診療に向けてのギャップ」に関する背景は、遺伝学的検査の殆どは大学病院等の研究施設で行われ、一度研究が終わるとその後臨床レベル、医療サービスとして遺伝学的検査がなかなか使われないということである。研究が終わった後でも遺伝学的検査が診療あるいは医療サービスとして使われるようになるにはどうしたらよいかを中心にディスカッションした。

前半で問題点の整理、後半で解決策を提示したい。

### 1. 問題点

- ① 情報の入手：どこの施設でどういう遺伝学的検査が実施可能なのかという、update な情報がわからない。特に稀な single gene disorder であればあるほど遺伝学的検査が重要であることが多いが、研究が終わってしまうと「うちではもうやっていない。」と受け付けてもらえず診療に困る。
- ② コスト：保険収載されているのは染色体検査と進行性筋ジストロフィー遺伝子検査のみ。それ以外の検査が必要になった場合、誰がどのようなルールで費用負担をするのか？そのためにはどのような体制整備が必要か？（\*GW1 での討議内容も要参考）
- ③ 適応：誰が遺伝学的検査の適応と必要性を判断するのか？これは遺伝学的検査の前後の遺伝カウンセリングの必要性、適否を含む。

その他あげられたいくつかの問題点や詳細については分科会の議事録を参照されたい。

## 2. 解決法

### ① 現時点での解決法の提案

#### < 遺伝学的検査の仲介機関と実施機関のシステム化 >

遺伝学的検査の仲介機関をつくる。仲介機関は update な受託可能検査施設のリストを作る。リストは具体的に実施場所、コスト、検査基準（適切な責任者を配置するなど検査実施施設としての要件を満たしていることの証明、精度管理がなされていることの証明、検査結果報告までの必要日数、検査前に依頼施設において臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングがなされていることを条件として受け付けること、など）を公開する。遺伝学的検査の仲介機関としては NPO が適任かもしれない。

実施機関は仲介機関と密に連絡をとり、update な情報をお互いに意欲的に結ぶことで、臨床医が仲介機関にアクセスすれば update な情報を得られる。

### ② 将来に向けての展望

遺伝学的検査の仲介機関と実施機関のシステム化にも限界があるので、将来的には本会もしくは日本人類遺伝学会等から行政に働きかけ、コストあるいはシステムを含めた医療としての遺伝学的検査を認知してもらうことが大事である。

## 討議

— 想定しているのは、主に稀少疾患のような研究レベルで遺伝学的診断がようやく可能となり、診断が確定できるようになった疾患について、研究段階が修了し臨床的有用性が確立した疾患の検査を実際の診療として利用したいがどうすればよいのか、という問題を抱えているのが現状だと思うが、仲介機関で対象とする検査施設は民間ラボも含まれるのか？（平原：横浜市立大学）

→ 民間ラボも含めるのが理想だが、コマーシャルベースの企業はある程度以上の頻度がない検査を受託項目に追加するのは難しいと聞いており、大半の稀少疾患となるとコマーシャルレベルで期待するのはやや難しいようだ。したがって稀少疾患の場合、やはりまだまだ大学等の研究室が対象となると考えられる（長谷川：慶応大学）。

— 遺伝学的検査を行っている外国の検査施設、企業も含めて情報を集約すべきか？（平原：横浜市立大学）

→ 外国の検査施設、企業については今後の検討課題である。（長谷川：慶応大学）。

— 研究が終了するとその遺伝学的検査も終わってしまい、依頼しても行ってくれない現状があるが、[既知の遺伝子変異を有する患者] 細胞の扱いに関してはデポジットするシステムができており、それをヒントに遺伝子検査に関しても特殊なキットやプローブ等や技術を集め、センターを作り、国家の文化遺産としてそこに維持予算がつくように働きかけるのはどうか（上田：神戸常盤短期大）。

→ 今の [既知の遺伝子変異を有する患者] 細胞をデポジットする話は重要であると思う。我々は 30 の疾患の遺伝子検査を扱っているが、全て共通の PCR 条件で検査ができるように設定している。作ったプライマーは何百人の分析ができる量だと思うので、ある程度標準化したプライマーバンクのようなものをセントラルエイジェンシーが管理するのは具体的な解決策に近づく方法だと思う。

→ 米国人類遺伝学会での情報であるが、稀少疾患を片っ端から調べ、雑誌に載っていたものを直ぐに商品化する企業（Genelex, 1 件 2500 ドル）がでている（高田：北里大学）。

—方向付けとしては専門の先生方のご要望はまとまって集約してきていると思うので、あとは誰がどう動くかという問題だと思う。(平原：横浜市立大学)

—遺伝学的検査の仲介機関と検査実施施設のシステム化をはかることにたぶん異論はないと思う。臨床遺伝専門医の先生方はどこでどんな疾患に出くわすか分からない。いつでもどんな疾患にも対応できるような遺伝学的検査の仲介機関と実施機関のシステム化が必要だということにも異論はないだろう。システム化を実現していくべく、次のステップとして具体的にどう動くべきか、検討する段階だと思う。(長谷川：慶応大学)