

B 医学一般

3 原因と病態

(2) 細胞障害・変性と細胞死 (p9)

一般目標: 細胞障害・変性と細胞死の原因と細胞・組織の形態的变化を理解する。

到達目標:

- 1) 細胞障害・変性と細胞死の多様性、原因と意義を説明できる。
- 2) 細胞障害・変性と細胞死の細胞と組織の形態的变化の特徴を説明できる。
- 3) ネクロシスとアポトーシスの違いを説明できる。

(6) 腫瘍 (p9)

一般目標: 細胞の増殖・分化の機構とそれらの異常を学び、腫瘍の定義、発生機構と病態を理解する。

到達目標:

- 1) 組織の再生と修復や肥大、増生、化生、異形成と過形成を説明できる。
- 2) 良性腫瘍と悪性腫瘍の違いを説明できる。
- 3) 上皮性腫瘍と非上皮性腫瘍の違いを説明できる。
- 4) 腫瘍細胞の異型性と多量性を説明できる。
- 5) 局所における腫瘍の増殖、局所浸潤と転移を説明できる。
- 6) 腫瘍発生に関わる遺伝的要因と外的要因を概説できる。
- 7) 癌遺伝子と癌抑制遺伝子を概説できる。

C 人体各器官の正常構造と機能、病態、診断、治療 (p11-30)

(1) 血液・造血管・リンパ系

一般目標: 血液・造血管・リンパ系の構造と機能を理解し、主な疾患の原因、病態生理、症候、診断と治療をまなぶ。

【疾患】④ 出血傾向・紫斑病その他

到達目標:

3) 血友病の病態、症候、診断、治療と遺伝形式を説明できる。

- | | |
|----------------------|----------------------------|
| (2) 神経系【疾患】 | ⑨ 先天性と周産期脳障害 |
| (3) 皮膚系【疾患】 | ⑤ △先天性表皮水疱症 |
| (5) 循環器系【疾患】 | ⑥ 先天性心疾患 |
| (7) 消化器系【疾患】 | ③ △大腸の主な先天性疾患(鎖肛、ヒルシュ) |
| (8) 腎・尿路系【疾患】 | ⑦ 先天異常、腫瘍と外傷(多発性嚢胞腎) |
| (9) 生殖機能【疾患】 | ② 女性生殖器疾患(内外生殖器の先天異常) |
| (10) 妊娠と分娩【診断と検査の基本】 | △羊水検査法の意義と異常所見 |
| (12) 内分泌・栄養・代謝【疾患】 | ④ △先天性副腎皮質過形成
⑩ 先天性代謝疾患 |

D 全身におよぶ生理的变化、病態、診断、治療 (p31-35)

- | | |
|------------------------|-----------|
| (1) 感染症 | 到達目標 44項目 |
| (2) 免疫アレルギー疾患 | 到達目標 23項目 |
| (3) 物理・化学的因子による疾患 | 到達目標 14項目 |
| (4) 成長と発達(胎児・新生児) | 到達目標 25項目 |
| 3) 主な先天性疾患を列挙できる | |
| 6) 新生児マススクリーニングを説明できる。 | |
| (5) 加齢と老化 | 到達目標 8項目 |
| (6) 人の死 | 到達目標 5項目 |
| (7) 死と法 | 到達目標 5項目 |
| 5) 個人識別の方法を説明できる。 | |

D項に遺伝性疾患についての項目がない

モデルコアカリキュラムに取り上げられている項目: 人類遺伝学と免疫学の比較

モデルコアカリキュラムでは

人類遺伝学 計 13項目 (広く取ると 17項目)

B医学一般

- | | | |
|-----------------------------|----------|--------|
| 1 個体の構成と機能 (6) 遺伝と遺伝子 | 到達目標で7項目 | } 13項目 |
| 3 原因と病態 (1) 遺伝子異常と疾患・発生発達異常 | 6項目 | |
| (2) 細胞障害・変性と細胞死 | 1項目 | |
| (6) 腫瘍 | 2項目 | |
| C人体各器官の正常構造と機能、病態、診断、治療 | 1項目 | |

免疫学 計 39項目

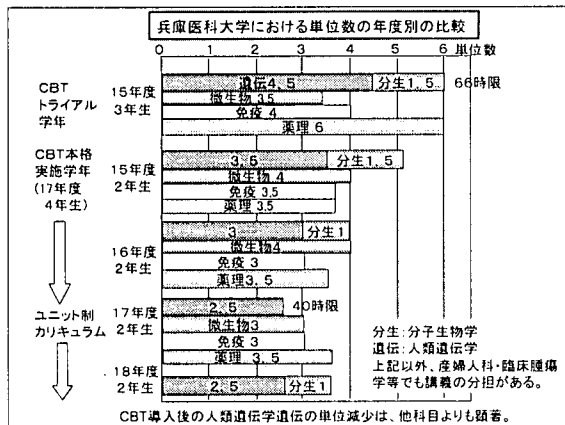
B医学一般 3 原因と病態

(2) 免疫と生体防御 16項目

D 全身におよぶ生理的变化、病態、診断、治療

(2) 免疫アレルギー疾患 23項目

D項に遺伝性疾患が独立して取り上げられることが、遺伝性疾患への認識を深めるために必要。



【資料GW7-2a】 2006年12月 CBT 復元問題のサマリー

(復元問題集より人類遺伝学に関する項目を抜き出し)

細胞の構造と核、ミトコンドリア、DNA、RNA

核：ゲノム DNA とヒストンコア

複製

転写(hnRNA)、splicing(mature mRNA)

ミトコンドリア：環状 DNA、rRNA をコードする

細胞質：RNA

ゲノム DNA の常識

ハプロイドあたり(1N) 30 億 bp

遺伝子数 2. 1万 蛋白は10万種類ほど

①ヒトゲノムの大きさと遺伝子数から、遺伝子間の距離を答える
(遺伝子を3万個として簡単に計算する)

