

(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（2004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」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す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」（2001.3.29施行、2004.12.28改正）

<[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」（2003）

<<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」（2004.12.24告示）<<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>>

## 第5回 全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム

日時：平成19年（2007年）11月17日（土）13:00～19:30

場所：千葉大学 けやき会館 <<http://www.m.chiba-u.ac.jp/class/bac/access.html>>

主催：平成19年度厚生労働科学研究費補助金(ヒトゲノムテラーメード研究推進事業)「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（予定）：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：野村文夫（千葉大学），福嶋義光（信州大学）

13:00～13:05 開会挨拶 野村文夫（千葉大学）  
13:05～13:10 千葉大学病院長 挨拶  
13:10～14:00 会務報告（今後の方向性も含む） 福嶋義光（信州大学）

### <第1部> 最近の話題

14:00～14:20 (1) 遺伝子検査の標準化と人材育成に向けて 船渡忠男（京都大学）  
14:20～14:40 (2) 遺伝医療におけるCGHアレイ解析 蒔田芳男（旭川医大）  
  
14:40～14:50 グループワークオリエンテーション  
14:50～15:05 休憩・移動

### <第2部> グループワーク（8グループ）

15:05～16:35  
(1) 医師以外の人材（認定遺伝カウンセラー・看護職・心理職・ソーシャルワーカーなど）とそのポストの確保をどうしていますか？  
(2) 施設内及び地域への浸透を図るための工夫をどうしていますか？  
(3) 受付から初回の遺伝カウンセリングまでの流れをどうしていますか？  
(4) フォローアップ（特に心理的支援）を具体的にどう実施していますか？  
(5) 出生前診断の希望にどう対応していますか？  
(6) 発症前診断の希望にどう対応していますか？  
(7) 遺伝医学教育はどのように行われていますか？  
(8) サポートグループ（親の会・患者の会・家族の会など）との協働を考える

16:35～16:45 移動

### <第3部> グループワークサマリー・総合討論 司会：羽田 明（千葉大学）

16:45～17:30

### <第4部> 治療法・対応法が確立しつつある疾患の全国ネットワーク構築の提案

司会：羽田 明（千葉大学）  
17:30～17:50 ファブリー病に関して 遠藤文夫（熊本大学）  
17:50～18:00 難聴に関して 宇佐美真一（信州大学）

18:00 閉会

18:10～19:30 懇親会 [けやき会館内レストラン「コルザ」にて，会費制（3000円程度）]

## 第5回全国遺伝子医療部門連絡会議議事録

### 情報提供，会務報告

#### 【参考資料】

1. 「医療・介護関係事業者における個人情報適切な取扱いのためのガイドライン」（厚生労働省）より抜粋
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」の通達
3. H.18年度 医科診療報酬点数表 第3部「検査」より抜粋 D006-4 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査
4. 「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」受託に関する遵守事項（日本衛生検査所協会）
5. 先進医療で認可されている遺伝学的診断
6. 厚生労働省保険局への「遺伝カウンセリング料」についての要望書
7. 「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（平成17～19年度）の概要
8. 「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（2003年11月29日）
9. 全国遺伝子医療部門連絡会議維持機関会員制度に関する提案

# 第5回全国遺伝子医療部門連絡会議 会務報告

全国遺伝子医療部門連絡会議事務局

福島義光（信州大学）

第5回全国遺伝子医療部門連絡会議の開催にあたり、2006年から2007年にかけてのわが国の遺伝医療（遺伝子医療）に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。さらに次年度以降の本会議の維持機関会員制度への移行について提案したい。

## 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。

### 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・経験を持ち、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、その役割は増大するものと思われる。

### 1-3 学会の動き

#### 1-3-1 日本循環器学会

日本医学会からの通知（資料2：遺伝学的検査の適切な実施について）を受けて、日本循環器学会では遺伝医学関連10学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン」を基礎に、「心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン」（2006）

<[http://www.j-circ.or.jp/guideline/pdf/JCS2006\\_nakazawa\\_h.pdf](http://www.j-circ.or.jp/guideline/pdf/JCS2006_nakazawa_h.pdf)> を公表した。このガイドラインは

心臓血管疾患患者を診療対象とする医療従事者を対象に、遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関する基本事項をまとめたものであり、学会員に本ガイドラインの遵守を求めている。

### 1-3-2 日本産科婦人科学会

日本産科婦人科学会においても、2006年に「着床前診断に関する見解」（2006）と「習慣流産に対する着床前診断についての考え方」（2006）

<[http://www.jsog.or.jp/kaiin/html/Rinri/announce\\_19dec2005.html](http://www.jsog.or.jp/kaiin/html/Rinri/announce_19dec2005.html)> が公表され、また、2007年には「出生前に行なわれる検査および診断に関する見解」（2007）

