

4) JMCe

民間による標準化の動向として特筆すべきとして取り上げる。ロシュ社が所用する技術および装置を用いて標準化されたアプリケーション（検査方法）を開発し、提供することが主たる目的である。本会の活動は、標準化された検査方法を、施設と共同で臨床的有用性の評価を行い、方法を確立していくことである。現在、全国の医療機関および検査センターとネットワークを組み、標準化した方法の利用と運用面での推進を企画し、検討している。

2. 遺伝子検査普及への人材育成

医師以外の医療従事者を対象とした認定としては、すでに日本人類遺伝子学会や日本染色体遺伝子検査学会において主催する制度がある。今年新たに日本臨床検査同科学院では、対象生物をヒトならびにヒト感染微生物に限定することで、臨床検査学の学術と技術によって広く、病める人のために尽くす組織を逸脱しない範囲での認定遺伝子検査士制度を立ち上げた。さらに、日本染色体遺伝子検査学会および日本臨床衛生検査技師会が立ち上げる認定臨床染色体遺伝子検査師がある。

1) 臨床細胞遺伝学認定士

日本人類遺伝学会では、臨床細胞遺伝学認定士の認定制度として、臨床検査として染色体検査にたずさわる医師、研究および技術者を対象として、臨床細胞遺伝学の専門家の養成と認定を行い、および技術者を対象として、臨床細胞遺伝学の専門家の養成と認定を行っている。

2) 遺伝子分析科学認定士

日本臨床検査同科学院が本年立ち上げた認定制度であり、本認定士は、動物、植物、微生物、食品等全ての生物および由来物質を検査対象とする遺伝子技術者と定義する。具体的には、遺伝子検査または遺伝学的検査に関わる業務について責任を持って遂行しうる学識と技術を有し、認定された者をいう。

3) 認定臨床染色体遺伝子検査師

日臨技認定センターが本年立ち上げる認定制度であり、臨床に関わる染色体遺伝子検査の適切な利用と検査結果を最大限に診療に反映させるために、専門知識および高度な技術に対応できる検査資格者の育成を図り、染色体遺伝子検査の発展と普及を促進することを目的としている。

遺伝子検査が関与する認定制度には、

- ・臨床遺伝専門医（日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会）
- ・認定遺伝カウンセラー（日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会）
- ・バイオ技術者（中級・上級、日本バイオ技術教育学会）
- ・バイオインフォマティクス認定（日本バイオインフォマティクス学会）

などがある。

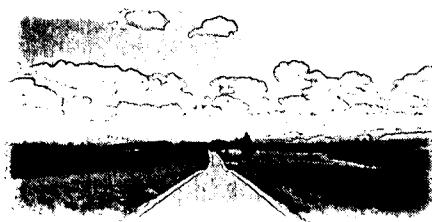
これらの認定者（士）は、遺伝子解析技術のみならず遺伝医学全般にわたる幅広い知識が要求され、適切な検査法を選択して高度な検査技術を駆使し、慎重かつ正確に判定結果を出すとともに、臨床医に対して、診療に必要な情報を的確に伝える役割を担うものである。さらに、遺伝学的研究や、臨床遺伝学の正しい知識の普及を通して、社会に貢献することも期待されている。

