

グループワーク 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？

司会：長谷川奉延（慶応義塾大学医学部小児科）

記録：梅村啓史（千葉大学医学部分子病態解析学，同附属病院検査部）

水内麻子（信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座）

参加者 14 名 医師 6 名（小児科 4 名，検査医学 2 名），研究者 1 名，助産師 1 名，保健師 1 名，看護師 1 名，臨床心理士 3 名，認定遺伝カウンセラーコース学生 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。

本グループワーク開始にあたり，司会者より本グループワーク進行のアウトラインが説明された。

まず，問題点を明らかにし，明らかにされた問題点に対し，解決策をディスカッションしてゆく。

1. フォローアップ(特に心理的支援)についてその実施にあたり問題点は何か？

遺伝子診療・遺伝カウンセリングを行っているチーム内に心理職，特に専任者が必要であるという認識は強く，そのニーズはかなり高い。

- ・学童期以降の社会的問題や cosmetic な問題は医師のみでは対処が難しく，そういったケースで心理カウンセラーを紹介すると上手く物事が運び，患者・クライアントに喜ばれることが多い(医師)。
- ・遺伝カウンセリングを行っているチーム内に心理士はいるが兼任であり，専任の心理職がいればと思うケースは多い(保健師)。

a. 実際の遺伝子医療部門における専任の心理職雇用の現状は？

- 1) 専任の心理職を雇用：本グループワークの参加施設のなかでは，東京女子医科大学と大阪大学
 - ・東京女子医科大学：遺伝カウンセリングが仕事のうち多くの部分を占めているとのこと。伝統的に筋疾患の患者が多く，毎回の外来ごとにフォローアップが可能な体制となっている。実際には医師の遺伝カウンセリング以外に心理士の面談を有料で行っており，客観的にはドロップアウトするケースが少ないように思われるとのこと。
 - ・大阪大学：中央診療部所属という形で雇用(病棟および外来の治療に対する心理的援助)。遺伝子診療部外来においては，全てのカウンセリング(年間 150-160 例程度)に最初から関わっている。心理士としての実際の業務は，遺伝カウンセリングに同席し，説明内容の理解や受容を心理的側面から援助することである。また，ほとんどのカウンセリングにおいて，最初の 5 分と終わりの 5 分は臨床心理士だけで面接を行い，来談の目的や動機，その達成度を来談者とともに確認する時間を設けている。
- 2) 兼務の心理職が関与：本グループワークの参加施設のなかでは，信州大学，金沢医科大学，京都大学，千葉大学など，遺伝子診療・遺伝カウンセリングは通常業務以外にボランティア的に参加するという形式

上記のように正規の職員として心理士が遺伝カウンセリングに関わっている施設は非常に限られている。なお，現在心理職として遺伝カウンセリングに関わっている人達はいずれも個人的な紹介で現在の職場に就職しており，社会全体の心理職に対するニーズがまだ少なく，公募のようなケースはごく稀である。

心理士の間でも遺伝カウンセリングに関心は高まっているようではあるものの、心理職そのものを目指す人が少ない現状とのこと(心理士)。また、今は遺伝カウンセリングの構造自体がバラバラであり、どういった人材が必要なのか明確なモデルがないという問題点もあるとの指摘も(心理士)。他大学の院生が嘱託の無給で(形式上は)チームに参加しているというものの、まだ実務は行っておらずどこにニーズがあるのか手探りのレベルにあるという例(心理士)も紹介された。

b. 心理支援の現状は？

1) 専任の心理士が対応

2) 兼務の心理士が対応

3) 心理士以外の職種がカバー

- ・保健師である自分が心理的な面を担当している(保健師),
- ・看護師がフォローアップの心理支援のかなりの部分を担っている(心理士)
- ・検査技師が遺伝カウンセラーの資格を取得し心理面のフォローアップも行っている(医師, 検査医学)

4) 他部門に依頼

- ・一般的な内容についての心理支援を臨むクライアントには、教育学部の心理カウンセリングを紹介している。

5) 心理支援できていない

c. 「一回だけで遺伝カウンセリングを終わらせない」という考え方はどこの施設でも強く持っているようではあるが、フォローアップ体制は実際どうなっているのか？ 現実的に困っていることはないか？

- ・チーム医療を目指しているのに看護師すらチームにいないのでフォローアップできていない(医師, 小児科)
- ・できるクライアントにはメールを出しているが、実際には相手が必要としているのか、困っているのかもつかめていない。地域の保健師等のネットワークがあると便利だと思う(医師, 小児科)。
- ・遺伝カウンセリングは他科よりの依頼で行われているが、臨床遺伝専門医も紹介元の科への遠慮があるのか中々うまく踏み込めていないケースを目にすることがある(看護師)
- ・遺伝カウンセリング後一ヶ月をめどに、全例認定遺伝カウンセラーコースの学生が電話することになっている(学生)。
- ・フォローアップしたいとおもっても遺伝医療以外の話になりがちで、遺伝医療からかけ離れていってしまう。特にメールでは人生相談のようになりがちで、どこまでつきあうかなど対応に苦慮することも少なくない。
- ・今の遺伝子診療・遺伝カウンセリングでは、各専門職が役割分担をはっきりと認識しにくい。
- ・基本的に専任の看護師が電話やメールで連絡することになっている。心理士や認定遺伝カウンセラーコースの学生が対応する場合もある。(信大, 事務局追記)
- ・世代を超えたフォローアップ体制を確立しなければとおもう家系(X連鎖遺伝病を有する家系で出生前診断をして女性であることが判明したので保因者検査までは施行していない家系 など)が複数あるが、まだ具体的な対応が確立できていない。(信大, 事務局追記)

2. 心理面を主体としたフォローアップに関して、考えうる解決策をディスカッションする！

a. すぐに実行できそうなことは？

- ・(他施設を真似ることになるが)心理士を雇用すること。
 - 遺伝カウンセリングを行っている部門自体が赤字部門であり、現状の医療体制では資金面で無理がある

b. 5～10年後といった将来にはできそうなことは？

- ・現在遺伝子診療部門の必要性が認識されるようになってきているこの機運にのって、今回のような連絡会議より心理職の必要性を答申する(医師、小児科)
- ・がん治療拠点病院、緩和ケアチームを設置する場合と同様に遺伝子診療部門を設置する基準に盛り込む(心理士)
- ・全ての施設でフォローアップのためのポスト増員に対処することは難しいのが現状なので、その場合は地域のネットワークを形成する(医師)
- ・“次につなげる努力”をしてもつながらないことも多いが、例えば、小児患者さんの親御さんは非常に多くの情報を持っているのでそこをきっかけにネットワークを形成する。

c. その他の意見

- ・解決策とは直接関係はないが、遺伝子診療部門のない施設として、常に先進的な施設を例に挙げながら粘り強く自施設の首脳部と交渉したい(医師、検査医学)。
- ・今回のグループワークでは心理職へのニーズが高く感じられ、心強く思った(心理士、2名)

3. まとめ

遺伝子診療・遺伝カウンセリングを行っているチーム内でフォローアップ(特に心理的支援)を行う場合に、心理職、特に専任者が必要であるという認識は強く、そのニーズもかなり高い。とにかく一回だけで