DNA、RNA

GATC G/C A/T それぞれの割合を%で出す

RNA と DNA の塩基の違い

複製 DNA polymerase 5'-3' 自然界はすべてこの方向、人工的には逆さま向き

Primer 必要、岡崎 fragment

Central dogma と逆転写酵素

①DNA 複製・合成には primer が必要

②リーディング鎖とラギング鎖と岡崎 fragment
テロメアの役割

③逆転写酵素と cDNA の関係

遺伝子の構造

①遺伝子の構造の図から、機能を答える

②Intron の構造と splicing ラリアート構造

mRNA

転写 RNA polymerase には primer 不要

5'CAP-3'poly(A)tail

翻訳 コード表が読めること

exon の働き 翻訳領域・非翻訳領域

方法

Southern、Northern、Western

PCR

必要なもの primer (表、うら2つ) dNTP Taq polymerase(DNA

polymerase) Buffer:pH調整 (Tris buffer)、塩(KCl)、Mg⁺⁺

(polymerase の活性に必要)、template DNA

ステップ (denature—anneal—elongation) と温度

サイクル数と増幅率

①PCR のプライマーでどれが正しいかを選ぶ

②PCR のステップ (温度) と何をする目的か

減数分裂の2つの分裂

第1分裂 相同染色体単位で分かれる (23染色体X2、2N)

第2分裂 結果 1N、23の染色分体X4

精母細胞 (4個の精子) 卵母細胞 (1個の卵)

受精、着床

卵減数分裂との関係 (卵第2分裂は、受精直後に起こる)、場所、
時期

①減数分裂でクロソングオーバーがなければ何通りの配偶子ができるか

②減数分裂で最も長くかかる時期は

有糸分裂と Cell cycle G0 G1-S-G2-M-

M期 核・細胞分裂

S期 DNA複製

Check point

中心体・紡錘体 (微小管)・動原体

①有糸分裂：細胞周期から DNA複製の時期を選ぶ

②有糸分裂と減数第1分裂の染色体の配置を図から区別する

③減数分裂と有糸分裂の比較

疾患

血友病 症状と検査所見と遺伝性

CML と BCR-ABL t(9;22)

①融合遺伝子：BCR or ABL を選ぶ

性分化異常 AR 異常症

XXY の症状

+21、Cat cry 症候群、XXX、X

②45,X の症状

新生児マススクリーニングの対象疾患

③マススクリーニングで最も頻度が高い疾患

家系図

解説の誤り もしくは 復元問題の誤りに注意する

①複雑でない家系図から血友病を選ぶ

遺伝性で病名を整理

AD：NF1、結節性硬化症、FAP (家族性アミロイドーシス)、

Huntington 病、アミトロ、von Willebrand 病、Marfan、

FAP (ポリポーシス)、Peutz-Jeghers

AR：XP、arino、サラセミア

XR：VIII欠損、DMD

ミトコンドリア：ミトコンドリア脳筋症

多因子遺伝：口蓋裂 口唇口蓋裂 先天性心疾患

常識的な遺伝子名

MYC、BCR、APC、Rb

個人情報保護と倫理

【資料GW7-2b】 第100回(2006年)医師国家試験問題

(復元問題集より人類遺伝学に関する項目を抜き出し)

A	臨床各論	60問	
B	一般各論	80問	
C	臨床長文	30問	
D	必修臨床	50問	
E	必修一般	50問	
F	臨床各論	60問	
G	一般総論	120問	
H	臨床問題	40問	
I	臨床問題	40問	(計 530問)

テーマ別

血友病の診断、家系の記載から生まれる子供の確率の推定
 反復流産と染色体転座と遺伝カウンセリング
 羊水染色体検査(47,XY,+18)と症状(染色体写真)
 ヒトゲノム・遺伝子解析研究の被験者への説明

低身長と Prader-Willi 症候群、Klinefelter との鑑別
 低身長と糖原病 I 型

結節性硬化症と白斑、Hunter 症候群、メープルシロップ
 尿症との鑑別
 Lesch-Nyhan 症候群の症状、Tay-Sachs、メープルシロ
 ップ尿症、PKU、Hurler との鑑別

サラセミアと家族発症
 遺伝性球状赤血球症と貧血

晩発性皮膚ポルフィリン症と日光過敏性
 21OH-ase 欠損症
 Wilson 病
 シスチン尿症 連続3問
 Wiskott-Aldrich 症候群の T-cell 数減少

新生児マススクリーニングと頻度(甲状腺機能低下)
 新生児マススクリーニングと甲状腺検査
 低身長に伴う疾患(不適切問題、甲状腺関連)

MELAS の臨床症状
 家族性アミロイドーシスと遺伝
 Parkinson との鑑別に Huntington 病
 痴呆と関連する疾患

羊水過少 2問
 不均衡型の子宮内発達遅延(Down×、風疹×、妊娠中
 毒症○)
 名前のついた疾患と心奇形(Down、Klinefelter、Turner
 など)

二分脊椎と葉酸
 糖尿病と遺伝素因 多因子遺伝性疾患
 高血圧と生活習慣の改善

風疹と妊娠
 胎児貧血を来すウイルス病: パルボウイルス、TORCH

膀胱がんには家族内発生は少ない
 大腸腺腫と発がん、部位
 がん抑制遺伝子の種類

BSE について遺伝子増幅法が用いられるか
 個人情報保護法について
 (38問=7.17%)

医師法など
 母子保健 先天奇形等による死亡、妊産婦死亡率
 周産期死亡の定義
 健康とは
 地域医療とは

EBM
 態度
 医療事故
 ヒポクラテス
 ダビン

【資料GW7-2c】 第101回(2007年)国家試験の分析

(医師国家試験公表問題より人類遺伝学に関連した問題を抜粋した。

A-I問題で区分し、取り扱われている科目を示した。

特に正答率が低い問題については %で正答率を示している。)