遺伝医療における CGH アレイ解析

旭川医科大学教育センター 蒔田芳男

アレイCGH

遺伝医療におけるアレイCGH解析



旭川医科大学 教育センター 蒔田芳男

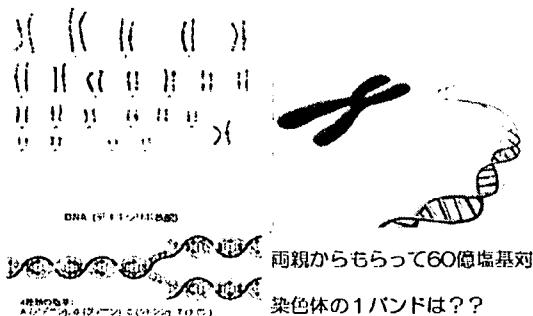
アレイCGH

本日のメニュー

アレイCGH法とは？

アレイCGH

ゲノム情報と染色体



アレイCGH



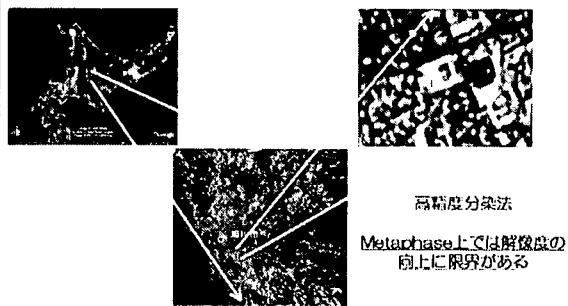
アレイCGH

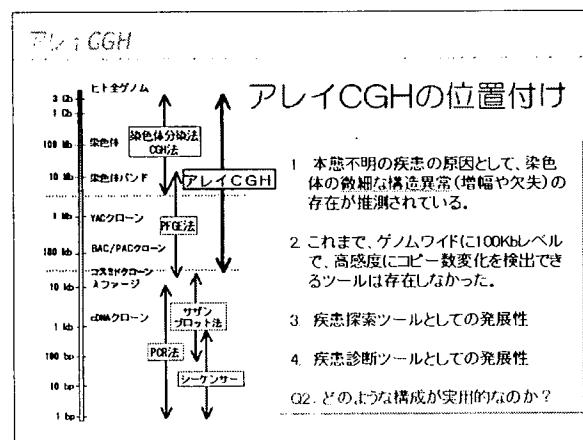
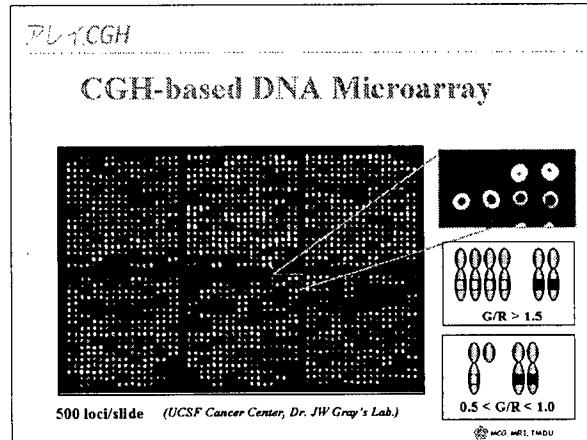
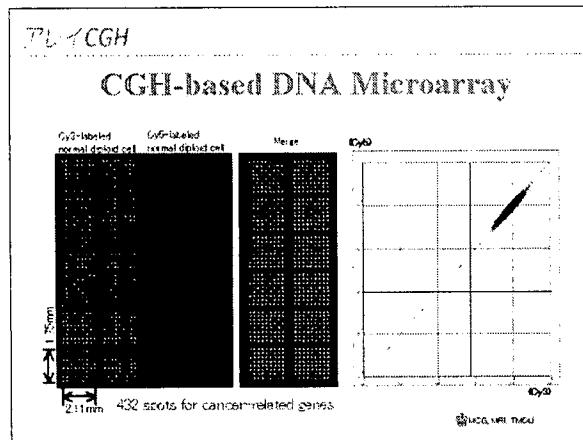
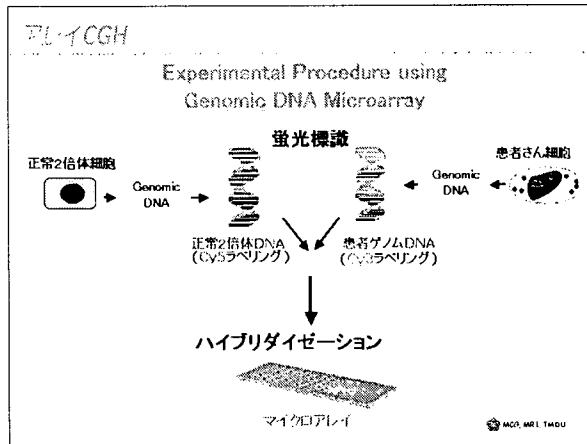
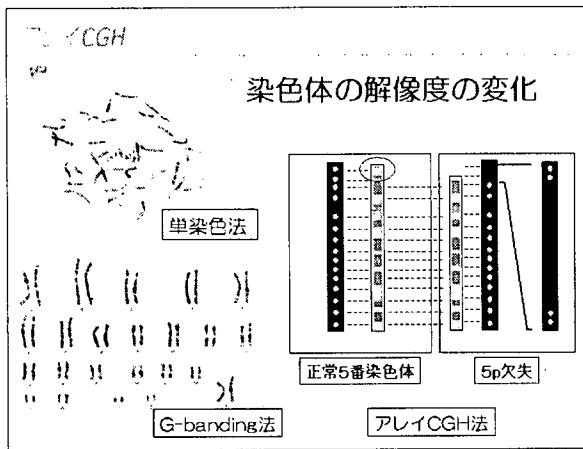
染色体の解像度の変遷



アレイCGH

更に解像度を上げるには





アレイCGH

本日のメニュー

CNV(Copy Number Variations)とは?

Distribution of LCVs in the human genome

Nature Genetics 36:949-951(2004)

RLS/CGH 健常人のアレイ解析で認められたLCV

MCG Whole Genome Array-4500
Normal Male × Normal Male

↑ : deletion
↓ : duplication

正常男性のDNAどうしを用いて行ったアレイの例
変化の見られたLCVsを矢印に示す

アレイCGH法の臨床応用での問題点

アレイCGH

染色体微細欠失を持つ疾患

William's症候群

G-band正常

顔貌

FISHでの欠失の確認

アレイCGH

アレイCGH

各アレイプラットフォームの特徴

	アレイの種類	作成供給元	DNA鎖長	特徴
オリゴアレイ	SNPタイプアレイ	Affymetrix社 Illumina社	25 mer 50 mer	SNPにより、アレル毎のコピー数評価が可能
	CGH用アレイ	NimbleGen社 Agilent社 Operon社	50~75 mer 60 mer 70 mer	カスタムアレイの作成が容易で、安価に可能
BACアレイ	CGH用アレイ	Signature社 Edufer大学 東京医科歯科	100~200 mer	カスタムアレイは可能が高い。

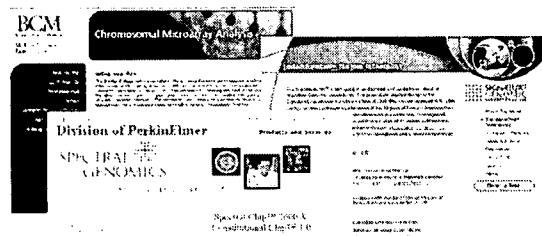
アレイCGH

アレイCGH法のプラットフォームでの問題点

- CNV情報が十分でない
⇒ 病的意義の判定が難しい
- オリゴアレイとBACアレイの互換性がない
⇒ 抱衡型転座のFISHでの確認ができない

アレイCGH

病的意義のはっきりしているBACクローニーを使用する



アレイCGH

診断用BACアレイの構成例

1: サブテロメア領域: 各染色体のテロメア近傍 40箇所
(13, 14, 15, 21, 22, Yの各短腕を除く)

2: 疾患染色体異常症

疾患名	座標領域	疾患名	座標領域
Williams症候群	7q11.23	Angelman症候群	15q11-q13
Prader-Willi症候群	15q11-q13	Rubinstein-Taybi症候群	16p11.2
Angelman症候群	15q11-q13	Silver-Russell症候群	7p11.2
Rubinstein-Taybi症候群	16p11.2	BPS1	3q23
Silver-Russell症候群	7p11.2	Cat eye症候群	22q11
BPS1	3q23	craniosynostosis	7p2.1
Cat eye症候群	22q11	Hallermann-Streiff症候群	1q22.3
craniosynostosis	7p2.1	Wolf-Hirschhorn症候群	4p16.3
Hallermann-Streiff症候群	1q22.3	Pelizaeus-Merzbacher病	12p11.23-q13
Wolf-Hirschhorn症候群	4p16.3	Mitochondrial DNA病	17p13.3
Pelizaeus-Merzbacher病	12p11.23-q13	CATCH-22(DiGeorge)	22q11.2
Mitochondrial DNA病	17p13.3	Neurofibromatosis	17q11.2
CATCH-22(DiGeorge)	22q11.2	5p-症候群	5p15.3
Neurofibromatosis	17q11.2		
5p-症候群	5p15.3		

東京医科歯科大学
分子細胞遺伝
GDA ver.2.0

アレイCGH

Agilent array (60mer oligoarray)



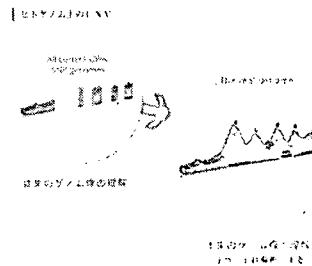
Generic Feature Extracted Microarray



- CNV情報が足りない
- インバランスをBACで確認できない

アレイCGH

Illumina/deCODE CNVチップ HumanCNV370-Duoチップ



- HapMap projectではHW-Eに乗らないところは削除されている
- CNVのある部位のハプロタイプは構築されていない
- WGAスタディは、WGAになっていない