遺伝カウンセリングを終わらせないという考え方はどこの施設でも強く持っているが、実態は、正規の職員として心理士が遺伝カウンセリングに関わっている施設は非常に限られている現状が明らかにされた。

1) 遺伝カウンセリングにおける心理支援…現在の問題点とそれに対する解決策

<問題点>：2つに集約

- ・心理支援を専属とするスタッフがない
- ・心理支援における医師、臨床心理士、看護師、遺伝カウンセラーの役割あるいは役割分担が明確化されていない

<解決策>

- ・本連絡会議としてあるいは日本人類遺伝学会として遺伝カウンセラー等非医師における心理的支援の必要性を提言すること。この提言の中には少なくとも二つのことが含まれると考える。

- (1) 遺伝カウンセリングは医師のみならず遺伝カウンセラー、看護師および心理士が専属の形で加わることが望ましいということ言語化する。
- (2) 各職種の役割分担を明確化することの必要性を明らかにする。

最終的にはこの提言をもとに、行政や厚生労働省レベルに遺伝カウンセリングには専属の職種として医

師のみならず遺伝カウンセラー、看護師、臨床心理士などの非医師が加わる形で遺伝カウンセリングをするものだという要求を言語化することが大事と考えた。

2) 遺伝カウンセリング後のフォローアップ…現在の問題点とそれに対する解決策

<問題点>：3つに集約

- ・フォローアップすらされていない
- ・フォローアップ体制が整備されていない
- ・自分でフォローアップしようとするとう遺伝医療以外の話になってしまっていて遺伝医療からかけ離れていってしまう

<解決策>

a. 近未来的にできること：

- (1)遺伝カウンセリング後のフォローアップすらできていない場合には、電話相談でもいいのでまずフォローアップを開始する。
- (2)地域で長期のフォローアップ体制をつくるよう努力する。

b. 長期的なこと：遺伝カウンセリング後のフォローアップ体制については、誰が、どこでどのようにするか、あるべきフォローアップ体制とは一体何なのか、ということをも、改めてディスカッション・検討することが大事。

アンケート結果 (回答者7名/11名)

大変満足 (1名)、満足 (1名)、ほぼ満足 (5名)、やや不満 (0名)、不満 (0名)

<コメント>

- ・全国他施設の現状や問題点がわかり、非常に有意義だった。
- ・先例、理想と考えられる体制について認識することができた。

グループワーク 5：出生前診断の希望にどう対応していますか？

司会： 難波栄二（鳥取大学）

記録： 涌井敬子（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）
秋田真美子（千葉大学）

参加者：20名 小児科医 7名，産婦人科医 8名，看護師 1名，臨床検査技師 1名，企業関係者 1名，
研究者 1名，認定遺伝カウンセラーコース学生 1名

*背景および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。

<背景>

胎児の染色体異常（主に数的異常）を診断するための出生前染色体検査は30年ほど前から技術的に実施可能となり，我が国でも医療のひとつとして行われてきた歴史的背景がある。

一方，近年，遺伝子解析技術の進歩により，原因遺伝子が明らかとなった特定の疾患を有している原因遺伝子の変異が特定された家系においては，胎児の出生前遺伝子検査も技術的には可能となってきたが，我が国では医療としては普及していないのが現状である。数千種類ある単一遺伝疾患のうち，現在，千種類以上の疾患については（医療保険制度が異なる背景はあるものの）先進諸外国では医療として検査が行われており（GeneTests, Gendia, など参照），可能な検査項目はさらに増える見込みである。解析対象疾患・解析法ごとに，臨床的検査としての意義・（出生前診断としても臨床応用可能かといった）適応が評価され，診療として行える検査と，研究としてのみ行える検査が明確に区別されている。多くは出生前診断にも適応されている。しかし我が国では，病気の発症に関係する遺伝子が発見され，解析技術が確立し分析的妥当性が評価されたのち，臨床的妥当性・臨床的有用性の評価を得たものを，医療としての応用を認めるための評価法，すなわち研究から診療へ移行するためのシステムが不十分といえる。遺伝学的検査のうち保険適用となっているのは，出生後の被験者における染色体検査（1974年から適用）と進行性筋ジストロフィー症（DMD/BMD，福山型）のPCR法を用いた遺伝子検査（2006年4月より適用）のみであり，その他の疾患の検査については先進諸外国で臨床検査として実施されている検査であっても，研究者の協力を得て多くは研究協力のたてまえで対応せざるをえないのが現状である。*第4回全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 グループワーク「遺伝学的検査:研究から診療に向けてのギャップ」参照

出生前の遺伝子診断については，上記のような，出生後の遺伝学的検査であっても医療として実施できる体制が十分に整備されていない我が国の状況下であることに加え，遺伝子解析の倫理問題がクローズアップされてから，出生後の遺伝子検査には対応している企業や研究者も，「倫理的問題があるから」という理由で引き受けてくれなくなっているという問題も抱えている。

出生前診断の問題は昨年連絡会議でも議論されたが，なかなかひとつの回答が出るものではない。本グループワークでは，近年遺伝子診断が技術的に可能となった単一遺伝疾患の出生前診断を希望するクライアントへの対応を中心に議論した。

1. 検査体制

「染色体検査以外の単一遺伝疾患の遺伝学的検査の実施に関しては，出生後の検査はしてくれるが出生前はひきうけてくれない企業・研究者が多い。どこで検査が可能なのか？」

・自施設で対応できないので，個人的なつてで探す。

- ・筋ジスに対しては検査の依頼をうけてくれる神経内科医がいるが、他の疾患はむずかしい。ネットワークが欲しい。でも、オープンにするとたたかれるから公表していないところが多いのでは？そうだとするとアンダーグラウンドで対応せざるを得なくなるということの問題もある。
- ・対応している海外に依頼せざるをえないのか？発端者の変異が確認済みであることが必須だが、海外の企業で1検体\$1000-1500くらいで対応可能。その際、費用負担をどうするかも課題。
- ・最近では、以前、検査をうけてくれたところからも断られることが増えた。X連鎖遺伝病の性別診断でも経験した。そうするとクライアントから逃げるしかない。
- ・国内の検査センターが出生前診断の受託を開始するには厚労省の了解が必要らしい。だが、厚労省は基本的に検査結果が人工妊娠中絶につながる出生前診断を医療として認めていないとのことで、検査センター側としても「出生前診断をうける」とオープンにすることの議論がはじまらないとのこと。医療はクライアントのために行うもの。出生前に対応することすべてが問題か？技術的には可能なのに、出生後の依頼だけうけて、出生前の依頼はうけないということが倫理的に問題ないのか、という議論がでて再度検討をはじめているとのことだが、なかなか積極的にはなれない様子。

* 罹患者の遺伝子診断は、必ずしも確定診断に必要ではない場合もあり、むしろ、同一家系内の保因者診断、発症前診断、出生前診断のために必要ということも少なくない。にもかかわらず、検査法があると臨床的に診断できるにもかかわらず遺伝子検査をしなくてはいけないとおもっている医師も少なくない。2006年に保険適用となった対象疾患のひとつであるDMDもしかり。すでに臨床的に診断された罹患者の遺伝子の変異は現時点では本人の治療方針・健康管理に直接むすびつくことは少なく、変異を特定するということは、母や姉妹など、家系内女性の保因者診断や出生前診断を可能にするという側面も有していることを医療者は認識すべきで、罹患者の検査であっても遺伝学的解析の実施については慎重に検討する必要がある。技術があると知ったらクライアントが利用したくなるのは道理。