<[http://www.jsog.or.jp/kaiin/html/Rinri/announce\\_26FEB2007.html](http://www.jsog.or.jp/kaiin/html/Rinri/announce_26FEB2007.html)> が公表された。

後者の見解には「胎児が罹患児である可能性および検査を行う意義、検査法の診断限界、母体・胎児に対する危険性、合併症、検査結果判明後の対応、等について検査前によく説明し、十分な遺伝カウンセリングを行う。」ことと、「遺伝学的検査の適切な実施については、厚生労働省の「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」の項目があり、遺伝医学関連学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」とともに遵守すること。またこれらが改定された場合には、本見解もその趣旨に沿って改定を行うものとする。」と記載されている。

### 1-3-3 その他の学会

日本外科学会では、日本医学会からの通知を即座に全会員に連絡した。また、日本神経学会では、2007年度中に「遺伝子診断ガイドライン作成委員会」を立ち上げる予定である。

## 1-4 遺伝学的検査の保険収載

### 1-4-1 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査

平成 18 年（2006 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。

### 1-4-2 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。

## 1-5 先進医療における遺伝子診断

### 1-5-1 遺伝カウンセリングの実施体制の必要性

現在、先進医療として 22 種類の遺伝学的診断が認められている【資料 5】が、2006 年に認可された「93. 先天性銅代謝異常症の遺伝子診断（ウィルソン病、メンケス病又はオクシピタルホーン症候群に係るものに限る）」を先進医療として実施する際の施設基準として、初めて「遺伝カウンセリングの実施体制を有していること」が求められ、この「遺伝カウンセリング体制」とは、「遺伝学的検査に関するガイ

ドライン」(遺伝医学関連 10 学会による)に則した遺伝カウンセリングが実施される体制である旨が、厚生労働省保険局医療課長から地方社会保険事務局長に通達された。

先天性銅代謝異常症の遺伝子診断以外の先進医療で認可されている遺伝子診断においても施設基準として、遺伝カウンセリング体制を有していることを求める方向で議論が進められている。

### 1-5-2 先進医療から保険収載へ

2007年度時点で先進医療技術として認可されている22種類の遺伝学的診断【資料5】のうち、次の6種類の遺伝学的診断は、「優先的に保険導入が適切である」と評価され、平成20年度(2008年度)診療報酬改定で保険収載される可能性がある。

- ・ 培養細胞による先天性代謝異常診断
- ・ 栄養障害型表皮水疱症のDNA診断
- ・ 家族性アミロイドーシスのDNA診断
- ・ 不整脈疾患における遺伝子診断(先天性QT延長症候群に係るものに限る)
- ・ 脊髄性筋萎縮症のDNA診断
- ・ 中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断

\*上記1-5-2(イタリック文字)の記載は連絡会議後に確認された動きである。

### 1-6 遺伝カウンセリング料創設についての要望

全国遺伝子医療部門連絡会議を開催するたびに、出席者から強く要望されていた遺伝カウンセリング料創設の要望書【資料6】を厚生労働省保険局医療課に2007年9月に提出した。その趣旨は、保険診療、あるいは先進医療として認可された遺伝学的検査(遺伝子診断、遺伝子検査)で遺伝カウンセリングの実施を求めておきながら、その受け皿となる施設において、遺伝カウンセリングが自費でなければ行なえないというのは大きな矛盾であること、また、遺伝カウンセリングは、生涯変化しない遺伝情報についての不安・悩み・苦悩に直面しているクライアントに対して、高度な知識と経験を有する臨床遺伝専門医が最新の遺伝医学的情報を集め、クライアントにそれをわかりやすく伝えるとともに、他の職種の方々とチームを組み、心理社会的支援を行なう非常に時間と手間とストレスのかかる医療行為であり、遺伝カウンセリングが、初診料、再診料に含まれていると考えるのは論外である、というものであった。

その結果、2008年1月18日に中央社会保険医療協議会から出された「平成20年度診療報酬改定に係る検討状況について(現時点の骨子)」の中の「I 患者から見て分かりやすく、患者の生活の質(QOL)を高める医療を実現する視点」の第三項目「I-3 生活を重視した医療について」の5番目に「(5) 遺伝学的検査の普及に適切に対応するため、遺伝学的検査を行う場合に、臨床遺伝学の専門的知識を持つ医師が、本人及び家族に対して心理社会的支援を行った場合の評価(加算)を創設する。」と記載された。まだ、詳細は不明であるが、遺伝学的検査の際の遺伝カウンセリング(臨床遺伝学の専門的知識を持つ医師による心理社会的支援)が、保険診療として認められることになればわが国の遺伝子医療の発展にとって、大きな第一歩である。