第2部 グループワーク

第3部 グループワークサマリー・総合討論

討議内容

*本文中にイタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

- (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

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

- (1) ファブリー病について

- (2) 難聴について

グループワーク1 「医師以外の人材（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？」

司会： 黒澤健司（神奈川県立こども医療センター 遺伝科）

記録： 朝長 毅（千葉大学医学部分子病態解析学、同附属病院検査部）

西田千夏子（大阪大学医学部 附属病院遺伝子診療部）

参加者： 7名 医師 5名（小児科医、産婦人科医、外科医）、認定遺伝カウンセラー2名

*本文中イタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

司会より、遺伝子医療における非医師の人材雇用に関して、本グループワークに参加できなかった国立精神・神経センターおよび信州大学における現状についての情報が紹介され、続いて参加者7名の所属（あるいは関与）する各施設からの現状が報告された。非医師職員の雇用の必要性について、施設責任者から理解を得ることが難しい現状が明らかとなった。

現状の遺伝子医療部門のメンバーとしては、専門医以外に、兼任という立場ながらある程度看護師、心理士、認定遺伝カウンセラー、事務などが関わる体制になっているところも少なくないようだが、専門医が一人でほとんどこなしている施設もあり、施設間差が大きかったという印象がある。

話題となった計9施設中3施設〔信州大学、大阪大学、国立精神・神経センター〕は、遺伝子医療部門において実際に専任の看護師や遺伝カウンセラーなどを有していることが示された。人材確保に関しては他の各施設とも工夫をしているが、遺伝子診療の体制が施設によって中央診療部としての位置づけであったり、もう少し狭い範囲の各診療科と同等の位置づけであったりと違うため、そのことによっても実際に人員確保の戦略は異なる。

1. 各施設における現状・実態の報告

① 神奈川県立こども医療センター 遺伝科

- ・ 医師： 3名（科長＊臨床遺伝専門医、医長＊臨床遺伝専門医、シニア）、他、ローテーター
- ・ 認定遺伝カウンセラー有資格の看護師（1名）：看護部所属であり外来看護師との兼任として勤務。兼任ではあるが、遺伝科での勤務を優先できる体制となっている。常勤の看護師として同病院に勤務していたが、2年間休職しての認定遺伝カウンセラー養成コースの大学院進学が認められ、修士課程修了後に復職した。引き続き看護部所属であり、復職直後は病棟勤務で可能な範囲で遺伝科の仕事に関わりつつ、認定試験に合格した次年度からは外来看護師として他科業務との兼務ではあるが、遺伝科の遺伝カウンセリングの同席やフォローアップを優先できる体制となっている。もう1名、2年遅れでやはり、2年間の休職が認められ認定遺伝カウンセラー養成コースの大学院を修了し復職した看護師がいる。病院に勤務していた看護師職員を、休職扱い（無給）で修士過程への進学を許可してくれた病院看護局の理解を得られたことが大きい。
- ・ 心理職、ソーシャルワーカーが、カンファレンスなどに兼任として関わっているが、診療への立会いはない。
- ・ 予約受付：医師が電話を受け取り予約を行う。
- ・ フォローアップ：電話によるフォローアップを認定遺伝カウンセラーが行っている。

② 大阪大学医学部附属病院遺伝子診療部 遺伝相談外来

- ・ 医師：臨床遺伝専門医 2 名 *その他、カンファレンスなどには多科にわたる複数の医師が関わっている
- ・ 認定遺伝カウンセラー（1名）：遺伝子診療部開設当初から看護師、臨床心理士などの病院職員以外の非医師が診療に関わっていたという経緯があり、遺伝子診療部の状況が軌道に乗るにつれ、人材が必要であるという意識が遺伝子診療部に関わる医師、および病院関係者に認知され、そのなかのひとりが経過措置による認定遺伝カウンセラー資格取得後、2007 年 4 月から、新たに専任職員として雇用されることになった。非常勤職員（特任研究員）として雇用され、専任で遺伝子診療部に勤務している。給与の支払いは大阪大学病院から行われているが、特任研究員という肩書きのため、医学部に所属教室をおき、勤務管理を行っている状況。職務内容は、遺伝カウンセリングの同席、患者情報の管理、定例カンファレンスや医事課との対応など遺伝診療に付随する事務処理、遺伝子診療部で行っている一部の遺伝学的検査の実施などを業務としている。
- ・ 臨床心理士（1名）、看護師（1名）が兼任している。臨床心理士はプレ・ポストカウンセリングの実施、遺伝カウンセリングの同席、看護師は予約の受付を主に担当している。

③ 千葉大学医学部附属病院 検査部/遺伝カウンセリング室

- ・ 医師 5 名（兼任、臨床遺伝専門医 4 名）
- ・ 認定遺伝カウンセラー有資格の臨床検査技師（1名）：中央検査部が中心となり遺伝カウンセリングを実施している経緯で、以前から中央検査部長である臨床遺伝専門医の指導のもと遺伝医療に関わってきた、検査部に所属している臨床検査技師に遺伝カウンセリングの教育をし、経過措置による認定遺伝カウンセラー資格を勧めた。認定遺伝カウンセラーの資格を得て、外来の遺伝カウンセリングにも関与（予約、同席）。他の臨床検査技師もひきつづき認定遺伝カウンセラーとして育成している。
- ・ 心理士 3 名（兼任、非常勤職員）、看護師、ソーシャルワーカーが必要時にサポートしている。

④ 金沢医科大学 21 世紀集学的医療センター 遺伝子医療センター

- ・ 2年前に遺伝子診療部が発足。非医師職員の雇用に困難がある状況について報告された。
- ・ 医師：小児科、皮膚科、耳鼻科などの医師が関わっている。
- ・ 健康管理センター所属の保健師（1名）が兼任職員として週に 2 回、1 回 2 時間、合計週 4 時間、遺伝子医療センターで勤務している。

⑤ 東邦大学医療センター大森病院 産婦人科臨床遺伝診療室

2006 年に臨床遺伝診療室が設置。開設にあたり、新規非医師職員の雇用を希望したものの、実現することができなかつた。遺伝カウンセリングを行う医師 1 名以上の職員の必要性を理解してもらうことが難しいのが現状。

⑥ 近畿大学 遺伝カウンセリング室

これから遺伝カウンセリング室が開設される予定。これまで遺伝子診療部門が所属病院になかったために、近畿大学遺伝カウンセラー養成課程の学生の遺伝カウンセリング実習は学外施設に依頼していたが、今後は、それらの学生の実習の場としても活用し、さらに卒業生を遺伝カウンセラーとして雇用する見込みである。

- ・ 医師：臨床遺伝専門医 2 名

- ・予約を受ける事務職員が1名採用され、週3日勤務している。

*連絡会議後の情報：

大学規定により近畿大学所属として「遺伝カウンセリングに関する教育・研究及び臨床活動を行い、地域社会に対する遺伝カウンセリング活動と専門家の養成に寄与すること」を目的とした、「近畿大学遺伝カウンセリング室」が平成19年12月1日からスタートした。