* 妊娠後、出生前診断が技術的に可能であることを知り検査を希望してくるクライアントは「検査ができないなら胎児をあきらめる」という選択をする場合も少なくない。その場合、検査すすめることができれば、少なくとも変異のない胎児は中絶されずにすむという見方もある。

2. 倫理的問題

「単一遺伝疾患の出生前診断に対する各施設の倫理委員会との対応・判断のプロセスは施設により様々であるが、ある程度統一性が必要ではないか。

<対応・判断のプロセス>

* 第4回全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 グループワーク「出生前診断の倫理的問題」参照

- （過去に申請して承認された症例と同じ疾患であっても家系ごとに背景が異なるので）必ず症例ごとに遺伝子診療部門での検討および倫理委員会への申請をする
- 疾患として倫理委員会に申請する。承認された疾患については、その後は症例ごとに遺伝子診療部門で検討する
- 症例ごとに遺伝子診療部門で検討し、医師の判断により倫理委員会に申請するかどうかを決定する
- 症例ごとに遺伝子診療部門で検討して判断する
- 担当医が判断する

* 倫理委員会は研究を審査する委員会で、症例の審査は対象外とされるという理由で倫理委員会に申請しないという施設もあるとのこと。

- ・当施設では倫理委員会の開催日が決められており、出生前診断の申請をしたいとおもっても、審査が（胎児が罹患しているという結果がでたときに中絶可能な期間に）間に合わないことが多い。また、倫理委員会が妥当なメンバーで構成されているとおもえない。遺伝医療の専門家であり、実際にある疾患に罹患しているかもしれない胎児の出生に悩んでいるクライアント家族に対応している我々ではなく、専門的知識のほとんどない倫理委員会が実施の可否についての判断の決定権をもっていることの矛盾を感じる。
- ・当施設は倫理委員会ができてから、それまで歴史的に長年実施されてきた出生前染色体検査についても「染色体異常症の出生前診断」ということで倫理委員会の承認を得た。染色体異常症についてはその後個々の症例について申請はしていないが、単一遺伝疾患の出生前診断については、過去に承認された疾患と同一の疾患であっても同一の家系であっても、（家族が闘病をささえている罹患者がいるのか、単に家系内にある病気としてその説明を聞いたことがあるだけなのか、など）それぞれ背景が異なるので、その都度申請する方針。急ぎの場合には、臨時の倫理委員会が開催され持ち回り審議体制をとってくれる。
- ・倫理委員会の審査も施設間差が大きい印象がある。倫理委員会のメンバーの宗教観にも影響されるのでは。
- ・某医大が血友病の出生前診断を、倫理委員会を通さずに実施したとして以前新聞でたたかれたことがあった。倫理委員会はオーソライズとしての役割がある。
- ・出生前診断でなくても、実際の解析の内容の問題というより、倫理委員会の手続きをふんでいなかったことである施設の遺伝子解析が、マスコミにクローズアップされ公にたたかれた。遺伝子診断そのものがすべてうさんくさいイメージをもたれているような現状で、出生前遺伝子診断が社会的に容易に容認されるとおもえない。だからこそ、専門家以外の外部有識者を構成員に含む倫理委員会の承認を得ることが重要な意味をもつのだとおもう。
- ・倫理委員会が遺伝子診断についての社会的監視機関としての役割を担っているとすると、専門家でない委員のなかには“遺伝病”や“遺伝”についての誤解から批判されておられる方も少なくないと考えられるので、倫理委員会の委員にも一般の方にももっと啓発が必要。
- ・倫理委員会にクライアント側の生の声をもっと反映させるべきでは？現状では委員会に患者がふくまれることはないが、当事者の声はいらぬ倫理審査というのはいかがなものか、とおもう。でもそれはパンドラの箱になってしまうか？ただし、患者会自体も多様であるうえ、患者会に属していない方も多くおり、患者側の声をどうしたら公平に掘り起こせるのかは課題。強く主張される方で反対意見を言う方の声が大きく聞こえがちで、マスコミも賛成の立場がとりにくいのか、反対意見をクローズアップしがちな印象がある。「患者側の声を公平に掘り起こす方法」の研究も必要であり、そういった研究で得たデータ（公平な患者側の声）があれば次のアクションもおこしやすくなるのでは？
- ・自施設の倫理委員会が「No」と言ったら出生前診断を希望するクライアントにあきらめてもらうしかないのか？せめて引き受けてくれそうな他施設を紹介する責任があるのではないか。
- ・自施設の倫理委員会に申請していたのでは間に合いそうもない、自施設の委員会では（過去の経験から）承認されそうもない、と考えたときに、他施設を紹介したいとおもった。けれど、どこだったら対応してくれそうなのかについての情報もなく不合理を感じた。臨床側の情報共有も必要では。
- ・出生前診断をしないことによる不利益、倫理委員会で承認されなかった場合の不利益を倫理委員会にもっと訴える必要もあるのではないか。また、マスコミなどを通じて社会にも発信することも必要では？「遺伝子万能」とおもっていたことが違うことに国民も気づいてきたのでは？

- ・倫理委員会の施設間格差については、医学系大学倫理委員会連絡会議でありかたや問題点を検討してもらうよう働きかけることも一案では？

「出生前診断の適応になるという“重症な疾患”の“重症”をどう判断するのか？」

- ・日本産科婦人科学会の着床前診断に関する審査小委員会では、「成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が発現したり生存が危ぶまれる疾患を重篤な疾患とする」という見解をだした。
- ・歴史的に出生前染色体検査で検査の適応とされているダウン症は重いのか？倫理委員会でも意見が分かれていると聞く。

*トリソミー21（ダウン症候群）の胎児は約80%以上が流産するというデータがあるので、一般的には産まれ得ないほど重篤と考えられているのでは。ただし、出生に到ったダウン症候群は比較的臨床症状が軽い場合が多いのは事実。また、ダウン症候群の場合知的障害はほぼ確実だが、出生に到ったターナー症候群は知的障害すらないことが多い。にもかかわらず、ターナー症候群の基本核型である45,Xの胎児は99%が流産することが知られている。染色体異常があると様々な症状を伴うのが一般的であるが、たまたま重大な合併症を伴わなかった場合には出生に到ると考えられる。染色体異常が歴史的に出生前診断の対象となってきたのは検査法が確立したことの影響が大きかったのでは？日産婦の見解がだされたあとに染色体異常が重症か否かについて改めて公式に議論されてはいない。

