

- ・厚労省、全国の国立病院長会議等へ、本会よりの必要事項（今後の理想的環境）等を提言してゆければ、Betterと思われる。提言、明文化して要求してゆくことが必須だ。
- ・本会議の内容をまとめて何らかの形で厚労省へ新しい働きかけを出来るようになると更に意義がある（来年以降も）
- ・1泊2日のワークショップ形式にして、今回のグループワークのテーマなど（例えば、「医学部で教えるべき遺伝医学の内容とは」「望ましいと考えられるカウンセリングのシステム」など）について、会としての提言をプロダクトとしてまとめて、社会に発信していく。
- ・遺伝医療に関する提言
- ・国家試験への出題を働きかけて・・・
- ・社会へのメッセージ発信

- ・10学会との連携
- ・メーリングリスト、ニュース。これは、遺伝学会、カウンセリング学会、診療学会の垣根をはらったものでよいと思います。
- ・遺伝子医療に用いるツール開発、一般人にわかりやすいテキスト作製
- ・ガイドライン集の作成およびそれに関する解釈をつけた冊子の発行
- ・施設を検索できるHP（いでんネットなどを充実する形でもよいが）の拡充、専門領域でも検索できるような仕組み
- ・地方の遺伝カウンセリング実施施設に紹介したい時に、そこにいらっしゃる先生が特にどんな分野を担当されているか、リストのようなものがあると助かります。（臨床遺伝専門医はもちろん、どんなコメディカルがいらして、どこまで患者様のフォローをしてもらえるかがわかると紹介しやすいです）
- ・各施設の概要（カウンセリング体制、値段、カウンセラー数）などがわかる「本」（またはパンフレット）の発刊をしてはいかがでしょうか？毎年発行しなくてもよいので、全国の医療機関、保健所に配布（または販売）して、一般の人の遺伝カウンセリングへのアクセスを容易にする。（ニーズはあるが、アクセスできない人がたくさんいる。インターネットにアクセスできる人は限られている）
- ・家計図の描き方の全国的プロパガンダ
- ・教育内容ガイドライン

7. その他、ご意見・ご希望・ご感想などありましたらご記入ください。

- ・他施設の方のお話をきく貴重な機会なので、大変有意義です。
- ・今後もこうした貴重な機会に継続的に参加させてもらいたいと思います。
- ・（提示された本会議の体制は）基本的には賛成だが、似たような学会や集まりで同じような話を何度も聞かされるのは無駄。本会議ならではのことをやってほしい。

- ・診療を担う者（施設）の集まりとして機能しているのだと思っていましたが、当事者団体の方々や、遺伝カウンセラー養成課程の学生も大勢いて、会議の主旨がよくわからなくなっていました。内々の事情を話してノウハウをシェアしようと思っても、学生や患者、家族がぎいていると思うと発言しにくい。学会のようにオープンな会にしていくのか？
- ・本連絡会に患者団体を呼ぶ事は必ずしも良策とは言えないと思います。それは別の機会ですべきこ

とと思います。連絡会議メンバーの活達な議論がしぼむ可能性をなしとしません。

- ・患者の会の方の声をもっと聞けるような場があったらいいと思います。
- ・有料運営になっても頑張ってください。
- ・東京でやって欲しい。
- ・開催地：東京（人類遺伝学会と同時開催を希望）
- ・東京 or 大阪で交互での開催
- ・全国会議のみならず、地方会議を地域別に組み入れてはどうか。
- ・なぜ遺伝子医療なか？ 遺伝医療ではダメか？