⑦ 順天堂医院 遺伝相談外来

他大学の教員である認定遺伝カウンセラーが協力研究員として関与（月6時間、無給）。これまでの遺伝カウンセリングは、小児科、産科、（脳）神経内科、眼科、乳腺など各診療科ごとに対応してきたが、2008年2月より遺伝相談外来を開設する見込み。将来的には学生実習を受け入れ、教育の場としても活用される予定。

*下記は、本グループワークに参加できなかった施設からの情報提供

⑧ 国立精神・神経センター武藏病院 遺伝カウンセリング外来（後藤雄一先生による情報提供）

当センターにおける認定遺伝カウンセラーの取り組み：

当院の遺伝カウンセリング外来は、平成13年4月、「遺伝子解析による痴呆（アルツハイマー病等）神経疾患対策・創薬推進事業（ミレニアム・プロジェクト）」の開始に伴い開設された。当初より、研究の試料提供を受ける場合や遺伝子診断施行にあたって、当事者となるクライエントへの十分な説明や倫理的、心理的問題の重要性を鑑み、臨床遺伝医2名と臨床心理士2名からなる遺伝カウンセリングチームを組織した。遺伝カウンセリングには、臨床遺伝医とともに必ずコメディカルが同席するチーム医療の提供を心がけており、ミレニアム・プロジェクト終了後の平成18年度には、それまで雇用していた臨床心理士に代わり、認定遺伝カウンセラー（臨床心理士のバックグラウンドを有する）を採用した。雇用の財源は平成19年（2007年）10月までは後藤個人の研究費であったが、11月からは病院の理解が得られ、臨床研究基盤研究員として病院の非常勤職員としての雇用となった。

現在の認定遺伝カウンセラーとしての業務は、電話応対から予約受付、遺伝カウンセリングの実施、フォローアップに関わる一連の業務を行っており、それまでに比較して平成18年度に倍増した相談者数に適切に対応している。また、折に触れ各科の医師や看護師と連携を取り（ケースカンファレンスへの参加など）、認定遺伝カウンセラーの具体的な仕事を示すことで理解と信頼を獲得しつつある。さらに、お茶の水女子大学遺伝カウンセリングコースの学生実習のコーディネーターやスーパーバイザーとしての役割も果たしている。

将来的には、当院各科で行っている遺伝子診断の集約と新たな遺伝医療部門の構築を目指した各種の調査や資料作成を行い、臨床研究における個人の遺伝情報の取り扱いに関する包括的なシステム管理を実現化していく課題でも活動している。認定遺伝カウンセラーは、当院における遺伝医療のみならず、当センターにおけるトランスレーショナル・メディカルセンター構想の中に、その専門性を生かす職域を見いだす重要な役割を担っている。活躍を期待したい。

⑨ 信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部では、2007年度は基本的に、研修中の医師も含む臨床遺伝専門医（専任2名：小児科医1名、内科医1名、兼任3名：小児科医2名、内科医1名）が臨床遺伝外来での診療の際に、専任看護師と臨床心理士が同席し、チームとしての遺伝カウンセリングを実

施している。遺伝カウンセリングには、認定遺伝カウンセラー、遺伝カウンセリングコース学生が入ることもある。臨床遺伝外来以外でも、臨床遺伝専門医の資格を有する、神経内科医、産婦人科医、耳鼻科医があり、各科でも一般診療としての枠組みのなかで一部遺伝カウンセリングを医師単独で、時に認定遺伝カウンセラーや遺伝カウンセリングコースの学生が陪席して実施する場合もあり、それについても必要に応じてカンファレンスで討議あるいは報告される。

1) 医師以外の人材

a. 専任看護師（1名）

遺伝子診療部が文部省に中央診療部門として認められた時に遺伝子診療部に純増1名として認められたポストで、同病院に勤務していた看護部職員の中から指名。遺伝子診療部の業務が優先だが、外来看護師として他科の業務の兼務もあり。

遺伝カウンセリング予約、目的聴取、担当医・外来日程調整、陪席、カルテ記載、診療に関する各種手続き、他科との連携、フォローアップの電話等の業務を行っている。

b. 臨床心理士（1名）

本学医学部保健学科の教員で、遺伝子診療部の兼務辞令交付を受け、診療や遺伝カウンセリングコースの学生の指導等にも関与している。病院からの手当はなし。

c. 認定遺伝カウンセラー（2名） *2007年10月末現在の情報

平成18年4月に、遺伝カウンセラー養成コース修了生2名を福嶋の遺伝医療に関する研究のために研究費で雇用した。信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座に所属し、研究支援として遺伝子診療部のカンファレンス記録作成や遺伝カウンセリングの類型化のためのデータ入力、遺伝医療の啓発活動のための取り組み、学内の共同研究として依頼された遺伝子解析研究の試料取得のための事前説明への協力などを主な業務としつつ、遺伝カウンセリングコース学生のチューターやスーパーバイズ、医学部医学科の遺伝医学関連の実習補助などにも関与している。平成18年の認定試験に合格後、平成19年4月に「認定遺伝カウンセラー」の名称が信大病院の医療職の一つとして認められ、必要に応じて診療時の遺伝カウンセリングへの同席も可能となった。病院からの手当はなし。

⑩ 東京女子医科大学附属遺伝子医療センター（*浦野真理先生から連絡会議後に情報提供いただいた）東京女子医科大の非医師（臨床心理士）に関する人材確保について：

現在、心理士が専任で1名担当している。その他に1日、非常勤の心理士が外来に陪席をして、サポートを行っている。

遺伝子医療センター開設以前は、小児科の児童心理相談員として心理検査や相談業務に従事し、小児科での遺伝相談外来でも陪席を行っていた。また、筋ジストロフィーの患者家族の会の運営にも携わっていたので、様々な形での家族や患者本人の心理的なサポートを行うことのできる環境にあった。遺伝子医療センターに異動してからも役割は大きく変わっていない。

院内での異動だったので、以前からのネットワークも活用しやすく、他科との連携がとりやすいなどのメリットを感じている。新たに応募して人材確保するというやり方もあると思うが、上述のように、元々院内に所属する他科の心理士を活用していくのも有効な手段かもしれない。

2. 遺伝医療における非医師の人材雇用の問題と今後の展望

今後、遺伝専門外来における非医師職員の雇用を促進するため、どういう形で人材を確保していくかについて、将来への展望、提言がいくつかあげられた。

遺伝専門外来における非医師職員の雇用を促進するために、①認定遺伝カウンセラーの社会的認知・必

要性を高める(a. ガイドラインに認定遺伝カウンセラーの呼称を明記する, b. 病院機能評価に盛り込む, など), ②雇用方法の検討(a. 研究費のクライテリアに遺伝カウンセラーを入れ研究費で雇用する, b. 療育など他部門で遺伝カウンセラーを雇い遺伝専門外来と兼任とする, c. がん拠点病院の相談コーナーへの遺伝カウンセラー採用を試みる, など), ③遺伝専門外来の実績と職員雇用とのバランスの観点からの検討(a. 人材の雇用に見合う収入を診療から得ること(診療部の実績)の必要性, b. 医師に加えて遺伝カウンセラーを採用する方法以外に, 医師に替わって遺伝カウンセラーが勤務することによって病院として採算が合うよう検討する, など), ④リスクマネジメントの観点からの採用, ⑤看護師など病院職員の休職制度を設け, 職を無くさずスキルアップできる制度を検討する, などについて話し合われた。