A	臨床各論	60問	
B	一般各論	80問	
C	臨床長文	30問	
D	必修臨床	50問	
E	必修一般	50問	
F	臨床各論	60問	
G	一般総論	120問	
H	臨床問題	40問	
I	臨床問題	40問	(計530問)

遺伝関連：32問 (=33-1)

A：5問

- A 胎児染色体検査 産科
- A NFとリンパ腫鑑別 皮膚
- A MDSと染色体異常 血液内科
- A 21OHase 欠損症 Na低下
17a-OHprogesterone低下 小児
- A AIS 染色体異常によるものと鑑別 産科

B：9問

- B 幼児死因と先天異常2位 公衆衛生
- B 受精と着床 産科 45%
- B 同胞に発生する先天異常 PKD 小児
- B 46,XXで卵巣がある性分化異常 AGS 小児
- B 放射線障害と先天異常、発がん 放科
- B 3歳児の診察 小児
- B 胎児診断と染色体検査 妊娠中期 産科36%
- B 疾患と1次予防 PKU 公衆衛生
- B 遺伝カウンセリング その他

C：1問

- C 治験と倫理審査 公衆衛生 40% (不適切問題)

E：1問

- E 症例 DSと発達、症状、ALL 小児 (3連問、国

試では2度目の出題).....

F：10問

- F 疾患と血管異常 DiGeorge Turner Marfan 風疹 32% 小児科
- F 羊水過多と食道閉鎖 産科
- F 胎児水腫と染色体検査、ウイルス感染 産科
- F 染色体異常 DS、Cat cry、Turner、Klinefelter、Marfan 小児
- F 血友病とVWbrand病の共通点 APTT 血液内科
- F 遺伝性球状赤血球症の遺伝 48% 血液内科
- F 筋ジストロフィーと遺伝性、XR 60% 小児科
- F 心筋障害がないジストロフィー 副腎白質 36% 小児
- F 血小板減少 AT、DiGeorge、W. Aldrich、Burton 無γグロブリン血症 小児
- F 母体の感染と児の疾患 73%

G：7問

- G 副腎白質ジストロフィー、もやもや病の鑑別 小児
- G CMLの染色体 血液内科
- G 先天性中耳真珠腫、NF2 45%耳鼻
- G 14歳女性1ヶ月ごとの腹痛 産科
- G 46,XXY 悪性腫瘍の合併 48%
- G MEN1

【資料GW7-3】

医学教育モデル・コア・カリキュラム

モデル・コア・カリキュラムにおける遺伝学

B-1-(6) 遺伝と遺伝子

遺伝子と染色体の構造、ゲノムと遺伝子の関係、DNAの合成・複製・修復、セントラルドグマ、遺伝子発現、PCR、ゲノム解析と個人差

B-3-(1) 遺伝子異常と疾患・発生発達異常

胚細胞と体細胞の遺伝子異常、メンデル遺伝、多因子遺伝、染色体異常、遺伝因子と環境因子、ミトコンドリア遺伝子

- ・ 家系図作成や遺伝カウンセリングなどのキーワードがなく、遺伝情報を現場でどう収集し、どう扱うか、という視点の教育が不十分
- ・ 遺伝子の個人差が「正常」と「異常」というとらえ方になりがち

平成20年度公開予定の改訂版でも変わらなかった

平成17年版 医師国家試験出題基準

必須の基本的事項

- 患者の人権、医の倫理
- 社会と医療
- 診療情報と諸証明書
- 人体の構造と機能
- 医療面接
- 主要症候
- 一般的な身体診察
- 検査の基本
- 臨床判断の基本

- 初期救急
- 主要疾患・外傷・症候群
- 治療の基礎と基本手技
- チーム医療
- 生活習慣とリスク
- 心理・社会的側面に
ついての配慮
- 医療の質と安全の確保
- 一般教養の事項

医学総論

医学各論

大項目	中項目	小項目
I 患者の人権、医の倫理	A 医の倫理と医師の義務	①基本的人格 ②患者の権利と自己決定性 ③インフォームドコンセント(informed consent) ④守秘義務・プライバシーの尊重
	B 医師と患者および家族との関係	①法の尊重(compliance) ②患者の視点を重視した医師、社会生活機能を重視した医療 ③患者・家族の医師への参加 ④患者の価値観の尊重と自己責任
	C 末期患者への対応	①身体的苦痛の緩和・除去 ②精神的苦痛の除去 ③緩和ケア、ホスピス ④尊厳死 ⑤安楽死 ⑥小児の特許性

2 社会と医療	A 患者・障害者の心理・社会的問題	①疾病・障害の概念と構造 ②QOL(quality of life) ③リハビリテーションの理念 ④ノーマライゼーション、バリアフリー ⑤患者・障害者の心理 ⑥障害者の社会活動
	B 保健・医療・福祉・介護・教育の制度と連携	①保健、医療、福祉、介護の各職種 ②地域保健活動の中での各職種の連携 ③保健・医療・福祉・介護・教育の社会資源連携
	C 先端医療技術の社会との調和	①ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 ②臨床研究に関する倫理指針 ③疫学研究に関する倫理指針 ④遺伝子治療臨床研究に関する指針 ⑤遺伝カウンセリング ⑥臓器移植
	D 臨床試験・治験と倫理性	①第Ⅰ・Ⅱ・Ⅲ・Ⅳ相試験 ②ヘルシニキ宣言 ③GCP(医薬品の臨床試験実施の基準) ④IRB(施設内倫理委員会)

平成19年 医師国家試験に出題された「遺伝カウンセリング」

遺伝カウンセリングで正しいのはどれか。(101B17)

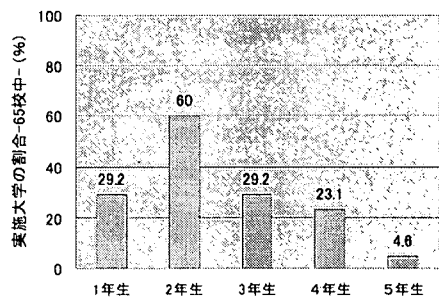
- a 染色体異常は対象としない。
- b 医師以外の者が行ってはならない。
- c 説明内容を記載した医療記録は破壊する。
- d 医師はクライアントの診断検査要求を拒否できない。
- Ⓔ クライアントの意思決定を医師が誘導してはならない。