- ・治療法があるということで診療部内の症例カンファレンスで出生前診断の実施が却下された Shwachman-Diamond syndrome。治療法といっても骨髄移植しかなく、骨髄移植もさまざまな副作用もあり一般的な治療といえないとおもうし、重い病気といえるとおもう。
- ・結節性硬化症の家系から依頼されたことがあった。一般的には生命にかかわることはないと思われがちで、疾患名での申請ではおそらく倫理委員会はとらぬとおもわれる。しかし、患者によって重症度に差があり、経験した家族も子供が非常に重症だった。申請準備中に流産して、倫理委員会への提出には至らなかった。神経線維腫症I型などもそうだとおもうが、家族内でも症状の差がある疾患、また個人間での症状の差が大きな疾患などの対応は難しいとおもう。
- ・先天代謝異常症の一部は治療法が確立しつつあるが、やはりそれも治療法があるからと「重症でない」と一概に決めつけられるのは納得ゆかない。遺伝カウンセリングがより複雑化している。

3. 出生前診断についての考え方

「出生前診断の国内実施にむけて」

- ・厚労省は、染色体検査については出生前診断が30年前から実施されていることを知っているはずであるが、厚労省は検査結果が人工妊娠中絶につながる可能性のある出生前診断を医療として認めておらず、議論することすら容認していないのが現状とのこと。出生前診断に対して反対があることは事実であり、実施にあたっては慎重に検討されなくてはならないが、現実には大変悩んでいる家族が少なくないことも事実である。ここまで技術が進歩して一般国民も（検査が技術的に可能であるという）情報を容易に得られる時代になってしまったのだから、認めないことで逆にアンダーグラウンドで実施されることがすまないよう、出生前診断に関してもきちんとして体制を整備することの必要性を感じてほしい。
- ・厚労省の現在の姿勢では、我が国で検査センター側から出生前診断の受託を積極的に開始することは期待できない。
- ・海外の施設は、倫理的問題は臨床側が負うことを条件に検査をうけている。DNA 試料の解析ということでは、出生後の試料も出生前の試料も技術的には解析可能なわけで、遺伝カウンセリングに対応する

ところが責任をもって匿名化して検査を依頼し、検査サイドは匿名化された試料を解析するだけ、すなわち、検査サイドに個人情報を知らせず医療側が出生前診断の倫理的問題についてひきうけることを条件に出生前の試料の検査も引き受けている。

- ・我が国でも、検査側は正確に結果をだすところの責任を負い、きちんと遺伝カウンセリングをしている施設とのみ契約して倫理的問題や個人情報保護については遺伝カウンセリングを担当する医療側が責任を負うというように、検査を実施するところと遺伝カウンセリングに対応するところを切り離せばよいのでは？
- ・クライアントに対して「(技術的には可能なのに) やってくれるところがないから依頼をうけられない」という言い訳は通用しない。
- ・社会的使命を感じて積極的に対応しようと考えて検査体制も整えている施設もある。

「クライアントとの対応」

- ・本グループワークの参加者は実際に遺伝子診療としてクライアントに接していて出生前診断に対応している方が多く、しかし必ずしも出生前診断を積極的に実施したいとおもっているわけではなく、クライアントが強く希望するから対応している総論反対・各論賛成の立場が多い印象。単に胎児が病気とわかったら中絶したいと希望するクライアントすべてに対応しようとしているのではなく、そういった事情を知って悩みを共有した場合になんとか協力できないかと、検査に対応してくれる施設を探し、あるいは自施設で検査を準備し、倫理委員会に申請し、といった対応をしている。
- ・クライアントの出生前診断についての考え方は遺伝カウンセリングによって変わりうるとおもう。出生前診断に際しては事前の遺伝カウンセリングが重要。
- ・出生前診断の遺伝カウンセリングは、妊娠する前からはじめられるようにしなくてはいけない。前医から、「あなたは～の遺伝性疾患の家系で同じ病気の子供が産まれる可能性があるから、妊娠したら病院に行って出生前診断をうけるように」といわれて出生前診断について深く考えることをせずに、単にすべきものと抵抗なく考えて、あるいは技術があることを知って出生前診断をしなければならぬとおもいこんでしまって受診してくる家族も少なくない印象。そのような経緯で一度は出生前診断をうけたクライアント夫婦のなかに、次の妊娠時にあえて出生前診断をしない選択をした家族もいた。
- ・一般的にはオーソライズされない(重症な疾患と分類されない)であろう疾患でも、悩みの深い家族には対応してあげたい気持ちになる。けれど、やはり内部告発されたりして「倫理委員会をとおさずにやった」と社会的な非難をうけるわけにはいかないので、やはり社会的オーソライズ(倫理委員会の承認)を得なければ対応できないのが現状。
- ・泣いて依頼されると辛い。
- ・議論が、医師と遺伝カウンセリング関係者だけではなく、クライアント及びその家族を含めた議論も欠落しているかもしれない。最終的に当事者であるクライアントやその家族の意見をもう少し聞かないと、建設的な提言もできない。どうしても出生前診断の問題はネガティブになりがちなので、それが非常に重要だとおもうが実際に実行するのは難しい。

* 「絶対、出生前診断をして欲しい」と強く求める患者家族も、社会的にクローズアップされることを臨むことは少ないので公の場で議論に参加してくれる方をどう確保するかは大きな課題。単に表に出ることで他人からあれこれ言われるのがわずらわしいだけの方もいるかもしれないが、遺伝カウンセリングをとおしては、他の人には出生前診断をしようとしていることを知られたくないとおもっている方が多いのも感じる。非常に積極的でテレビの取材にも応じた方もいるが、罹患した患者をかかえる家族の多くは、同じ疾患の胎児を中絶しようとするのが闘病しているあるいは亡く

なった患者を否定することになるのではと悩んだすえに、うしろめたさを感じつつも、もうひとり罹患者が出生することによる影響を考えて出生前診断の決断をしている。罹患している児に一生懸命対応してくれている別の病院のスタッフに知られたくない、自分たちの親に知られたくない、胎児の兄や姉にあたる子供に知られたくない、という訴えを聞いたこともある。

4. 最後に

本連絡会議参加施設で横の連携をとって、どこで検査が可能なのかといった情報のネットワークを構築すると同時に、倫理の問題等をクリアにして、クライアントにデメリットがでない様な体制をとっていくことの提言をしてゆく必要があるのではないかと。出生前診断に関与している医療者は、依頼をうけるべきかの葛藤、対応してあげたくても物理的にすすめてあげられるかどうかのジレンマ、またクライアントの要望に十分に対応できているかどうかやそういった悩みを公に訴えにくいことに苦慮しているとおもわれた。さらに、出生前診断に関する様々な問題の解決のためには、クライアント側の意見をもっと集めてもっと議論する必要があるとも考えられた。

今回、着床前、トリプルマーカー、あるいは超音波のスクリーニングに関して議論できなかったが、次回以降にそういったテーマでも議論を継続できることを期待する。

アンケート結果 (回答者 14 名 / 17 名)

大変満足 (4 名), 満足 (6 名), ほぼ満足 (3 名), やや不満 (1 名), 不満 (0 名)

<コメント>

- ・生の現場の意見 (ジレンマなど) がきけて参考になった。
- ・出生前診断はテーマが多く、全てを満足させるのは難しい。
- ・各施設の出生前診断に対する倫理委員会への対応についての違いがよくわかった。
- ・よかったが、このテーマでは時間が足りない。検査会社の人にもっと参加してもらい議論したかった。
- ・様々な意見、コンセンサスを聞くことができた。
- ・本音での discussion ができた。
- ・現場のかかえる問題の共通点、個別性を知る事ができた。方向付けをする為にもっと時間が必要。
- ・他施設で困っていること、現状がわかり、相談する相手もできたような気がする。