- 1) 学会などからだされている様々な遺伝医療に関するガイドライン(遺伝医学関連10学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」など)改訂の際に, 遺伝医療の実践実施に際しては医師以外の人材を含むチーム医療として実施することとして, 看護師, 認定遺伝カウンセラー(*ガイドライン制定時に認定が開始されていなかった), 臨床心理士などの職種名を具体的に明記することを求める。
- 2) 病院側に人員確保を要求する際に求められる経済的実績については, (検査, 治療, 投薬でしかほとんど収入がない現状の医療体制において, しかも, 遺伝学的検査としても出生後の染色体検査と筋ジストロフィーの遺伝子検査だけしか保険適用されていない現状では) 評価をうけることは困難と考えられるので, 実績を確立するためのいくつかの工夫として, 特殊診療を利用, すなわち小児慢性疾患として認められている遺伝性疾患に関して, 医療管理料として遺伝カウンセリング料も加算されるような工夫を検討していただくことを求める。
- 3) 遺伝学的検査が今後, 混合診療として実施可能になる(収入増につながる)ことを期待して, (厚労省から遺伝学的検査実施に際しては遺伝カウンセリングを実施すること, というガイドラインがだされているので), 遺伝学的検査料とともに遺伝カウンセリング料が算定されるような働きかけをする。
- 4) 先進医療の施設基準を後ろ盾にして病院として新規のゲノム解析に関する先進医療を取り込む場合は, 専門職としての看護師, 認定遺伝カウンセラー, 臨床心理士などを確保するように病院側と交渉していく。
- 5) 施設内の他の看護職・他の部門からの兼任職をより遺伝医療の専任職に持ってくるために, (神奈川県で実施されたような) 休職制度を利用してより多く認定遺伝カウンセラーの研修ができるように病院側に働きかける。
- 6) 遺伝カウンセリングの実践を病院機能評価の条件に入れていただくよう働きかけをする。

*去年も討議されたことで, 黒木教授(川崎医療福祉大学)より意見が出されている。

- 7) 遺伝医療のみならず遺伝子解析研究に際しても, 遺伝子解析研究に関する「三省指針」改訂の際に, 研究協力としての試料採取のための説明などに関与できる職種として看護師, 認定遺伝カウンセラー(*ガイドライン制定時に認定が開始されていなかった), 臨床心理士, メディカルリサーチコーディネーター(*ガイドライン制定時に認定が開始されていなかった)などの具体的な名称を明記することを求める。
- 8) 科研とか厚生科研などの研究費申請に際して, ゲノム医療あるいはゲノム研究に関係するものには遺伝カウンセリングが必要でありかつそこには遺伝の専門職が関わるということが必要ということで, 研究費獲得の条件に遺伝カウンセラーの雇用を含めてもらうよう求める。

<参考>

*認定遺伝カウンセラーの活躍の場としての不妊クリニックでの実情報告

➤ 木場公園クリニック

大学教員である認定遺伝カウンセラーが週1.5日兼務（有給）。施設医師との十分な情報の共有、検討を行ったうえで、単独の遺伝カウンセリングを実施している。遺伝カウンセリングは週1.5日行われ、木場公園クリニックに通院しているクライエントのほか、一般からの受診希望もある（一般的の場合のみ有料）。来談理由は、染色体異常をはじめとして、家族性腫瘍等の単一遺伝子疾患など多岐にわっており、必要時には他施設との連携を取って対応している。

*上記に紹介されていない認定遺伝カウンセラー有資格者の進路：

- ・修士課程入学前の所属施設の大学教員（看護系）として復職。同大学遺伝子診療部および地域の遺伝カウンセリング外来に関与。
- ・修士課程入学前の所属と異なる大学病院看護部職員として再就職。現在新生児病棟勤務。
- ・大学院博士課程進学。
- ・検査センター勤務。
- ・修士課程入学前の所属施設の看護部職員として復職。

アンケート結果（回答者4名）

大変満足（1名）、満足（2名）、ほぼ満足（0名）、やや不満（0名）、不満（0名）、評価無回答1名

<コメント>

- ・人材確保についてアイデアが得られた。
- ・各施設の現状・問題点があきらかにされた。同じような問題を抱えていることがわかった。

グループワーク2 「施設内及び地域への浸透を図るために工夫をどうしていますか？」

司会： 高田史男（北里大学大学院 医療系研究科臨床遺伝医学講座）

記録： 池上弥生（国立精神・神経センター武蔵病院 遺伝カウンセリング室）

丸山史織（信州大学医学部 遺伝医学予防医学講座）

参加者：18名 医師11名、看護師1名、認定遺伝カウンセラー1名、認定遺伝カウンセラーコース学生5名

*本文中イタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

当グループでは、参加者が感じている各施設における具体的問題点や課題をあげていただき、まずそこで出てきているジレンマを明らかにした。一番の問題はやはり、現在の医療体制では理想とする遺伝医療を実践しようとしても、経済的な採算性により人が確保されないということがどうしても壁になっているということであった。それらの問題の対策について検討した後、施設内や地域への浸透をはかるために共通する課題について討議した。

1. 各施設の抱える施設内の問題や課題について

- ・ 全体的に施設内における遺伝子医療部門の周知が不完全である。
- ・ 他科での遺伝医学的な問題、遺伝子検査への対応などについて把握できていない。
- ・ 他診療科の医師に遺伝子医療部門への具体的なアクセス（手続き）が周知されていない。
- ・ 他科、他部門のコメディカルへの周知・連携が不十分である。
- ・ スタッフの交替などで他診療科との関係が途絶えてしまうことがある。
- ・ 医師を含めたスタッフが皆兼任のため、依頼が増えると対応できない。
- ・ 診療科によって、連携の度合いが異なる。
- ・ すでに診療科内で遺伝相談が確立している小児科・産科との連携がうまくいかない（認知されているが依頼がこない、場所のみ提供されるが入り込めない、など）。
- ・ 地域の総合病院であり、他診療科の協力を得ながらの運営は困難である。
- ・ 施設内措置による開設であり、予算措置がない。
- ・ スタッフも予算もない。マンパワーをどのように確保していくか？
- ・ 事務部門に遺伝カウンセリングの必要性について理解を得ることが難しい。
- ・ 私立病院なので採算をとることが重視される。遺伝カウンセリングのニーズが増えれば、採算がとれるのか？
- ・ 施設内の記録は電子カルテであるが、遺伝カウンセリングは紙カルテとしている。それによる問題はないか？