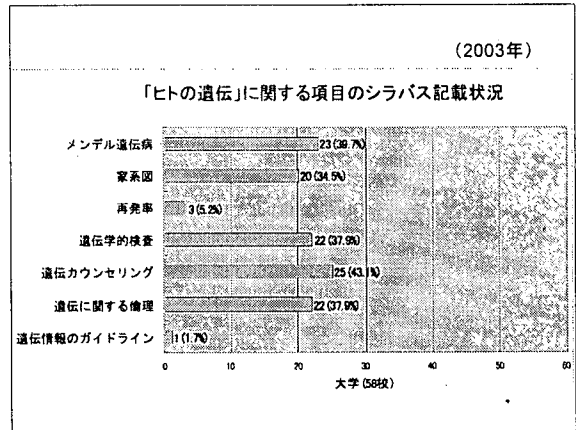
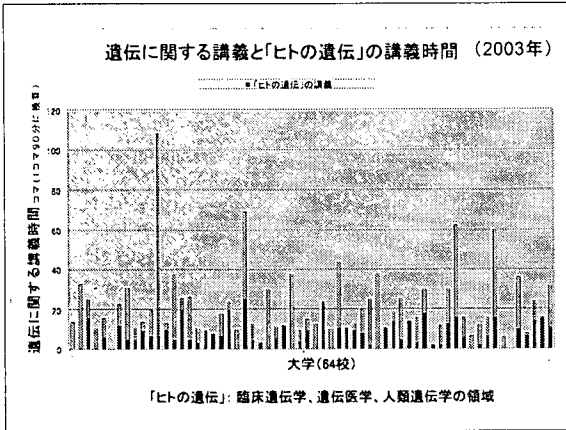
治験について正しいのはどれか。(101C1)

- a 治験の結果は非公開である。
- b 遺伝カウンセリングは必須である。
- c 臨床研究の倫理指針の遵守は十分条件である。
- d 治験終了時はIRB(施設内倫理委員会)に終了報告する。
- e 治験実施医療機関には個人情報管理者の設置が必須である。

医学教育における遺伝学教育の実態調査(2003年)

遺伝に関する講義実施学年





- ### 2003年に実施した調査のまとめ
- ほとんどの医学部で遺伝学の教育はおこなわれている。
 - 多くは1・2年生を対象に行われており、生物学としての遺伝学教育である。
 - 現在求められている臨床遺伝学教育（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査、遺伝情報の適切な扱い方、遺伝に関する倫理的問題）を教育している大学は半数に満たない。
 - 医学教育モデル・コア・カリキュラムに臨床遺伝に関する項目を追加する必要がある。

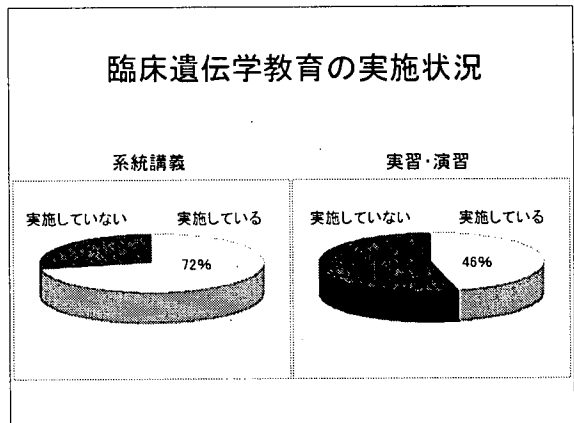
医学教育における臨床遺伝学教育の実態調査(2007)

対象		
国内の大学医学部・医科大学		80校
↓		
返答あり		64校
↓		
解析: 実態調査用紙の回答		61校
・実態調査用紙+シラバス		28校
・実態調査用紙+シラバスのコピー		27校
・実態調査用紙のみ		6校
・シラバスのみ		3校

医学教育における臨床遺伝学教育の実態調査(2007)

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を意味しています。例えば、

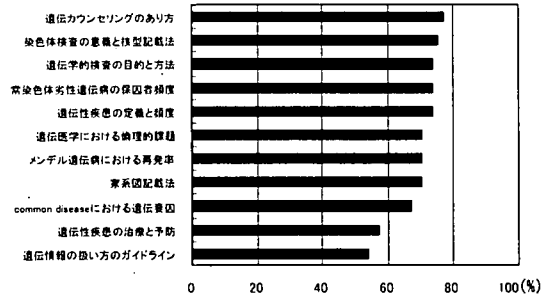
- 家系図作成法。
- メンデル遺伝様式と再発率。
- 主なメンデル遺伝病。
- 主な染色体異常症。
- 主な多因子遺伝病。
- 遺伝学的検査 (DNA、染色体検、遺伝生化学)。
- 遺伝学的検査の臨床応用 (確定診断、出生前診断、発症前診断、保因者診断、易罹患者検査等)。
- 個別化医療における遺伝子多型。
- 薬理遺伝学。
- 遺伝カウンセリング。
- 遺伝情報に関するガイドライン。
- 遺伝医学と生命倫理。など



臨床遺伝学の系統講義がある大学および遺伝子診療部門の分布



臨床遺伝学に関する項目の教育状況



Medical School Core Curriculum in Genetics (ASHG, 2001)

21世紀に診療を行う全ての医師に、遺伝医学の知識と技能が必要
卒前教育(基礎医学、臨床医学)、卒後研修を通じて一環教育を行うべき
他分野との overlap も多いが、遺伝医学としての principles を教育すべき