*参考：第4回全国遺伝子医療部門連絡会議報告書

グループワーク 「出生前診断の倫理的問題」

グループワーク 「遺伝学的検査：研究から診療に向けてのギャップ」

< <http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/information/pdf/4thConference-report.pdf> >

グループワーク6：発症前診断の希望にどう対処していますか？

司会：森崎 裕子（国立循環器センター）

記録：宇津野恵美（千葉大学附属病院検査部）

桑野美智子（千葉大学附属病院検査部）

参加者 14名 神経内科医 6名、内科医 1名、外科医 1名、小児科医 1名、臨床心理士 2名、臨床検査技師 2名、検査会社 1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。

1. 実際に発症前診断に関わっているか？

本グループには神経内科医の参加が多く、ほぼ全員が何らかの形で発症前診断に関わった経験を持っていた。

それぞれの施設で経験した発症前診断の対象疾患は、大別すると、脊髄小脳変性症・ハンチントン病・筋強直性ジストロフィーなど根本的な治療法が確立されていない神経筋疾患と、家族性腫瘍、家族性アミロイドポリニューロパチーなど、早期診断が早期治療や適切なフォローアップにつながることを期待される疾患のふたつのタイプに分けられた。

また、遺伝カウンセリングと解析の両方に関わっている方が多かった。

2. スタッフの構成は？

参加者の所属施設のスタッフの構成は施設によりかなり差を認めた。臨床遺伝専門医、看護師、心理士と多くの専門職で対応している施設がある中で、診療科の医師がひとりで対応しているところも少なくなかった。陪席する他職種が不在という状況下で、神経・筋疾患の発症前診断に関わる医師は、特に心理的なサポートに苦慮しているとのことであった。

また、検査結果開示時にのみ、遺伝子診療部などの専門スタッフが陪席する体制がとられている施設もあった。

実際に多くの発症前診断に対応している施設ではやはり臨床心理士が関わっているようで、臨床心理士が専門医とは別に個別で面談を行うといった対応がなされているところもあった。臨床心理士には、患者やクライアントの立場に立って物事を考え、聞き上手で、悩みを引き出し、その後の対応をスムーズに行えるようになることが期待されているようで、発症前診断に際して臨床心理士の陪席を希望する医師のニーズは高いとおもわれた。養成が進められている「遺伝カウンセラー」が積極的に関わっているという施設は、今回の参加グループではなかった。

3. 発症前診断における問題点は何か？

a. 治療法の確立していない疾患において

心理的なサポートに対応できていないという施設の臨床医からは、「心理的なサポートができないことがネックとなり、発症前診断についての話の内容が消極的になりやすい」という意見もだされた。また、2回目以降のカウンセリングに本人が信頼する固定した同伴者との来院を条件として、それが無い場合は受け入れを拒否する（発症前診断に対応しない）こととし、心理的なフォローアップを同伴者に分担してもらうことで対処している施設もあった。

一方、心理職側からは、「医師主導で遺伝子検査が行われ、非医師が発症前診断に到る過程に参加して

いないにもかかわらず、『遺伝子変異陽性』の結果を医師が患者に告知し、その後初めて『沈んでいるからフォローをお願い』といった単発的な飛び込み依頼をされることがある」との批判もあり、医師と非医師が当初より協力しあって対処していくチーム医療の必要性も話題となった。

個人情報保護法が施行されているが、実際に診断を確定することによって、国民保険以外の個人の保険加入において思わぬ不利益を被ることがある。生命保険とか医療保険の説明が事前に十分にされていなかったために、遺伝子診断をした後にトラブルになった事例の紹介もあった。保険の問題をどう伝えるかについては苦慮するところである。

また、「何世代にも渡って、長期的フォローが必要とされるハンチントン病の場合、患者の配偶者から at risk な子どもに、いつ、どのように情報を伝えるかについて相談を受けるが、どうすることが最善なのか答えがないだけに難しい」という意見もだされた。

b. 治療の可能性がある疾患において

家族性腫瘍などでは対処法があるということで比較的積極的に発症前診断が行われる傾向があるが、それがゆえの対応の難しさもある。

そのひとつは、「発症前診断のインフォームド・コンセントを、いつどう得るか。」という問題であった。小児期に発症する可能性のある場合は、遺伝子検査を積極的にすすめること自体の問題は比較的少ないとおもわれるが、実際には時間的余裕のない場合も多く、当初から関わっていないと遺伝カウンセリングの関わり方が難しい場合があることも指摘された。一方、成人に達するまでに発症しないことがわかっている疾患の場合、小児期に親の判断で発症前診断をすることは望ましくなく、本人が自分の意志で判断できるようになった後に本人に遺伝カウンセリングをした上で遺伝子診断のインフォームド・コンセントを得ることが推奨されている。しかし、成人期の発症前診断であっても、どの時点で患者に病気の説明や遺伝子検査の説明をするかという判断は難しく、発症前診断の対象が未成年であった場合は、さらに難しくなることは容易に予想される。

こうした場合について、「家族あるいは家系をひとつとしてみる大切である。一般的に、家系に多数の患者を有する疾患の場合は、発症前から、疾患および遺伝子検査の必要性についての理解というのはある程度できあがっている場合が多いので、家系全体をみていく流れの中で、適切なタイミングで年長の方から順番に話をしていくという方針を採る」という意見もあった。そのためにも家系としての長期的フォローアップが必要であり、年1回は受診してもらおうなど、フォローを中断させないことが大切であろう。

次の問題点として、「治療法はあるといっても、その治療法が臓器移植のようなハードルの高い疾患では、移植のドナーになり得るかの確認（変異がないことの確認）を希望する血縁者にいかに対処するか」という点が挙げられた。X連鎖劣性の遺伝形式をとる副腎白質ジストロフィー（ALD）は骨髄移植、また、常染色体優性遺伝形式をとる家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）は生体肝移植・脳死移植が治療法として考慮されるが、それらの適応に対しても慎重な検討が必要とされることになる。これらの場合、患者本人の治療のハードルが高いだけでなく、特に FAP のドナーにおいては、生体肝移植という大変負担の大きい手術をうけることとなり、加えて、その前のドナーとなりうるかどうかについての適性検査が自身の発症前診断ともなりうるというジレンマも有している。根本的な治療があるとはいえ、より負担の少ない新しい治療法の開発が強く求められている状況下で、信州大学および熊本大学では、内服薬を用いた FAP 治療の臨床試験を開始している。

そのほか、成人発症の疾患の家系への対応では世代を超えた対応が求められるが、長期的には対応する医療者側も世代交代するので、家系内罹患者のカルテや、カルテに記録されているとは限らない罹患者（変