2. 施設内課題への対策

- a. すでに実行済み、あるいは進行中の対策

- ① 遺伝子医療部門を宣伝する名刺を作成し、機会ある毎に活用している。
- ② 遺伝子検査前の遺伝カウンセリングなど、地道に実数をかさねて施設内でその必要性について理解を得ている。
- ③ ケース・カンファレンスやレクチャーを通じ、他科に利となる情報を提供することを心掛けてい

る。

- ④ 他診療科からの依頼には迅速に、丁寧に対応している。
- ⑤ まず、特定の診療科とのリンクを深めていく。
- ⑥ 他診療科において実施している遺伝子検査の実態調査を、トップダウンで進めている。
- ⑦ 学生（医師、看護師）の講義や実習、研修医へのレクチャーに遺伝カウンセリングを取り入れている。地道に特に医学部学生やコメディカルの教育の中で遺伝カウンセリングのことを教育していくことで、5年10年先には徐々に変わってゆくことを期待する。

b. 考慮中の対策

- ① スタッフの交替があっても、継続的に日常的なコミュニケーションをもち、周知に努める。
- ② 遺伝についての相談が持ち込まれやすい部署やスタッフを把握し、コミュニケーションをとる。
- ③ コメディカルを対象とした定期的な勉強会を開催する。

3. 地域への浸透

ほとんどの施設が、施設内での課題に取り組むことが急務となっており、地域への浸透についての課題やその対策についてまで行き届かないという声が多数であった。

一部の施設において、「県内では一か所のみの遺伝子医療部門であるが、スタッフはすべて兼任で依頼が増えると対応できない」という課題や、「まず地域の医療関係者への啓発のため、県内医療機関をまわって講演会を行っている」などの対策があげられた。

4. 施設間で共通する課題について

a. 遺伝医療部門の周知をどのようにしていかか

- ① 底上型：学生や研修医への教育を通して、遺伝医療に対する理解と必要性を広めていく。時間はかかるがとても大切な方法である。
- ② トップダウン型：施設長や各部署のリーダーに理解を求め、そこからトップダウン式に広めていく。即効性がある。
- ③ ゲリラ型：突然に発生する、他科スタッフだけでは対応することの困難なケースから生じる問題やトラブルへの対処を通して、理解を得ていく。遺伝子医療部門の意義を認めてもらう大切な機会となる。

b. 採算性を求める運営（経営）部局にどのように理解を求めていかか

- ① 先進医療を行う上で、遺伝子医療部門は必須であると示す。
- ② 「全国遺伝子医療部門連絡会議」の存在を通して、医療機関に必須の部門であるという認識を広めていく。

* その他、遺伝子医療の周知と採算性の問題をクリアしたユニークな実例

遺伝子医療部門の開設にあたり、概算要求をしたが満足な予算がつかなかった。そのため、地元の有力紙（地方新聞）で窮状を訴え寄付を募ったところ、3ヶ月で約240万円が集まった。個人の関心が高く、現状を視察するために訪れた人もいた。事務部門からのクレームはあったが、最終的にはその寄付金が開設費用となった。

4. まとめ

多くの参加者が、他の施設の情報が知りたいという理由で本グループワークに参加されておられ、誰もが苦労されている現状が如実に出ている話ばかりであった。各施設のおかれた状況はさまざまだが、それぞれの課題やジレンマが浮き彫りとなった。

現時点では、自費診療として遺伝カウンセリング料をクライエントに負担していただいている遺伝子医療部門もあるが、そこでの診療報酬として得られるのも、施設によっては20000円程のところもあるが、多くはせいぜい1セッション5000円～10000円であり(*第4回報告書に掲載したアンケート結果参照)、実際に、理想の遺伝カウンセリングを行おうとして、専門医と遺伝カウンセラーにナースが加わって、予約、プレカウンセリング、情報収集、カウンセリング、遺伝学的検査、スタッフカンファレンス、フォローアップ等々をやっていたら、検査をはじめとする何らかの医療処置や投薬をしたりしなければ診療報酬の得られない現状の医療体制のなかでは採算がとれるはずがない。よって遺伝についての悩みを抱えているクライエント達は、現状の医療体制のなかで一般医療として満足の得られる医療を受けられるわけもなく、だからこそそこを何とかしなければならないと考える医療者がここに集まっている。各遺伝子医療部門のスタッフは、施設内での地道な活動を続けながら、その存在意義を示していくことが重要である。課題打開のためにはまず、遺伝子医療に関して理解していない所属施設の事務、病院関係者をどう教育して理解してもらうか、わかつてもらうようどう説得するかということにつきるのでないか。

本日の会務報告にあったように、厚労省の認識は、遺伝カウンセリングが初診・再診に含まれているということだということがわかったので、全国遺伝子医療部門連絡会議として、厚生労働省に遺伝子医療、遺伝カウンセリングの保険点数化を推進してもらうことの要望書を提出した。一医療部門としての力は弱いかもしれないが、同連絡会議のつながりを有効に活かし、遺伝医療が全ての科と結びついていることを施設内及び地域へ周知しながら、こういう時代で遺伝子診療部の活動がないということ自体が問題であろうということを外から言ってもらえるように浸透をはかっていくことがますます肝要になろう。そのためにも、来年から新体制で始まるこの連絡会議の機関会員施設の維持会費5万円は病院長から絶対出してもらうことを死守して、個人がひそかにポケットマネーから出すというようなことはしないように、という意見があったことを最後に付け加える。

アンケート結果（回答者15名／参加者17名）

大変満足（3名）、満足（3名）、ほぼ満足（4名）、やや不満（3名）、不満（0名）、無回答2名

<コメント>

- ・他施設の生の状況を聞けたのが良かった。
- ・各施設の取り組みが具体的に語られ、それぞれの施設の特徴が見えたこと、ユニークな試みなど、参考となる話を聞くことができた。
- ・地域の話題までふれられなかつたのが残念でしたが、施設内の話題ではとても具体的な現状を知ることができてよかったです。
- ・参考になった。
- ・いろいろみなさん苦労されているのがわかつた。
- ・周知の仕方だけでなく、医療者の根底にある価値観について、どのようにたらきかけていくことが可能なのかが出るとよかったです。
- ・少し焦点がボケタ様であった。

グループワーク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？

司会： 櫻井晃洋（信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座、同附属病院遺伝子診療部）
記録： 西村 基（千葉大学医学部分子病態解析学、同附属病院検査部）
鈴木八潮（信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座）