一般能力: コミュニケーション, 患者心理, 医療倫理, 情報収集, 社会資源の活用

専門知識: 1) 遺伝子とヒトゲノムの構造と機能

- 2) 遺伝子と疾患 (遺伝形式, メンデル遺伝病, ミトコンドリア病, インプリフィング, 多因子遺伝, 突然変異, 環境要因との相互作用)
- 3) 染色体と染色体異常
- 4) 集団遺伝学
- 5) 臨床遺伝 (遺伝情報の適切な臨床応用, 遺伝学的検査の意義, スクリーニング, 遺伝的カウンセリング, ELSI, 治療, 医療経済 など)

専門技能: 家族歴・家系図, 臨床情報の理解, 遺伝学的検査結果の解釈, 再発率, 予防・治療への応用, 文化的背景, サポートグループ, 専門医との連携

英国における遺伝医学教育

Recommendations of the UK Joint Committee for Medical Genetics and the British Society of Human Genetics

I Basic Genetics

DNA, 遺伝子, 染色体, 遺伝形式, 多型, 変異と遺伝子機能, 遺伝学的検査, 保因者頻度, 遺伝子の多様性, 臨床発生学と先天奇形, エピジェネティクス, 発がん原理, 進化, 自然淘汰, 発生学の歴史

II Clinical Genetics

家系図作成, 遺伝形式の推定, 単一遺伝子疾患のリスク評価, 主なメンデル遺伝疾患・染色体異常症, 発がんに関する遺伝的要因, 多因子遺伝病における遺伝的要因と環境要因の関与, 遺伝病の診断・保因者診断の方法, DNAテストの諸法(出生前, 着床前診断を含む), 検査結果の解釈, 遺伝カウンセリング-その意義と方法, 臨床遺伝学情報へのアクセス, 倫理問題の認識

III Special Study Modules

より深く学ぶ機会の提供

信州大学における遺伝医学教育 (2007)

- 3年生 遺伝医学系統講義 (90分 x 16回)
染色体検査実習 (360分) 標本作製, 顕微鏡観察, 核型作成
遺伝カウンセリングロールプレイ実習 (180分 x 5回)
・ G Cの基本, 遺伝情報の入手法 (OMIM, GeneReviews, Genetopia, サポートグループHP etc) を解説
・ 症例を提示 (4~5名に1症例)
・ G Cの状況を想定し, シナリオを作成
・ 最終日に G Cロールプレイ発表 (1グループ 15分)
学生は医師役と患者役に分かれて演ずる
- 4年生 臨床遺伝学臨床講義 (遺伝子診療部) (90分 x 7回)
比較的頻度が高く, 多くの診療科の関与が必要な7疾患 (NF1, Marfan, DM, MEN, mitochondria, achondroplasia, 染色体異常)
- 5年生 臨床実習 2週間に1度, 火曜日午後 1グループ 5~6名
- 6年生 医学概論II 医療シレンマ

遺伝医学系統講義 (信州大学医学部3年, 2007)

- | | |
|--------------|-------------|
| 遺伝医学 1 (福嶋) | 総論, 家系図 |
| 遺伝医学 2 (福嶋) | メンデル遺伝 1 |
| 遺伝医学 3 (蒲井) | 細胞遺伝 1 |
| 遺伝医学 4 (羽田) | 多因子遺伝 |
| 遺伝医学 5 (福嶋) | メンデル遺伝 2 |
| 遺伝医学 6 (福嶋) | 集団遺伝学 |
| 遺伝医学 7 (蒲井) | 細胞遺伝 2 |
| 遺伝医学 8 (後藤) | ミトコンドリア遺伝 |
| 遺伝医学 9 (福嶋) | 遺伝カウンセリング 1 |
| 遺伝医学 10 (櫻井) | 遺伝学的検査 |
| 遺伝医学 11 (櫻井) | 遺伝医学の新概念 |
| 遺伝医学 12 (和田) | 遺伝病の分子遺伝学 |
| 遺伝医学 13 (福嶋) | 遺伝カウンセリング 2 |
| 遺伝医学 14 (福嶋) | 遺伝子診療 |
| 遺伝医学 15 (福嶋) | 遺伝医学と生命倫理 |
| 遺伝医学 16 (松本) | ヒトゲノム解析 |

グループワーク 8 「サポートグループとの協働を考える」

ファシリテーター：大熊由紀子（国際医療福祉大学大学院）

記録：石井拓磨（千葉大学大学院 医学研究院公衆衛生学講座）

山内泰子（信州大学医学部 遺伝医学・予防医学講座）

参加者

医療関係者等（司会・記録者含む）	11名
医師	5名
助産師	1名
認定遺伝カウンセラー	1名
認定遺伝カウンセラー養成課程学生	2名
その他の専門家・大学院生	2名
サポートグループ関係者	24名（13団体）
報道関係者	1名
合計	36名

参加サポートグループ内訳〔当日着席順〕*複数に属する参加者あり

JHDN 日本ハンチントン病ネットワーク	3名
HP： http://homepage1.nifty.com/JHDN/index.html	
腎性尿崩症の友の会	1名
HP： http://www.geocities.co.jp/BeautyCare-Venus/7094/	
ゴーシェハウス（ゴーシェ病）	1名
HP： http://homepage2.nifty.com/GaucherHouse/index.html/	
ルビンシュタイン・テイビ症候群親の会 こすもす	3名
HP： http://2st.jp/Rcosmos/index.html	
BWS（ベックウィズ・ヴィーデマン症候群）親の会	2名
掲示板： http://8310.teacup.com/kouki_papa/bbs	
日本エーラスダンロス症候群協会（友の会；JEFA）	1名
HP： http://ehlersdanlos-jp.net/modules/EDS2/	
CTD（結合織病）サポーターズ協議会（CSC）	2名
HP： http://www.marfansupport.net/index.htm	
日本マルファン協会（JMA）	1名
HP： http://www.marfan.jp/	
先天性四肢障害児父母の会	1名
HP： http://www10.ocn.ne.jp/~fubo/	
ターナー女性と家族の会 わかばの会	2名
総合HP： http://www.club-turner.jp/	
染色体起因しょうがいじの親の会 Four-Leaf Clover (FLC)	4名
HP： http://www.eve.ne.jp/FLC/	
クラインフェルター症候群およびXY系染色体起因障害者サポートグループ （KS Family Japan）	1名
HP： http://www.ksjapan.net/	
日本アルビニズムネットワーク Japan Albinism Network (JAN)	3名
関連HP： http://blog.livedoor.jp/hiro_53/archives/cat_59352.html	
関連掲示板： http://bbs2.ardor.jp/?0200/hiro_53	