異同定者)の遺伝子変異の結果を、どこでどのように責任をもって管理してゆくかという課題もある。

3. 発症前診断を希望する年代層やそのタイプは？

結婚・妊娠・出産といったライフイベントの多い20代や、子どもが成長して、将来設計を考える50代に多いとのことであった。

また、施設によりクライアントのタイプがかなり異なる傾向はあったが、全体としては、検査結果が陰性であることを確認したいという気持ちで来る人が多いという印象をもたれている先生が多かった。検査実施に際しては、本人の強い意思の確認と、検査の結果、陽性であった時の自分をイメージできるのか、その際に支えてくれる家族などがいるかどうかなどを確認することが必要である。通常の検査の感覚で気楽に考えてくるタイプや、陰性であることを確認したくて受診してくるようなタイプのクライアントは、この段階で検査希望を撤回する場合も少なくない。一方、確固たる意志を持ち、場合によっては検査が受けられるまでいろいろな施設を転々としてから来るようなタイプのクライアントでは、最終的に遺伝子検査実施に到る場合が多いが、その場合も、「(米国におけるような)ガイドライン等でパターン化した方法で対処するのがよいかは疑問である。」という意見が多かった。こうしたタイプでは、受診に到るまでに多くの紆余曲折を経ている場合も少なくなく、「検査施行のためのハードルを高くすること自体が新たなストレスを生み、それにより生じる怒りの対処にむしろ苦慮することもある」「慎重になりすぎると、逆に、医師や医療への不信につながってしまい、本来の相談内容以外のところに問題がそれてしまうこともある」という意見も出された。一方、このような患者に対し、「それは患者側のわがまま」「その程度の覚悟がなければ、検査を受けるべきではない」というような意見も一部にはあるようである。しかし、発症前診断というのは、元々そうした問題が生じるうるデリケートな問題であり、そのような患者の不安やとまどいを十分理解し、その上で、「時間をかけることのメリット、デメリットは何か」を常に冷静に見極めながら対応していく必要がある。そのためにも、画一的なアプローチではなく、個々のケースに応じた対応が必要であると思われた。

その他、技術的にあるいは倫理的に対応できない発症前診断であるということが予約の電話でわかる場合があるが、プレカウンセリングとしてそのことを伝えるとそれで断念する人もいるとのこと。一方、そういった方も遺伝子について悩みを抱えているわけで、どうして発症前診断をしたいと考えたのか、といったことについての心理的フォローや可能な限り望ましい医療につなげるために、遺伝カウンセリングを勧めることを考慮することが必要という考えもある。

4. 遺伝情報の管理

遺伝カウンセリングのカルテは通常の外来カルテとは別に保管されることが望ましいとされている。遺伝カウンセリングおよび遺伝子解析の結果の記載については、「診療・治療に必要な情報であるだけに、(遺伝カウンセリングのカルテだけを別にすることで、)遺伝カウンセリングに直接対応した医師以外の医療者の対応が必要になったときに、診療に必要な情報が不足して事故に繋がる可能性がある」という理由で、遺伝子解析の結果も含めて通常のカルテに記載すべきという意見と、「遺伝という言葉にデリケートになっていたり、『自分が将来のライフスタイルを決めるためにも遺伝子解析(発症前診断)の結果は自分自身は知りたいが、家族には知られたくないから、他の人に知られる可能性のあるカルテには書いて欲しくない。』というクライアントも少なからずいるので、記載については、患者の意思を尊重すべきである。」という意見に分かれた。一方、解決策として、「診断結果が治療方針に関わるような場合には、遺伝子検査を受けている(あるいは診断がついている)旨を、きちんとクライアントの方から医療関係者に知らせる必要があることを、あらかじめクライアントに教育しておく。」「一般診療カルテには遺伝子検査

を受けたという事実のみを記載し、詳しい検査結果への照合ができるようなシステムを作っておく。」などの対策をとられている施設からの意見もあった。本グループワークでは、討論終了間際に問題となったために議論が最後の詰めには至らなかったが、この点については、今後十分に議論すべきことと考えられた。

アンケート結果（回答者4名／11名）

大変満足（0名）、満足（0名）、ほぼ満足（3名）、やや不満（1名）、不満（0名）

<コメント>

- ・他所の情報は参考になるが、なかなか議論がかみあわない。
- ・今後の診療に参考になった

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？

司会：玉置知子（兵庫医大）

記録：河村理恵（信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座）

大町和美（千葉大学附属病院検査部）

参加者数：18名

参加施設：13 医療機関（兵庫医科大学，信州大学，横浜市立大学，佐賀大学，埼玉医科大学，日本大学，東海大学，旭川医科大学，日本医科大学，広島大学，香川大学，大阪医科大学，名古屋大学，千葉大学），1 コメディカル養成大学（神戸常盤短期大学），2 国立センター（国立がんセンター，国立精神・神経センター）

参加者職種：医師（小児科，臨床遺伝，産婦人科，内科，外科，臨床検査，脳神経外科），検査技師，認定遺伝カウンセラー，遺伝カウンセリングコース学生

*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。

1. 兵庫医科大学より報告

モデルコアカリキュラムが取り上げている遺伝関連項目の概要の提示と，モデルコアカリキュラム導入による人類遺伝学の単位数削減について報告された。また国試等の出題傾向について，取り上げられている項目が限定的であり，考察の過程を問うものではないことがあわせて報告された。

【資料GW7-1，資料GW7-2a,b,c】

2. 信州大学より報告

全国医学部への遺伝学教育（2003年）と臨床遺伝医学にかかわる教育（2007年）についてのアンケート調査について詳細に報告された。遺伝子医療部門が設置されていない大学では臨床遺伝教育が少ないとのことであった。【資料GW7-3】

3. 教育機関からの現状報告，他施設参加者からの医師・看護師教育への要望

a. 現状報告

<医学部・医科大学>

1) 兵庫医科大学

遺伝学は4.5（2003年）から2.5（2006年）と単位数が減少している。2年生でチュートリアルを実施していたが，3年生に移行した。

2) 信州大学

2007年度，3年生では，遺伝医学系統講義（90分×16コマ），染色体検査実習（360分），遺伝カウンセリングロールプレイ実習（180分×5回）。4年生では，臨床遺伝学臨床講義（90分×7コマ）。5年生では2週間に1度（180分）臨床実習。6年生では医学概論II，医療ジレンマで遺伝医学教育を行っている。

3) 日本医科大学

2年生と4年生を中心に講義を行っている。2年生では分子遺伝，4年生では臨床遺伝学を各45分×

18 コマ行い、系統講義だけでなく、遺伝カウンセリングロールプレイ、患者会の方を迎えてのお話、生命倫理のディスカッション等を行っている。

これからも発展していく遺伝医学で、何をどこまで教えるかが課題であり、学生自身が主体に学ぶ機会、気づきが得られる内容を検討している。

参考) 渡邊淳, 浅野ありさ, 三宅秀彦, 右田真, 平井幸彦, 志村俊郎, 島田隆: 医学部における臨床遺伝教育—日本医科大学の試み—, 医学教育, 38:245-250, 2007

4) 日本大学

以前は遺伝子医学という講義名であったが、現在は基礎医科学の中で3年生に2コマ(1コマ165分)臨床遺伝を教えている。また、6年でロールプレイ(180分)を行っている。4年生の内分泌の講義内で内分泌疾患の遺伝子診断を教えている。