参加者：8名 内科医5名、臨床心理士1名、認定遺伝カウンセラーコース学生2名

*本文中にイタリック文字部分は連絡会議後に事務局として追記した情報である。

遺伝カウンセリングの予約から実際の遺伝カウンセリングまでの流れについて、それぞれの施設のやり方と、その中で実際問題になりそうな部分についてどう対応されているか、困ったことはないか、といった話を紹介していただいた。

1. 遺伝カウンセリングの受付について

<現状>

- ・ホームページで受付用の電話番号など、受診のための情報を院外に発信している。院内から予約する場合も内線電話を用いている。初回の場合、電話の受付時間は午後2時から5時まで、2回目以降の受診予約受付はクライエントの都合も考慮して柔軟に対応している。専任の看護師がいるが、遺伝カウンセラー養成コースの大学院生が実習の一環として受付の電話を受けることもあり、常に専任看護師が対応しているわけではない。遺伝カウンセリング担当者の決定は専任看護師の裁量で適切に決定される。
- ・院外からの受付については、専用の電話を通じて行なっているが、院内からの受付窓口は一本化されていない。
- ・院外の医療機関から紹介された場合、規定の書面にあらかじめ記入してもらっている。クライエントが個人で申し込む場合には、電話で話した上、受診については医療機関経由にしてもらっている。電話を受け付けてから受診までの期間は1週間ほど。プレカウンセリングの段階で主治医にも加わってもらうことがある。メールを活用した予約の受付も行っている。
- ・担当医師に受付の電話がまわるようになっている。電話受付は午前9時から午後5時まで。電話を受け付けてから受診までの期間は2週間ほど。スタッフが4人に増員されたが、遺伝カウンセリングのニーズが高まり、小規模でやっていた以前に比べ予診を取る人もいろいろで、予診におけるクライエントの相談内容も多様化している。電話で対応した看護師が話しすぎ、遺伝カウンセリング担当者と話が重複してしまったことがある。
- ・院内および院外から受け付けられる専用の電話番号を用意している。電話は遺伝カウンセリングコースの大学院生が最初に受けている。電話対応にあたってのマニュアルもある。最近ではメールやFAXでの受付も開始した。電話を受け付けてから受診までの期間は医師の都合にもよるが、3日ということもある。
- ・受付の電話は主に臨床心理士が対応しているが、事務員や他大学から研修に来ている遺伝カウンセラーコースの学生など、誰でも対応することができる体制をとっている。電話受付は、初回受診の場合午前9時から午後5時まで、2回目以降の受診予約の電話は時間外となることもある。電話対応にあたってのマニュアルもある。そのため、電話受付で訊く内容は決まっている。スタッフの技術があがつたのか、必要以上に電話が長くなってしまい苦労したという覚えはない。電話受付から受診までの期間は1週間程度。出生前診断の相談が多く、待てないケースが多数あり、スケジュールに余裕はない。プレカウンセ

リングとして、臨床心理士が、遺伝カウンセリングを行う部屋の様子などについて、入室直前にクライエントに話すことはある。遺伝カウンセリング担当者を決めるのに悩むことはない。

- ・病院のIDのないクライエントは電子カルテの記録に残らない。遺伝カウンセリングの具体的な内容は担当医が保管している。電子カルテには遺伝カウンセリングを行ったという事実だけが記録される。
- ・遺伝カウンセリングシステムがまだ確立していない。神経内科では、基本的に遺伝カウンセリングは主治医が行っており、内容としては研究協力をお願いするウェイトが大きい。電話を受け付ける場合も主治医が対応している。電話受付から遺伝カウンセリングまでの期間は、主治医の外来スケジュールの都合による。外来では主治医に加えて、詳しく説明を行う医師が加わった二人制をとっている。

＜問題点、質問＞

- ・最初の受付電話はプレカウンセリングといつてもよいため、最初に誰が対応するかは重要な部分であるが、受付電話の対応について、あまり明確になっていない部分がある。
- ・初回の受付電話で、クライエントとの話をどこで区切りをつけ、受診の話へもっていけばよいのか。
- ・メールで相談を受け付けたところ、受診を促したら返信がこなくなったことがあった事例があったが、受付時の電話とメールの使い分け、対応時間の配分はどのようにしたらよいか。
- ・受診時に遺伝カウンセリングを担当した医師ではなく、臨床心理士や看護師のメールアドレスをクライエントに渡すと、そちらに詳しい話がくることがあったが、このようなポストカウンセリング時のメールのやりとりが、“メールカウンセリング”に発展してしまう危険性がある。
- ・遺伝カウンセリングが世の中で誤解されているような部分を、クライエントに正しく認識してもらう際には、どのようにすればよいのか。
- ・遺伝性疾患には多くの種類、多くの重症度レベルがあるが、遺伝カウンセリングそのもののマニュアルは存在するのか。
- ・電話対応のツボを押さえたマニュアルのようなものがあったほうが良いのではないか。

＜解決案＞

- ・受付電話では細かい話はできないので、まず近医にかかるように勧めているという意見と、話すべき内容は電話でなく実際に会って話すようにしているという意見が述べられ、電話では疾患に関する詳しい話をしないという姿勢が示された。
- ・アメリカでは疾患ごとに提供すべき情報のチェックポイントを設けたマニュアルが存在するという話と、実際に日本でも情報提供を行う際のマニュアルを自分で作成している医師はいるようだという話が紹介された。しかし、画一的な情報提供は難しいので遺伝カウンセリングにおける情報提供のマニュアルを作成することは難しいだろうという意見も出た。それらを受け、有識者が最初の電話から対応するしかないのだろうか、という意見も出た。実際に遺伝カウンセリングを担当している医師からは、遺伝カウンセリングに対する認識の程度は遺伝カウンセリング中にさりげなくチェックしていることや、最低限抑さえるべき情報を伝えることに徹しているため、DNAなどの基礎的な話は削っているなどの経験が紹介された。
- ・自分（医師）が遅れしていくと、遺伝カウンセリングの部屋に到着する前に、既にクライエントとスタッフの話が始まっていることがあるという経験が紹介された。その経験から、場を和ませたり、電話受付では足りなかった家族歴などの情報収集をしたりすることを、この時間を使って行うとよいのではないかという意見が出た。

- ・窓口を一本化し、そして窓口で対応する担当者は、知識やマニュアルを含めたトレーニングを行うことが必要であるという意見が出た。
- ・メールでの受付は24時間可能だが、実際に対応する時間は限るなどして負担を減らしてみてはどうかという意見が出た。