1. 討議内容の概要

- ・ファシリテーターの自己紹介—<http://www.yuki-enishi.com/patient/patient-00.html> 「患者の声を医療に生かす (医学書院刊)」
- ・次に参加者の自己紹介を兼ねて各会や疾患の説明をしていただいた。
- ・続いてサポートグループ関係者から体験に基づいた要望や意見 (医療関係者や社会に望むこと) をうかがったが、無理解や誤解に起因する悲しい体験、医療や医療従事者や社会に対する不満は枚挙にいとまがなかった。全体会議の場で直接訴えた当事者もおられた。
 - 例) ・臨床症状を有しているにも関わらず確定診断されなかったため、合併症早期発見のためのフォローアップに結びつかなかった。
 - ・合併症の予防措置が大切であったにも関わらず、それを本人が知ったのは最近で、医療側から知らされなかった。
 - ・誕生した子どもが予後不良の疾患であり、当初予後不良ということだけで看取る選択を提示されたが、積極的治療により生命予後が改善された。病名だけで対応を決めるのではなく個々に対応するようにしてほしい。治療に協力してくれたのは大学病院であったが、当時遺伝の専門医はおらず、心理的サポートもなくて辛い思いをした。親のサポートにも対応してもらえる体制にしてほしい。
- ・小児期発症の遺伝性疾患では、子どもが成人したときに小児科から内科への引き継ぎがうまくゆかないことを経験するので改善してほしい。
 - (遺伝性疾患は数千種類もあるにも関わらず、それぞれの頻度は低く、遺伝の専門医以外は病気について詳しくないという現状があり、特に小児期発症の多くの遺伝性疾患については、小児科医は成人期の状態を詳しく知る機会がなく、また内科医はその病気そのものも小児期の様子もよく知らないことが多い。)
- ・医療費の公費助成や福祉措置の充実を求める声があった。
- ・難病指定を求める一方で差別的取り扱いを恐れるあまりに難病指定を嫌うというジレンマを訴える声があった。
- ・公的機関によるHPのある疾患に関する記述に「遺伝病と誤解され」というくだりがあるなど行政や社会の「遺伝病や遺伝」に関する誤ったイメージや不適切な取り扱いを指摘する声があった。
- ・今回は参加していないサポートグループの中には「うちは遺伝病でなくてよかった」という発言があるなど、サポートグループの中にも「遺伝病や遺伝」に関する偏見が存在することを指摘する声があった。
- ・ピアサポーターの養成を試みている団体があった。
- ・自身のデータを提供する形で研究者と協働している国際組織や海外の状況を紹介してくれた団体があった。
- ・必要とする情報が得られない実情を訴える意見が少なくなかった。
- ・心理的ケアを含めたフォローが不足した遺伝子検査を含めた診断の問題点を指摘する声があった。
 - ・(常染色体優性遺伝疾患の場合、その子どもは罹患者である親の病気の遺伝子変異を半分の確率で受け継ぐということから) 娘の結婚等の問題に直面して悩んでいる。
 - ・遺伝性疾患を確定診断することは (本人のフォローアップのために必須である場合でも、“遺伝”に関する家族を含めた社会の無理解のため) 様々な家庭争議が生じることもあるので、きちんとした遺伝カウンセリングを実施した上で診断告知、そしてフォローアップをしてほ

しい。

・(現時点では治療法の確立していない疾患の発症前診断を希望したところ)治療法もないのになぜ知りたいのか、という風にいわれて非常に当惑した。自分自身のことを知りたいのだという気持ちをわかってほしい。

- ・出生前診断や着床前診断に対する当事者としての戸惑いを訴える意見が幾つかあった。
- ・自己決定の名の下に当事者のみに判断が委ねられてしまうことの問題点を指摘する声があった。判断する当事者を支えるカウンセリングが求められている。
- ・当事者を対象とした調査の問題点(安易な調査・半ば強制的な調査)を指摘する声があった。

*サポートグループ関係者からのお話をうかがうだけで時間的に精一杯となってしまう、医療従事者の発言や両者のディスカッションを行う時間がとれなかった。

2. 浮かび上がった問題点

- ・今後は米国の Genetic Alliance (<http://www.geneticalliance.org/>; 先天異常や遺伝性疾患の患者団体の集まり)のような団体を形成するなど、疾患横断的な協力体制や臨床研究との協調体制の構築が求められるが、各団体間の温度差(立場・主張・求めているもの・遺伝に対する考え方)・成熟度の差はあまりにも大きい。
- ・各疾患の理解を医療従事者や社会に求めていくこと自体は決して間違っていないが、他の疾患に対しての理解や配慮を示そうとする姿勢の持ち方にも大きな差が存在する。
- ・ファシリテーターによるまとめの発表を通じて見え隠れすることとなったが、一方の医療従事者側にも、真に当事者を理解して協調を図ろうとする姿勢が不足している。

3. 最後に

「情報は命をつなぐ手をつなぐ」というキャッチフレーズをおっしゃった方がおられたように、当事者と医療従事者との連携に加えて当事者同士の連携が求められており、またこのような形で、遺伝性あるいは染色体・遺伝子疾患の当事者が集まったことは過去になかった。せつかくの機会を生かしてメーリングリストなどの形で連携を保ちたいと考えた。しかし各団体間の温度差(立場・主張・求めているもの・遺伝に関する考え方)・成熟度の差はあまりにも大きく、最後に提案のみはしたものの、参加の意志確認方法を含めてさらなる検討が必要と考えられた。