\*上記イタリック文字の記載は連絡会議後に確認された動きである。

## 2. 厚労科研「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」について

本研究は、厚生労働省科学研究費補助金「遺伝子医療の基盤整備に関する研究(平成14~16年度、研

究代表者：古山順一)」の分担研究である「遺伝子診療部の活動状況とその問題点に関する研究（分担研究者：福島義光）」として平成15年（2003年）に立ち上げたもので、2005年からは本連絡会議の継続を計画に含め採択された「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（平成17～19年度、研究代表者：福島義光）」【資料7】として継続してきた。「ヒトゲノム・再生医療等研究事業」の研究として、「国民および社会の理解の促進」のために最も適切な啓発活動を考案し、一地域において実践・評価したのち、全国的な事業計画を提案する実践的研究と位置づけられており、全国的な事業計画を提案する場としても期待されている。

## 2-1 医学教育における臨床遺伝学教育の実態調査（2007）

本研究の一環として、全国80の医育機関を対象に臨床遺伝学教育の実態調査を行なった。64校から返答があり、そのうち解析に有効な返答があったのは61校（76%）であった。調査に先立ち、本調査における「臨床遺伝学教育」は、生物学としての遺伝学とは別に、診療の場面で直接必要となる遺伝学の知識・技能・態度についての教育（家系図作成法、遺伝学的検査、遺伝カウンセリング、遺伝医学と生命倫理、等）であると定義し、質問に回答していただいた。その結果は下記に示す通り、臨床遺伝学教育の系統講義を実施している大学が44校、演習・実習を実施しているのが28校、臨床遺伝学に関する項目に関しても実施しているのは、32～48校であり、わが国の医学教育における臨床遺伝学教育は極めて不十分であることが明らかになった。

結果	臨床遺伝学教育の系統講義を実施している	44校、実施していない	17校
	臨床遺伝学教育の演習・実習を実施している	28校、実施していない	33校
	臨床遺伝学に関する下記の項目を教育している		
	遺伝カウンセリング	48校	
	染色体検査の意義と核型記載法	47校	
	遺伝学的検査の目的と方法	46校	
	常染色体劣性遺伝病の保因者頻度	46校	
	遺伝性疾患の定義と頻度	46校	
	遺伝医学における倫理的課題	43校	
	メンデル遺伝病における再発率	43校	
	家系図記載法	43校	
	common disease における遺伝要因	41校	
	遺伝性疾患の治療と予防	35校	
	遺伝情報の扱い方のガイドライン	32校	

\*本連絡会議グループワーク7「遺伝医学教育はどのように行われていますか？」も参照のこと

## 2-2 教育コンテンツの作成とその評価

医療者、学生、一般市民に対して遺伝に関する正確な知識や認識を伝える目的で、以下の教育ツールを作成した。

### 1) 遺伝に関する一般市民向けの解説冊子(A4版、33ページ)

一般市民が触れる機会も多い遺伝および遺伝子に関連した用語の意味や、遺伝子を調べることの意味などをわかりやすく解説。後半部分には市民を対象に実施した遺伝に関する意識・知識調

査の結果を、解説をつけて掲載。

2) 遺伝に関する看護師向けの解説冊子(A4版, 34ページ)

看護師が日常診療で触れる機会の多い、遺伝や遺伝子に関連した用語の意味、遺伝学的検査の意義や特殊性、遺伝カウンセリングなどについて解説。後半部分には長野県内の看護師を対象に実施した、遺伝に関する意識・知識調査の結果を、解説をつけて掲載。

3) 「遺伝」と「遺伝子」を正しく知ろう (DVDとCDをセットにしたパッケージ教材)

このパッケージは、①信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 劇団「GENETOPIA」が平成15年10月、日本人類遺伝学会第48回大会の際に上演した、突然遺伝の問題に巻き込まれることになった人々の思いを描くドラマ「あなたのそばに」を収録したDVD、②遺伝と遺伝子に関する解説パンフレット、③市民や学生、コメディカルを対象に、遺伝と遺伝子に関する講義を行なう際に教材として用いることを想定したスライドファイル、からなる。実際の使用としては③を用いて講義を行い、そのあとで①を視聴し、内容について討論を行なうことを想定している。