2.いわゆる「ナンセンスコール」への対応について

- ・相談の対象が本人でない場合でも、一律に断るような対応をしないようにしている。
- ・親子鑑定については医療とは違うということで事情を話してお断りをしている。それ以外に関してはかなり違うように感じることがあっても、ご本人にとって遺伝に関する心配事があるということであれば、基本的には対応している。
- ・ケースは基本的に全て受けるが、その後の判断は部長による。親子鑑定などは受診まで至る前にこちらから断ることがある。姑が嫁に関する相談を勝手に持ち込むケースについて、対応は行うが、遺伝カウンセリングがどのようなものか、認識を正しくもってもらうようにしている。
- ・もっぱらひとりの担当者が予約を受けているが、親子鑑定などの明らかなケースを除き、すべて遺伝カウンセリング室に来ていただいて対応をしている。ナンセンスコールは電話の内容が人生相談に近いなど、実は最も対応が難しいと思う。
- ・親子鑑定に関する相談は、学生が対応して断っている。それ以外で判断に困る事例は教員の判断を仰ぐが、実際に受診を断ったケースは少ない。相談された記録は全て残している。電話対応では最初に手短かに話すように指導を受けている。最初の電話で聞きだすべき項目を押さえ、早めに事務的な内容に切り替えるようにしている。遺伝カウンセリング担当者は電話対応をした大学院生が決めている。
- ・がんの易罹患性についてなど、あいまいな相談を受けたことがある。相談内容を一度受けて、遺伝医療部門の部長判断となった。
- ・当院では遺伝カウンセリングは主に研究協力依頼の説明のために行っているので、ナンセンスコールへの対応の必要がそもそもない。家族に対する対応も主治医が行っている。

<問題点>

- ・電話受付の際、TVで見た遺伝子の話題や、環境要因の大きい疾患に関する相談があった場合は、どこからナンセンスコールといってよいのだろうかという意見が出た。また、明らかに遺伝カウンセリングとして対応することが難しい相談を断る判断はどのようにして行えばよいのかという質問が出た。これについては、クライエント側が断る際の対応が悪いと感じた場合、クライエントのブログなどに書かれる可能性がある点も指摘された。
- ・電話受付の際、精神医療の対応が必要なのではないかと思われる人がいるという経験が述べられた上で精神疾患の病識の無いクライエントに対する対応はどのようにしたらよいかという質問が出た。

<解決案>

- ・カウンセリング料金の話を持ち出して不適切な相談をトラブルなく断ることができた事例や、カウンセリング料金の話をすることに加え、遺伝子医療部門の責任者に電話をまわすという対応が紹介された。

3.事前カンファレンスについて

<現状>

- ・定期的にカンファレンスを行っている。火曜日の外来の前、月曜日にカンファレンスを予定している。

- ・産科関連の相談では急ぎのケースも多いが、できるだけ受付から受診まで1週間はおいて、カンファレンスにかけてから対応している。
- ・原則として、遺伝カウンセリング担当者が1人で判断しないようにしていることもあり、対応が難しいケースについては初回のカウンセリングの前にカンファレンスにかけている。急ぎの相談の場合、集まるメンバーだけの緊急「ミニ」カンファのようなことを行うこともある。
- ・定期的なカンファレンスはないものの、難しそうなケースの前には行うなど、ケースバイケースで対応している。
- ・事前に必ずカンファレンスを行うような決まりはない。

<現状に対する意見>

- ・初回の遺伝カウンセリングの前に、責任と負担をスタッフで共有できる仕組みが必要。
- ・相談内容で話題に上がっている疾患のスペシャリストが必ずしも遺伝部門にいないことがある。そのような時、事前にカンファレンスを行うことは大変有効。

4.まとめ

遺伝カウンセリングの一番最初の予約は、院内から、院外から、あるいはまったく紹介がない場合などいろんな形があるが、基本的にはどの施設も専用の電話番号、専用の部署で、一人とは限らないが特定のスタッフが予約を受けるという形になっていた。電話以外にもFAXやメールで予約を受け付けるという施設もあったが、一方でマンパワーの問題で担当の方が予約から実際の遺伝カウンセリングも全部対応しているところもあるのが現状だった。

<問題点>

1. 予約の電話で受診目的などを確認している時に、こちらが共感的態度でお話を聞いていると、そのまま「電話遺伝カウンセリング」になりかねないという危険がある。この点について、経験の多い施設では話を切る技術が必要であることや、「最初に手短に話してください」と伝える、といった工夫をしていることが紹介された。
2. 電話での相談の内容に明らかな事実誤認があるとか、いわゆる「ナンセンスコール」とよばざるを得ないものに対する対応についても各施設での方針、対応の工夫を紹介してもらいながら問題点等もあげてもらった。
- そこで話題になった、担当者の判断で、自施設の遺伝カウンセリングに馴染まないから別のところに紹介するなどして遺伝カウンセリングに至らなかつたケースについての対応記録については、どのような相談も全部記録に残しているという施設もあったが、必ずしも残されていない施設もあった。こうした記録もきちんと整理し、残していくことが必要と考えられた。
3. 非常に難しいケースとして、例えば出生前診断の希望があるが日数に余裕がない、疾患も（出生前診断の適用が）微妙である、というようなときにどう対応しているか？担当の者が一人で抱え込むということは望ましい状況ではないので、それに対しての事前のカンファレンスをきちんと持つことが大切であるが、基本的にはすべてのケースについて事前カンファレンスを行なっている施設もあれば、さまざまな事情でそういった対応ができていないという施設もあった。
4. 予約に関して、1回目の電話は相談内容の確認が中心なのでその時に初診日を決められなかつたりして、後日こちらから予約の日をご連絡するという対応をすることになった場合に、クライエントの方の都合で電話だったら夜欲しいといわれたりして、担当者の勤務時間とあわなくなる場合があるとのこと。

連絡にメールを使うと本来の遺伝カウンセリングの前に「メールカウンセリング」というか人生相談が始まってしまうこともあり、時間のことにも内容のことにもして、予約を担当する人が抱え込んでしまいがちな問題がいろいろあることがわかった。それらについて、どうすればいいのかといった提言までは今回は用意できなかつたが、まずは、予約のプロセスの中でいろいろな問題が起きうるという意識を共有することが絶対不可欠であると思った。

遺伝カウンセリングは救急外来や普通の外来診療と違つて、予約という段階からすでに遺伝医療が始まっている。予約から一回目の遺伝カウンセリングまでの流れをきちんとしないと遺伝カウンセリングそのものがうまくいかないということにもなりかねない。この点を、遺伝医療に携わる医療者が、遺伝医療には関わっていない医療者の方々にもきちんと伝えていくのは非常に重要ではないか、ということを話し合つた。

アンケート結果（回答者 5名／5名）

大変満足（2名）、満足（2名）、ほぼ満足（1名）、やや不満（0名）、不満（0名）

<コメント>

- ・他施設での現状や問題点を聞く事ができ、病院に持ち帰って生かしたい。
- ・とてもよかったです。ぜひ続けてほしい。
- ・各施設の現状（問題点）を教えてもらって有益であった。
- ・少人数で話しやすかつた。