引き続きこのような機会を設け続けることの重要性を指摘する参加者の声も少なからずあった。

また、ファシリテーターである大熊先生も著書の中で指摘しておられるように、当事者に講義をしていただくということの意義や重要性を正しく認識し、医師を始めとした医療従事者の教育の中に積極的に組み入れていくことが大切であり、それは現実には即した講義を通じて次世代を担う医療従事者を変えることになり、引いては将来の遺伝医療の発展・変革にもつながると考えられた。

医療関係者等参加者へのアンケート結果(回答者3名/8名)

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

<コメント>

- ・様々な疾患の御家族のお話をうかがえて、特に遺伝に関する医療者への要望がきけてよかった。
- ・サポートグループからの話だけで医療者が発言する機会がなく、ディスカッションが全くなかった。
- ・メーリングリストをつくりましょう、ということでおわったが、参加の意志確認方法は？

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

*文責：福嶋義光（信州大学）

（1）ファブリー病 遠藤文夫（熊本大学医学部小児科）

ファブリー病は α -GAL 遺伝子の変異により GL-3 が全身組織・臓器に蓄積し、腎、心血管、神経症状等を生ずる X連鎖遺伝病である。近年極めて有効な酵素補充療法が開発され、保険診療として治療が行なえるようになったので、早期診断・早期治療を行なうことが望まれる。熊本大学ではろ紙血による精度の高いスクリーニング法を開発し、早期診断に努めている。本疾患は X連鎖遺伝病であることより、患者・家族に対する遺伝カウンセリングが必須である。本症と診断された患者・家族の遺伝カウンセリングの提供に御協力いただきたい。

（2）先天性難聴 宇佐美真一（信州大学医学部耳鼻咽喉科）

約 1,000 人に 1 人の割合で出生する先天性難聴の 50% 以上には遺伝子変異が関与しており、これら難聴遺伝子は 100 以上存在すると推定されている。それぞれの難聴者の原因遺伝子を明らかにすることは、予後予測、人工内耳の適応、治療法の選択などのために有意義である。信州大学では難聴遺伝子スクリーニング検査法を開発し、実践している。現在、難聴を専門とする耳鼻科医と臨床遺伝専門医とがチームで対応できる施設と共同で、難聴遺伝子検査における遺伝カウンセリングのあり方や他の血縁者への情報提供のあり方について検討している。難聴遺伝子検査について、遺伝カウンセリングの提供を求められた場合には、是非、御協力いただきたい。

参加者を対象としたアンケート調査結果

参加施設・参加者名簿

第5回全国遺伝子医療部門連絡会議参加者を対象としたアンケート調査結果

有効アンケート回答数 67 通 (回収率: 67.7%) / 99 名

* 信大・千葉大のスタッフ(21名)を除く

<回答参加施設内訳>

国公立大学医学部・医科大学	23 施設 (30 名)
私立大学医学部・医科大学	17 施設 (24 名)
国立センター等病院	4 施設 (4 名)
他 病院	5 施設 (5 名)
医学部・医科大学以外の大学	3 施設 (3 名)
企業・研究所	1 施設 (1 名)
回答参加施設 (参加者数)	計 53 施設 (67 名)

<遺伝子診療への関与> (複数回答)

遺伝カウンセリング外来に関与	56 名
遺伝学的検査実施に関与	39 名
遺伝カウンセリング研修として陪席	9 名
カンファレンスに参加	37 名
その他 (検査技師, 看護師の教育、遺伝子治療を実施、 遺伝カウンセラー養成教育に関与、遺伝子検査受託)	4 名

<回答参加職種内訳>

医師	52 名
その他 (看護師、助産師、保健師、臨床検査技師、 認定遺伝カウンセラー、研究者、臨床心理士、 研究補助員、検査センター社員)	15 名

医師の専門科

小児科	14 名
産婦人科	11 名
内科	6 名
臨床遺伝, 分子遺伝 等	5 名
神経内科	5 名
臨床検査医学	4 名
外科	1 名
一無回答	3 名

臨床遺伝専門医取得状況

臨床遺伝専門医・指導医	17 名
臨床遺伝専門医	18 名
臨床遺伝専門医研修中	10 名
臨床遺伝専門医研修を検討中	4 名
臨床遺伝専門医を取得しない	0 名
一無回答	3 名

1. どのようなソースで本会議の開催についての情報を入手されましたか？（複数回答）

事務局から施設宛の案内	47名
事務局から個人宛の e-mail	26名
「GENETOPIA」ホームページから	1名
その他（施設内遺伝子診療部長から、知人から）	6名

2. 本会議に参加されたお立場について伺います。

1) 所属施設に遺伝子医療部門のある方

遺伝子診療部門の代表者	18名
代表者の代理	16名
遺伝子医療部門の一員	17名
他部門の一員	1名
その他	3名

2) 所属施設に遺伝子医療部門のない方（複数回答）

遺伝子診療部門を立ち上げようとする施設代表者	4名
遺伝子診療部門を立ち上げようとする施設代表者代理	3名
遺伝子診療部門を立ち上げようとする施設の一員	3名
部門ないが遺伝カウンセリングを実施	3名
その他（遺伝子医療の現状調査，提携病院に設置を考慮中， パラメディカルの教育の参考に）	3名

会議内容に関するアンケート結果（無記名）

有効回答アンケート数 77 通（回収率：72.6%）／参加者 106 名

* 信大・千葉大のスタッフ(21 名)、サポートグループとしての参加者を除く

1. 全般的な内容としてはいかがでしたか？

大変満足（10 名）、満足（40 名）、ほぼ満足（18 名）、やや不満（3 名）、不満（0 名）、無回答（6 名）

— 大変満足（10 名）

- ・ 全国の実情がわかるのでよい。
- ・ 最新の技術から、現場での問題点まで広く話題を聞く事ができた。
- ・ とても有意義でした。GW は複数参加したいものがあったのでサマリーしていただけてとても勉強になりました。