この教材を全国医育機関等に送付し、その内容と教育ツールとしての有用性についての評価を依頼した。現在アンケートによる調査を進めている。

### 3. 全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関会員制度への移行の提案

全国遺伝子医療部門連絡会議は【資料8】に示す申し合わせ事項のもと開催してきたが、今年度をもって研究費による補助がなくなってしまう。そこで、第5回全国遺伝子医療部門連絡会議にて、【資料9】にしめす趣意書および会則に示すように、本連絡会議を平成20年度(2008年度)より、維持機関会員制度に移行すること、および移行時の理事を、第1回から第5回までの当番施設代表者(第1回:福嶋義光(信州大学)、第2回:小杉真司(京都大学)、第3回:斎藤加代子(東京女子医科大学)、第4回:戸田達史(大阪大学)、第5回:野村文夫(千葉大学))が務めることについて提案したところ、参加施設のうち45施設の遺伝子医療部門代表者あるいは代表者代理から賛同の意を示していただいた。平成20年4月早々に、各大学病院、医療機関宛に趣意書と会則を送り、維持機関会員として登録を行なうよう呼びかけ、次年度以降も継続してゆく予定である。



**【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。

**【資料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」の通達**

2005年9月

日本医学会分科会 御中

日本医学会 会長 高久史麿

**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」

### 【資料3】H18年度 医科診療報酬点数表 第3部「検査」 より抜粋

#### 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。

#### 【資料4】「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」受託に関する遵守事項（日本衛生検査所協会）

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）[注2]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」[注3]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。
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。

【資料5】先進医療技術として認可されている遺伝学的診断（平成20年1月1日現在）

<<http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/isei/sensiniryu/kikan03.html>> より抜粋

番号	先進医療技術名
12	培養細胞による先天性代謝異常診断（胎児又は新生児に係るものに限る）
14	溶血性貧血症の病因解析及び遺伝子解析診断法（先天性溶血性貧血に係るものに限る）
22	性腺機能不全の早期診断法（小陰茎，停留睪丸，尿道下裂，半陰陽，原発性無月経，生理不順，多毛又は性染色体異常に係るものに限る）
27	血小板膜糖蛋白異常症の病型及び病因診断（血小板無力症又はベルナル・スーリエ症候群に係るものに限る）
33	先天性血液凝固異常症の遺伝子診断（アンチトロンピン欠乏症，第VII因子欠乏症，先天性アンチトロンピンIII欠乏症，先天性ペパリンコファクターII欠乏症又は先天性プラスミノゲン欠乏症に係るものに限る）
35	筋緊張性ジストロフィーのDNA診断
37	栄養障害型表皮水泡症のDNA診断
38	家族性アミロイドーシスのDNA診断
40	マス・スペクトロトリーによる家族性アミロイドーシスの診断（トランスサイレチン異常による家族性アミロイドーシスに係るものに限る）
43	不整脈疾患における遺伝子診断（先天性QT延長症候群に係るものに限る）
48	成長障害のDNA診断（特発性低身長症に係るものに限る）
55	ミトコンドリア病のDNA診断（高乳酸血症その他のミトコンドリア機能低下が疑われる疾患に係るものに限る）
57	神経変性疾患のDNA診断（ハンチントン舞蹈病，脊髄小脳変性症，球脊髄性筋萎縮症，家族性筋萎縮性側索硬化症，家族性低カリウム血症性周期性四肢麻痺又はマックリード症候群その他の神経変性疾患に係るものに限る）
58	脊髄性筋萎縮症のDNA診断
63	特発性男性不妊症又は性腺機能不全症の遺伝子診断
64	遺伝性コプロポルフィリン症のDNA診断
72	高発がん性遺伝性皮膚疾患のDNA診断（基底細胞母斑症候群又はカウデン病に係るものに限る）
77	家族性アルツハイマー病に遺伝子診断
79	中枢神経白質形成異常症の遺伝子診断
85	ケラチン病の遺伝子診断（水疱型魚鱗癬様紅皮症又は単純型表皮水泡症その他の遺伝子異常に係るものに限る）
93	先天性銅代謝異常症の遺伝子診断（ウィルソン病，メンケス病又はオクシピタルホーン症候群に係るものに限る）
96	CYP2C19遺伝子多型検査に基づくテラーメイドのヘリコバクター・ピロリ除菌療法（ヘリコバクター・ピロリ感染を伴う胃潰瘍又は十二指腸潰瘍に係るものに限る）

2007.9.21

厚生労働省保険局医療課 御中

全国遺伝子医療部門連絡会議  
代表世話人 福嶋義光

「遺伝カウンセリング料」についての要望

ヒトゲノム解析研究の進展とともに、種々の遺伝学的検査法が開発され、個人の遺伝情報を診療の場面で利用する機会が急増しております。平成18年に厚生労働省が告示した「医療・介護関係事業者における個人情報適切な取扱いのためのガイドライン」(2004.12.24告示)には「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」が定められており、「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」と記載されています。これを受けて、平成18年、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として医科診療報酬点数表に掲載された「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」では、その要件として、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)を遵守することが求められています。さらに、平成18年11月9日に保険局医療課長から地方社会保険事務局長宛てに出された文書(保医発第1109002号)には先進医療の施設基準の遺伝カウンセリング体制とは「遺伝学的検査に関するガイドライン」(遺伝医学関連10学会による)に則した遺伝カウンセリングが実施される体制」と記載されております。