まとまったコマ枠が現在はないことが課題。

5) 東海大学

独立した臨床遺伝のコマがないのが現状。

1, 2年生で生化学, 分子生物の講義の中で基礎は教えている。3年生では病理の講義の中で臨床遺伝を(1コマ60分×)6コマとっており, 家系図の描き方, 遺伝カウンセリングを扱っている。4年生では医学入門の中で, Dysmorphology と遺伝カウンセリングに3コマあてている。今年から診療科として遺伝子診療部は, 出来たばかりで, 診療のみを担当し講義の割り当ては無いので, 授業のコマ数の確保と, 系統講義を行う教員の確保が今後の課題と考えている。

6) 大阪医科大学

3年前までは遺伝発生コースの中に臨床遺伝学が6コマ(360分)あったがなくなった。現在は、2年生で生化学の講義で基礎に触れ、4年生で小児科のコースで臨床遺伝を3コマ180分(家系図、再発率、メンデル遺伝疾患など)、6年生の医療倫理で遺伝性疾患の告知という設定でロールプレイを3コマ(180分)実施している。

100人の学生に対して、教員1人で講義しているので、専門家とのネットワークが課題。案として、人材の登録制度を作ってはどうか。

7) 佐賀大学

以前は人類遺伝学を90分×13コマとっていたが、カリキュラムの変更でなくなった。現在は、4年生の(私が関与している)「皮膚・結合織」の講義枠の中の時間を借りて、単純遺伝、多因子遺伝、遺伝カウンセリングのコアとなる内容のみを60分×3コマで講義している。遺伝カウンセリングに学生も興味を示しているため、もう少し内容を深めて行いたい、コマ数が確保できないことが課題。

8) 名古屋大学

大学病院では部署としての確立はまだであるが、神経内科医が中心に遺伝カウンセリングを行っている。スタッフは全て兼任であり、スタッフ間の連携が課題。

遺伝医学に関する授業は各々の教員が自分のコマで講義している。まとまった系統講義を作ろうと検討している。横断的な臨床遺伝学はまだないので、今後の課題。

9) 香川大学

CBTの影響を受けており、集中講義がなくなった。PCRなど部分的な話はあるが、まとまった遺伝学の授業はない。

授業体制が課題であり、まとまった授業後に専門的なトピックスを話す授業体制が望ましい。ベースになる遺伝学をしっかりと教えられれば、専門的な話しもしやすい。

→集中講義が出来なければ、短期集中で行うのも手かも知れない。

10) 広島大学

2年生の発生遺伝学で内科、外科、小児科、産婦人科の専門医9名が90分×15コマを担当している。信州大学の劇団Genetopia「あなたのそばに」を教材として活用している。ロールプレイ実習を検討中。

11) 旭川医科大学

一年生の統合講義（分子生物学、人体発生学、人類遺伝学、分子遺伝学）45コマの中で、

発生における遺伝、奇形と奇形症候群、遺伝学と社会、細胞遺伝学、臨床細胞遺伝学、単一遺伝子疾患1～6の11コマを人類遺伝分として担当している。また、選択授業で2コマ×15を3年生と4年生に開講しており、遺伝形式毎のピットフォールに関する総論的講義、情報収集の方法、家系図の書き方などの講義とロールプレイを実施している。

現時点では、講義数が多く演習もしくは実習がないために学生の理解度に問題がある。輸血学会のように、「コアカりに物申す」ような到達目標を日本人類遺伝学会が明確にすること大切ではないかと考える。1年生は高校で生物を履修していない学生もいるので、教えるのが難しくなっており、1年生で開講するのは今後無理があるかもしれない。

12) 横浜市立大学

入学までに生物を履修していない学生がいる。基礎にあてている時間は数時間。2年次に系統的な遺伝学の講義が基礎分子遺伝学から臨床遺伝学、遺伝カウンセリング概論にいたるまで90分×22コマ設定されている。コアになる遺伝学を教えることがまず大切で、臨床遺伝学の段階になった時に誰がどのように教えるかがネックだと思う。受験勉強の折には面接試験の準備で学んでいた生命倫理感が、医学の最先端を学ぶことで薄れてしまうのではないだろうか。看護学生は患者さんの視点に立って学ぶので、生命倫理感が薄れることはない。医学生には患者さんの視点からみることを教えると同時に、学生に気づかせることが大切だと思う。

13) 埼玉医科大学

系統講義で3コマ、担当教員が臨床での経験談を話している。基礎は2年時に分子生物学の中で扱い、実験も含めおこなっている。実習としての外来教育を検討中。

<コメディカル養成機関>

1) 神戸常盤短期大学

看護学科は1年生で生命倫理を開講しており、90分×16コマの中で、遺伝子治療、告知、終末医療を教えている。コマ数の確保については、集中講義を設け、どの学年でも受講できるシステムを立ち上げている。パラメディックを立ち上げたが、どれだけ必要でどれだけ教えるかが課題。

提携病院（常盤病院）に遺伝子医療部門の立ち上げを検討中。

b. 国立センター参加者からの医師・看護師教育への要望

1) 国立がんセンター

遺伝子診療部門としてまだ専任のスタッフはいない。現在、2名で遺伝カウンセリングを実施しているが、後任を育成できる体制がない。遺伝性疾患かどうかの見極めができる医師の教育が必要だと思う。また、医師だけでなくコメディカルスタッフの遺伝医学教育も必要だと思う。看護師は患者さんと接する機会が多いので、遺伝性疾患を拾いあげることができるように教育することも大切ではないだろうか。

→現在の看護学での遺伝に関する教育はメンデル遺伝のみで、遺伝医学としての教育の必要性についての認識が低い。国試で重要視されていないのも認識が低い原因。

→家系図の意味合いが臨床医に認識されていない。研修医からの教育が必要。

→アメリカでは家系図の意義等をHPで載せているので、授業で活用してはどうか。

2) 国立精神・神経センター

アメリカの遺伝カウンセリングコースの講義を聴講したが、内容が充実していた。基礎がなければ応用はわからないので、臨床遺伝の前に基礎を固めるべきだと思う。

<まとめ>

- ①医学部教育は1~2年生の基礎教育の中で臨床遺伝に関わる項目を扱っている大学と3~6年生で臨床遺伝学を行っている大学とになった。コマ数としては、3コマ~20コマまでと大きな差があった。高学年学生にはロールプレイ等を通して「自分で気づく」機会を設けると教育効果が強いこと、これには基礎医学教育(遺伝学)のベースが必要であることが確認された。
- ②臨床遺伝学教育を、独立した専門部署が統括している大学は少数であった。個人的な努力で講義のコマ数を確保しているという状況が多く大学の報告された。
- ③モデルコアカリキュラムが導入されてから、これに入っていない項目が排除される傾向が強くなり、臨床遺伝学のコマ数確保に大きくマイナスとなってきた。