— 満足（40 名）

- ・ グループワークに実りが得られた。
- ・ グループワークで意見交換できた。
- ・ 全般的に問題点が抽出でき、勉強になりました。
- ・ 施設ごとの情報交換ができ、全体のレベルアップにつながる。
- ・ 共有する問題の認識、解決策について話し合うことができた。
- ・ いろいろ勉強になりました。
- ・ 遺伝カウンセリング室運営、学生教育についてのモチベーションが上がった。
- ・ 様々な意見を聞くことができた。将来に進む方向性が示された。

— ほぼ満足（18 名）

- ・ 初めてなので新鮮でした
- ・ 他の施設の意見が参考になった
- ・ グループワークが充実していたから
- ・ 遅刻して途中参加のため

— やや不満（3 名）

— 不満（0 名）

— 無回答（6 名）

2. 「興味深かった」あるいは「有益であった」議題に○をつけて下さい。（複数回答）

1. 情報提供	32 名
2. 遺伝子検査の標準化と人材育成に向けて	10 名
3. 遺伝医療における CGH アレイ解析	23 名
4. グループワーク	55 名
5. グループワークサマリー・総合討論	28 名
6. ファブリー病の全国ネットワーク構築の提案	9 名
7. 難聴の全国ネットワーク構築の提案	8 名
— 無回答	2 名

3. 参加したグループワークの内容はいかがでしたか？

グループワーク全体： -大変満足 (15名)
-満足 (22名)
-ほぼ満足 (22名)
-やや不満 (7名)
-不満 (0名)
-無回答 11名

グループワーク別：

*各グループワークの記録にも掲載した。

【GW1】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？

(回答者 4名/6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。

【GW2】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？

(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), 評価無回答 2名

<コメント>

- ・他施設の生の状況を聞いたのが良かった。
- ・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。
- ・地域の話までふれられなかっ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。
- ・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った。
- ・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、どのようにはたらきかけていくことが可能なのかが出るとよかったと思う。
- ・少し焦点がボケタ様であった。

【GW3】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？

(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った。

【GW4】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？

(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。

【GW5】出生前診断の希望にどう対応していますか？

(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。

【GW6】発症前診断の希望にどう対応していますか？

(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

【GW7】遺伝医学教育はどのように行われていますか？

(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。

【GW8】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

（回答者 3 名 / 8 名 * 医療関係者等参加者のみ対象）

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

<コメント>

- ・様々な疾患の御家族のお話をうかがえて、特に遺伝に関する医療者への要望がきけてよかった。
- ・サポートグループからの話だけで医療者が発言する機会がなく、ディスカッションが全くなかった。
- ・メーリングリストをつくりましょう、ということでおわったが、参加の意志確認方法は？

* グループワーク不明（回答者 13 名）

大変満足（0名）、満足（3名）、ほぼ満足（4名）、やや不満（0名）、不満（0名）、無回答（6名）

<コメント>

- ・他施設とノウハウの交換ができてほぼ満足。
- ・他施設の状況を知ることができてほぼ満足。

4. 本会議はこれまでの研究費基盤で開催してきましたが、来年度以降は新体制になります。会務報告で提示された体制についてどうお考えですか？（複数回答可）

1) 趣旨：a. 賛同する（69名） b. 賛同しない（2名） -無回答 6名

2) 機関会員として所属施設を：

- a. 必ず登録する（12名） b. 登録予定（15名）
- c. 病院長等と相談の上決定する（33名） d. 登録しない（1名） -無回答 16名

3) 所属施設が機関会員としての登録をしないことになった場合、個人会員として：

- a. 必ず登録する（26名） b. 登録予定（19名） c. 登録を検討する（17名）
- d. 登録しない（3名） -無回答 12名

5. 次年度の会議にどのような内容の議題を希望しますか？具体的にあげてください。

- ・GC へのチームとしてのかかわり、クライアントのニーズ
- ・クライアントの遺伝カウンセリングニーズ、遺伝カウンセリングに求められる役割（社会、クライアント）
- ・遺伝医療のモデル施設の紹介
- ・地域への遺伝医療の周知を図る工夫、遺伝カウンセリング後のフォローアップ（人/手段など）
- ・GW2（施設内及び地域への浸透を図るための工夫）を施設内と地域浸透をわけて下さい。
- ・遺伝子検査の共有

- ・検査ネットワーク
- ・遺伝子検査の有料化
- ・遺伝子解析などを扱う企業からの発表を検討して下さい

- ・出生前診断
- ・出生前診断の現実について
- ・母体血清マーカーテストへの対応
- ・胎児異常を推測するソフトマーカーについて
- ・Genetic Screening (特に超音波学, 非侵襲スクリーニング)
- ・出生前, 着床前診断
- ・出生前スクリーニング (着床前スクリーニングを含めて)
- ・着床前診断の希望にどのように対応しているか

- ・医療経済からみた遺伝子医療

- ・各学会との連携, 遺伝診療に関する各学会のガイドライン等の整合性

- ・臨床遺伝専門医資格をもっている医師がどんなふうに資格を作っているか, どんな風に遺伝子医療にかかわっているか?

- ・非医師遺伝カウンセラーの活躍状況, 各職種の役割分担の現状
- ・遺伝看護の現状

- ・教育
- ・遺伝医学教育のカリキュラムの具体策
- ・医学教育の実例
- ・パラメディクの遺伝医療教育

- ・前年のテーマの結果をふまえ, さらに深くディスカッション
- ・情報提供とグループワーク中心が良い

- ・最近の話題, トピックスは学会で聞ければ良い
- ・今年のように Topics を来年も入れてほしい

- ・患者の会と医療サイドのつき合い方
- ・患者会の方の話をもっと聞きたい

6. 本遺伝子医療部門連絡会議の活動として, 会議開催の他に期待する具体的提案・要望事項がありましたらあげてください。

- ・厚労省への圧力