これらのガイドライン、文書に引用されました遺伝医学関連10学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン」には、「遺伝カウンセリングは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、チームで行なうことが望ましい」と記載されています。

全国遺伝子医療部門連絡会議は、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会及び日本遺伝子診療学会の後援を受け、2003年に設立されました。全国の遺伝子医療部門の存在する高度医療機関(特定機能病院等)の代表者により構成され、わが国の遺伝子医療の充実・発展のために、種々の活動を行なっております。その活動の一環として、2006年にわが国の遺伝子医療の実態について調査したところ、わが国の大学病院の70%以上にはすでに遺伝子医療部門が設立されていること、それらの部門では、臨床遺伝専門医が中心となって、複数の専門家が関与するチーム医療として遺伝カウンセリングが行なわれていること、ほとんどの施設では遺伝カウンセリングを自費診療として行なっていることなどがわかりました。

前述したように、保険診療、あるいは先進医療として認可された遺伝学的検査(遺伝子診断、遺伝子検査)で遺伝カウンセリングの実施を求めておきながら、その受け皿となる施設において、遺伝カウンセリングが自費でなければ行なえないというのは大きな矛盾です。

遺伝カウンセリングは、生涯変化しない遺伝情報についての不安・悩み・苦悩に直面しているクライアントに対して、高度な知識と経験を有する臨床遺伝専門医が最新の遺伝医学的情報を集め、

クライアントにそれをわかりやすく伝えるとともに、他の職種の方々とチームを組み、心理社会的支援を行なう非常に時間と手間とストレスのかかる医療行為です。通常、遺伝カウンセリングは次のようなプロセスで行なわれます。

- 1) 予約受付時およびその前後にクライアントからの情報を収集する（主に臨床遺伝医療部門の看護職等が担当する。電話等によりクライアントと連絡をとる。通常30分以上かかる）
- 2) 面談前に臨床遺伝専門医が最新医学情報および実施可能な医療対応等に関する情報を収集し、説明資料を作成する（最新の情報をインターネット、成書から収集するとともに、実施可能な医療対応に関する情報（遺伝学的検査の実施施設の情報など）を収集し、クライアントへの説明資料を作成する。最低1時間は必要）
- 3) クライアントと面談する（複数のスタッフが面談に参加する。主に臨床遺伝専門医からの情報提供と認定遺伝カウンセラーや遺伝看護師等のスタッフによる心理社会的支援がなされる。通常90～120分は必要）、
- 4) クライアントとの面談後の遺伝カウンセリング記録の記載（臨床遺伝専門医の記録30分以上、看護師等の記録30分以上）
- 5) 臨床遺伝医療部門に関係するスタッフによる検討会（適切な遺伝カウンセリングが行なわれたかどうかを検証し、記録に残す。）

このように遺伝カウンセリングは臨床遺伝に関係する複数の専門家が長時間にわたり対応することが求められる診療であり、初診料、再診料に含まれていると考えるのは論外です。事実、不適切な遺伝カウンセリングが行なわれたために訴訟になった事例が報告されています。