4. 遺伝医学教育の充実のために今後とるべき方策・提案

- ① コアカリ、国試出題基準に遺伝診療に関わる独立項目を入れることを推進する。
- ② 講座制はすでに解体されたため、講義の単位認定は講座でするものではなくなっている。従ってカリキュラムのflexibilityが上がっていることを認識し、各施設でコア講義の確保を行うことが必要。
- ③ ○○拠点病院などの認定を受ける機会があれば、実利が伴わないのがあらかじめわかっている、認定を取るため病院整備が迅速に進む現状を鑑み、遺伝診療拠点病院等の制度を厚労省等が進めてくれるよう努力する。
- ④ 教育内容のコアを見極める。
日本の教育内容は米国と比べて初心者レベルであり、Molecular Biologyにかたよる。よって家系図がきっちり書ける等具体的な目標を定めて全国レベルを統一することが望ましい。
- ⑤ 教育システムの見直し。低学年から高学年まで継続して人類遺伝学・臨床遺伝学を講義するシステムと、それを統括する人材が各大学に望まれる。遺伝子診療部門は本来病院として機能する部門であるが、人材が不足しているため教育を積極的に推進する役割を担う他はない。
- ⑥ 各大学で教育のための人材が不足。各施設間での人材の交流を推進することで、機関内の不足を補

う努力も必要である。そのためのデータを蓄積する必要がある。

- ⑦ 医師・看護師等，患者の近くにいる医療者が遺伝性疾患の重要性に気付いていない現状があり，この認識が定着する教育が医師・コメディカル教育に望まれる。
- ⑧ いずれにしろ1施設のみでの努力では解決せず人類遺伝学会との連携が必要であるとともに，本連絡会議が中心となって作業を続けることが必須である。

アンケート結果（回答者 12 名／15 名）

大変満足（3名），満足（4名），ほぼ満足（2名），やや不満（1名），不満（0名），評価無回答2名

<コメント>

- ・遺伝をコアカリキュラムに入れることが大切と感じました。さらに遺伝カウンセリングの重要性を再認識しました。
- ・情報が具体的にわかった。この会議が重要なのでぜひとも活発に発展させて頂きたい。
- ・いろいろな意見を聞いてよかった。
- ・医学教育中心だったが，現在携っているパラメディカル（臨床検査技師，看護師，・・・）の教育についても情報を得た。
- ・もう少し時間があれば，各施設の状況の確認，問題点の抽出だけでなく，会としての目標とか提言の内容まで話し合えたのでは？
- ・WS形式がいいと思います。
- ・もう少し discussion に焦点を配ってほしかった。
- ・まとめるのが大変ですね。

医科大学における
人類遺伝学教育カリキュラムに対する
モデルコアカリキュラムの影響

・医科大学におけるカリキュラムはモデルコアカリキュラム・CBTの導入により大きく変化し、基礎医学は臨床医学のイントロダクションとしての位置づけられる傾向が強まり、基礎医学教育分野の講義時間も圧縮されてきた。モデルコアカリキュラムの導入の影響は他科目に比して人類遺伝学に顕著で、削減が進んでいるのが現状である。

・モデルコアカリキュラム上では人類遺伝学分野は基本的事項、医学一般の少数の項目でのみ取り上げられ、臨床面ではほとんど取り上げられていない。モデルコアカリキュラムに、人類遺伝学・臨床遺伝学に関する独立項目を確保することが強く望まれる。

・2007年実施の医師国家試験において、初めて遺伝カウンセリングについての出題があったが、その他は一定の範囲の比較的固定化された問題が取り上げられている。これらは主として小児科・産科等の中に組み込まれた出題である。国試出題基準に臨床遺伝学の項目が独立して扱われることが望まれる。

CBT問題の特性と問題点

コンピューター画面のみの出題

- ・画像を豊富に使用できる割には文章が多い
- ・紙と鉛筆が使えないことを配慮、複雑な組み合わせ・解答肢はない
- ・1分もしくは2分に対応する

考察過程より判断・記憶を問う

- ・それぞれの問題が独立
- ・思考過程にこだわると間に合わない

たとえば 家系図はぱっと見てすぐわかるものが取り上げられる

必ず答えがある

- ・答えがすでに提示されている中からの選択

モデルコアカリキュラムに示された通りの問題数配分(人類遺伝学関連の項目内では)

必ずしも現在の基礎・臨床に必要な知識と相関がない

- ・モデルコアカリキュラムに示されていないものは選択肢にも入らない

・特記されていれば多数出題される

たとえばPCR関連問題は数が多く類似問題も多い

CBTに取り上げられた可能性のある人類遺伝学遺伝関連問題

- 1.ゲノム研究の倫理・研究倫理
- 2.細胞の構造と核酸
- 3.細胞分裂
- 4.胎児の発生と環境要因
- 5.DNAの構造
- 6.遺伝子発現
- 7.ヒトゲノム
- 8.染色体異常
- 9.遺伝子解析法
- 10.PCR
- 11.遺伝形式
- 12.多因子遺伝
- 13.細胞死、老化
- 14.血友病の遺伝形式
- 15.その他、遺伝性疾患の臨床
- 16.遺伝子治療
- 17.マススクリーニング

・疾患で、「遺伝」との関わりが取り上げられたのは血友病に限定される。

・モデルコアカリキュラム項目数から算出した問題数予測は2-3%であるが、5%程度出題された可能性がある。予測に比べると多い。

医師国家試験では人類遺伝学関連は530問中 19~33問 (3.5~6.2%)

医学系モデル・コア・カリキュラム大項目からの
CBT出題 320問

A. 基本事項	5%	
B. 医学一般	20%	154項目 (うち13が遺伝)
C. 人体各機関の正常構造と機能、病態、診断、治療	40%	
D. 全身におよぶ生理的変化、病態、診断、治療	10%	
E. 診療の基礎	15%	
F. 医学・医療と社会	10%	

人類遺伝学関連出題の割合を項目数から計算すると、 $320 \times 0.2 \times 13/154 = 5.4$ によって、5問程度(全体の1.7%)が出題されると推測される。

個々の項目の中の人類遺伝学に関する項

B 医学一般

1 個体の構成と機能

(6) 遺伝と遺伝子 (p6)

一般目標: 遺伝子からタンパク質への流れにもとづいて生命現象を学び、遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析を理解する。

到達目標:

- 1) 遺伝子と染色体の構造を説明できる。
- 2) ゲノムと遺伝子の関係が説明できる。
- 3) DNAの合成、複製と修復を説明できる。
- 4) DNAからRNAを経て蛋白質合成の至るタンパク質への遺伝情報の変換過程を説明できる。
- 5) プロモーター、転写因子などによる遺伝子発現の調節を説明できる。
- 6) PCRの原理とその方法を説明できる。
- 7) ゲノム解析にもとづくDNAレベルの個人差を説明できる。

B 医学一般

3 原因と病態

(1) 遺伝子異常と疾患・発生発達異常 (p9)

一般目標: 遺伝子・染色体異常と発生発達異常や疾患の発生との関連を理解する。

到達目標

- 1) 胚(生殖)細胞と体細胞、それぞれにおける遺伝子異常が引き起こす疾患の相違点を説明できる。
- 2) メンデル遺伝の3つの様式を説明し、代表的な疾患を列挙できる。
- 3) 多因子遺伝が原因となる疾患を列挙し、その特徴を説明できる。
- 4) 染色体異常による疾患の中で主なもの挙げ概説できる。
- 5) 個体の発生異常における遺伝因子と環境因子の関係を概説できる。
- 6) ミトコンドリア遺伝子の変異による疾患を例示できる。