上記の理由により、遺伝カウンセリングを保険診療として行なえるよう「遺伝カウンセリング料」を特掲診療料に加えて下さるよう要望いたします。

この件についてのお問い合わせは下記までお願いします。

問い合わせ先： 福嶋義光

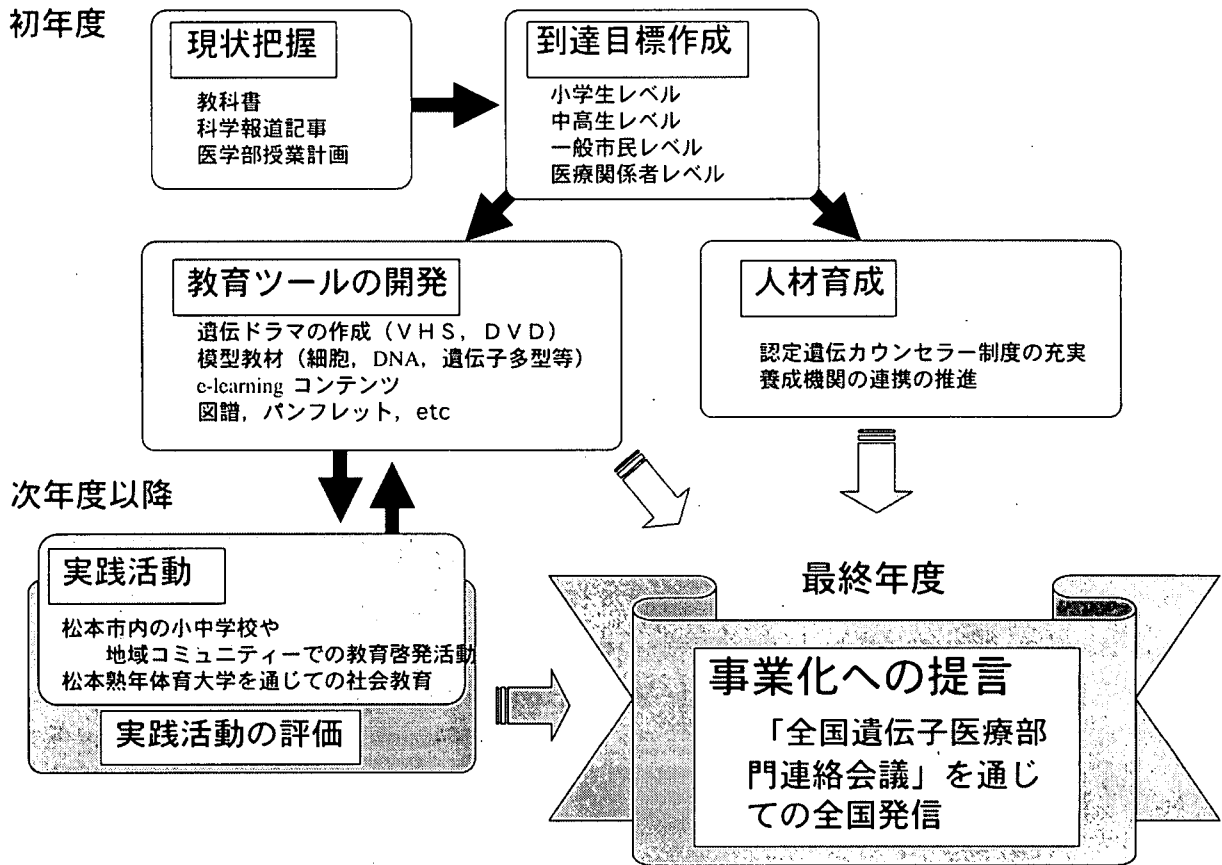
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座

〒390-8621 長野県松本市旭3-1-1

電話：0263-37-2617, FAX：0263-37-2619

E-mail: yfukush@sch.md.shinshu-u.ac.jp

## 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



## 「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

- 目的： ゲノム時代に必須の遺伝子医療（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査等）の発展  
遺伝子医療をめぐる問題についての情報の共有  
各施設間の情報交換、意見交換
- 出席者： 遺伝子医療部門の存在する高度医療機関（特定機能病院など）からの代表者および  
本会の趣旨に賛同する者
- 活動： 原則として年1回、連絡会議を開催する。  
遺伝子医療の充実に努め、普及・啓発活動を行う。
- 事務局： 信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野
- 当番施設： 連絡会議の時に次年度の当番施設を決定する。当番施設は事務局と連携をとり、  
連絡会議を開催する。
- 会費： 当面、会費徴収は行わない。

2003年11月29日（土）第1回全国遺伝子医療部門連絡会議 にて承認

趣意書（案，2007.11.12）

ヒトゲノム解析研究の進展とともに、種々の遺伝学的検査法が開発され、個人の遺伝情報を診療の場面で利用する機会が急増しています。平成 16 年に厚生労働省が告示した「医療・介護関係事業者における個人情報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）には「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」が定められ、「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」と記載されています。これを受けて、平成 18 年、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として医科診療報酬点数表に掲載された「進行性筋ジストロフィー遺伝子検査」では、その要件として、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」（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）を遵守することが記載され、さらに、平成 18 年 11 月 9 日に保険局医療課長から地方社会保険事務局長宛てに出された文書（保医発第 1109002 号）には先進医療の施設基準の遺伝カウンセリング体制とは「遺伝学的検査に関するガイドライン」（遺伝医学関連 10 学会による）に則した遺伝カウンセリングが実施される体制」と記載されています。

特定機能病院をはじめとする高度医療機関においては、今後ますます種々の遺伝学的検査の実施が必要となり、したがって、適切に個人の遺伝情報を扱うことのできる診療体制の整備が求められることが予想されます。

全国遺伝子医療部門連絡会議は、遺伝子医療部門の存在する高度医療機関（特定機能病院等）の代表者により構成され、わが国の遺伝子医療の充実・発展のために、平成 15 年から各施設間の情報交換、意見交換を行なって参りました。今までに開催した過去 5 回の全国遺伝子医療部門連絡会議には計 67 の大学病院、5 つの国立医療機関、およびその他の医療施設から代表者が参加し、各施設における遺伝子医療の向上に役立てられてきました。

この度、過去 5 年間の活動実績を基礎に、本連絡会議の活動をより充実させるため、平成 20 年度より維持機関会員制度を発足させることとなりました。

つきましては貴施設におかれましても、全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関会員として登録していただきたくお願い申し上げます。

発起人

福嶋義光	（信州大学，第 1 回連絡会議世話人）
小杉眞司	（京都大学，第 2 回連絡会議世話人）
斎藤加代子	（東京女子医科大学，第 3 回連絡会議世話人）
戸田達史	（大阪大学，第 4 回連絡会議世話人）
野村文夫	（千葉大学，第 5 回連絡会議世話人）



# 全国遺伝子医療部門連絡会議会則（案，2007.11.9）

## 第1章 総則

（名称）

第1条 本会は、全国遺伝子医療部門連絡会議 The National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics と称する。（以下、本会という。）

（組織）

第2条 本会は全国の大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門を維持機関とし、次の構成員からなる。

- （1）正会員 維持機関の構成員
- （2）個人会員 本会の趣旨に賛同し、理事会の承認を受けた者

## 第2章 目的及び事業

（目的）

第3条 本会は大学病院及びその他の医療機関の遺伝子医療部門の連携を保ち、学術的・社会的事柄に関する情報交換、並びに構成員相互の意見交換を図り、もって遺伝子医療（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査等）の発展に寄与することを目的とする。

（事業）

第4条 本会は前条の目的を達成するために、次の事業を行なう。

- （1）年1回以上の総会及び大会の開催
- （2）会誌の発行
- （3）その他本会の目的を達成するために必要な事業

## 第3章

（役員）

第5条 本会に次の役員を置く。役員は通常総会において選出する。

- （1）理事長 1名
- （2）理事 若干名
- （3）監事 2名
- （4）大会長 1名

（理事長）

第6条 理事長は、本会を代表し、理事会を組織して、業務を総括する。

（理事）

第7条 理事は、本会の事業につき理事長を補佐し、または代行する。

（監事）

第8条 監事は、理事会に出席し、会務を監査して、総会に報告する。

（大会長）

第9条 大会長は総会及び大会を主催する。

（任期）

第10条 役員は任期は2年とし、再任を妨げない。

## 第4章 総会

（総会の組織）

第11条 総会の組織は、維持機関代表者及び役員によって構成される。

（総会の開催）

第12条 総会は通常総会及び臨時総会とする。

- （1）通常総会には、維持機関代表者及び役員が出席し、大会開催期間に行なう。
- （2）臨時総会は必要に応じて、理事長が招集し、維持機関代表者及び役員が参加する。

（総会の審議事項）

第13条 通常総会は次の事項を審議する。

- （1）予算及び決算に関すること
- （2）総会及び大会に関すること
- （3）本会則の改正に関すること

- (4) その他、本会の運営に関すること  
(総会の議長)

第14条 議長には大会長をもってあてる。

- 2 大会長に事故がある時は、理事長が仮議長となり、議長を選出する。  
(定足数及び表決)

第15条 通常総会は、維持機関代表者の3分の2以上の出席(委任状を含む。)により成立する。

- 2 通常総会の議事は、出席代表者の過半数をもって決する。可否同数の時は議長の決するところとする。  
3 維持機関の代表者が出席できない時は、維持機関が任命した代理者が表決権をもって出席することができる。

## 第5章 会計

第16条 本会の経費は、会費その他の収入による。  
(年会費)

第17条 維持機関の年会費は5万円とする。

- 2 個人会員は大会参加費を負担する。  
(会計年度)

第18条 本会の会計年度は、毎年4月1日に始まり翌年3月31日に終わる。

## 第6章 事務局

第19条 本会に事務局をおく。

- 2 事務局に、事務局長1名及び事務局員若干名をおく。

## 第7章 会則変更等

(会則変更)

第20条 本会則の変更には、通常総会において出席した維持機関代表者の3分の2以上の同意を必要とする。

(雑則)

第21条 本会則に定めてある条項の他、必要事項は理事会が定め通常総会において承認を得る。

## 附則

- 1 本会則は、平成20年4月1日から施行する。  
2 本会の事務局は、信州大学医学部附属病院遺伝子診療部内に置く。

## 全国遺伝子医療部門連絡会議役員選任細則(案)

1. 理事長は、理事会において選任し、通常総会で承認を得る。  
2. 理事は以下の方法で選任する。  
(1) 前期、現、次期大会長は理事とする。  
(2) その他理事会は理事候補者を推薦し、通常総会において承認を得る。  
(3) 理事長は必要があると認めた場合には、2名まで理事長指名理事を任命できる。  
3. 監事は、理事会で2名選任し、通常総会で承認を得る。  
4. 大会長は、総会及び大会を主催する維持機関が指名する。(総会及び大会を主催する維持機関は理事会の推薦に基づき、通常総会で選任する。)

## 附則

1. 本細則は、平成20年4月1日から施行する。  
2. 本会則および細則の施行を開始する時の理事は、第1回(平成15年)から第5回(平成19年)までに開催された全国遺伝子医療部門連絡会議の世話人が務める。  
3. 本会則に則った総会及び大会が開催されるまで、第1回(平成15年)から第5回(平成19年)の全国遺伝子医療部門連絡会議の代表世話人が理事長代行を務める。

## 第 1 部 最近の話題

### 講演要旨

- |                        |             |
|------------------------|-------------|
| (1) 遺伝子検査の標準化と人材育成に向けて | 船渡忠男 (京都大学) |
| (2) 遺伝医療における CGH アレイ解析 | 蒔田芳男 (旭川医大) |

# 遺伝子検査の標準化と人材育成に向けて

京都大学大学院医学研究科人間健康科学系専攻

船渡忠男

日本における遺伝子検査は、現在感染症検査が中心であるが、個人の遺伝子情報を調べる遺伝子検査が増えつつあり、個別化医療に貢献しつつある。遺伝子検査は疾病の診断のために行われていたが、最近では治療における投薬前診断、すなわち、個人に遺伝子の多型性に併せた治療の実現に向けての遺伝子検査が着目されている。しかし、遺伝子検査は個々の施設で、独自の検査方法で施行されており、検査機器の違い、測定者の技術格差など、多様な理由から検査施設間でのデータの不整合が懸念される。また、文献検索、再現性の検証等のデータ検証は行われているものの、分析的妥当性のある検査データが得られているとは言えない状況にある。さらに、研究から臨床レベルまで長期間を要すること、分析的妥当性のあるデータが十分に得られていないことなどから、臨床的妥当性、臨床的有用性の評価のために必要な多数の症例を収集し、比較分析することが困難である。とくに、臨床的妥当性、臨床的有用性が確立しないこともあり、保険適応されず、経済的な理由から検査実施体制の維持・継続が困難となり、ますます実用化が遠のいてしまうことが問題である。したがって、診療における遺伝子診断における遺伝子検査の発展させていくためには、精度を保証する課題として標準化と人材育成が急務である。

## 1. 遺伝子検査の標準化に向けて

### 1) OECD

欧米では、遺伝子ビジネスが急速に活発化してきたこともあり、OECDが臨床目的の分子遺伝子検査に関する「ベスト・プラクティス・ガイドライン」を加盟国の合意の下に作成し、これを各国の政策に反映させるための勧告を行うことを予定している。2007年7月に「分子遺伝学的検査における質的度保証に関するOECDガイドライン」(JBA訳)として発行されている。主な特徴は、分子遺伝子検査の質的保証を確保するために、政府、専門家機関及び臨床検査機関等における必要な取組事項を記載し、各国に政策提言を行うことである。国際的な遺伝子検査サービスが増加し、人に関するサンプルやそれに関するデータが国境を越えて取引されている状況の中、日本としては、遺伝子検査の質的保証に関する国際的なガイドラインを作成するという本作業の重要性を認識し、これを積極的に支持することを表明している。

### 2) JCCLS

遺伝子関連検査の精度管理に関する国内外の情勢を踏まえて、遺伝子検査の全体像を広くカバーし、幅広い視野から今後の対処すべき方策等の検討を行う機関として、日本臨床検査標準協議会(JCCLS)に遺伝子検査標準化専門委員会が設置された。委員は、国内の各種遺伝子関連委員会および学会等の委員から構成されている。本委員会の目的は、精度保証システム下で分析的妥当性のあるデータが蓄積される体制構築が、臨床的妥当性、臨床的有用性の確立に重要な課題であるとの認識を共有し、取り組みを強化することにある。現在、遺伝子関連現状マップを作成して、重要課題を抽出して、検討を始めたところである。

### 3) 各学会における遺伝子関連委員会

日本臨床検査自動化学会、日本臨床化学会、日本遺伝子診療学会、日本臨床検査医学会等には遺伝子検査に関連する委員会が設置されている。各種委員会では独自の遺伝子検査の精度保証、標準化、セミナー等の活動を活発に行っている。