第5回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加施設名簿

参加施設名	住所
<大学病院（医育機関）>	
北海道大学病院 遺伝子診療部	060-8648 札幌市北区北14条西5丁目
旭川医科大学附属病院 遺伝子診療カウンセリング室	078-8510 旭川市緑が丘東2条1-1-1
秋田大学医学部附属病院	010-8543 秋田市本道1-1-1
自治医科大学 遺伝カウンセリング室	329-0498 下野市薬師寺3311-1
獨協医科大学 総合周産期母子医療センター	321-0293 下都賀郡壬生町大字北小林880
埼玉医科大学 小児科	350-0495 入間郡毛呂山町毛呂本郷38
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	260-8677 千葉市中央区亥鼻1-8-1
日本大学医学部 先端医学系分子診断学分野	173-8610 板橋区大谷口上町30-1
日本医科大学附属病院 遺伝診療科	113-8603 文京区千駄木1-1-5
東京大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療部	113-8655 文京区本郷7-3-1
東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター 臨床ゲノム腫瘍学	108-8639 港区白金台4-6-1
順天堂大学医学部 老研センター	113-8421 文京区本郷2-1-1
東京医科歯科大学 遺伝診療外来（生命倫理センター）	113-8519 文京区湯島1-5-45
慶應義塾大学医学部 小児科	160-8582 新宿区信濃町35
東京医科大学病院	160-0023 新宿区西新宿6-7-1
東京医科大学霞ヶ浦病院 遺伝カウンセリング外来	300-0395 稲敷郡阿見町中央3-20-1
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	162-0054 新宿区河田町10-22
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	143-8541 大田区大森西6-11-1
横浜市立大学医学部 産婦人科・遺伝子診療部	236-0004 横浜市金沢区福浦3-9
北里大学医学部附属病院 遺伝診療部	228-8555 相模原市北里1-15-1
東海大学医学部附属病院	259-1193 伊勢原市下槽屋
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部	390-8621 松本市旭3-1-1
新潟大学 遺伝子診療部門	951-8520 新潟市旭町通一番町754
金沢医科大学21世紀集中学的医療センター 遺伝子医療センター	920-0293 河北郡内灘町大学1-1
名古屋大学医学部附属病院 遺伝相談室	466-8560 名古屋市昭和区鶴舞町65
名古屋市立大学 臨床遺伝医療部	467-8602 名古屋市瑞穂区瑞穂町字川澄1
藤田保健衛生大学 遺伝カウンセリング室	470-1192 豊明市沓掛町田染ヶ窪1-98
愛知医科大学医学部 内科学講座 内分泌・代謝・糖尿病内科	480-1195 愛知郡長久手町大字岩作字雁又21
三重大学医学部附属病院 オーダーメイド医療部	514-8507 津市江戸橋2-174
滋賀医科大学 臨床検査医学	520-2192 大津市瀬田月輪町
京都大学医学部附属病院	606-8507 京都市左京区聖護院川原町54
大阪医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室	569-8686 高槻市大学町2-7
大阪市立大学医学部附属病院 老年内科神経内科	545-8586 大阪市阿倍野区旭町1-4-3
大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部	565-0871 吹田市山田丘2-2
神戸大学医学部	650-0017 神戸市中央区楠町7-5-1
兵庫医科大学附属病院 臨床遺伝部	663-8501 西宮市武庫川町1-1
鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科	683-8503 米子市西町86
鳥根大学医学部 小児科	693-8501 出雲市塩冶町89-1

参加施設名		住所
<大学病院（医育機関）> つづき		
広島大学病院 遺伝子診療部	734-8551	広島市南区霞1-2-3
山口大学医学部 遺伝子診療部	755-8505	宇部市南小串1-1-1
愛媛大学医学部 周産母子センター	791-0295	東温市志津川
香川大学医学部	761-0793	木田郡三木町大字池戸1750-1
九州大学病院	812-8582	福岡市東区馬出3-1-1
福岡大学病院 遺伝医療室	814-0180	福岡市城南区七隈7-45-1
佐賀大学医学部 看護学科	849-8501	佐賀市鍋島5-1-1
熊本大学医学部 小児科	860-8556	熊本市本荘1-1-1
宮崎大学医学部 看護学科	889-1692	宮崎郡清武町木原5200
鹿児島大学病院 遺伝カウンセリング室	890-8520	鹿児島市桜ヶ丘8-35-1
<国立高度医療機関>		
国立精神・神経センター 遺伝カウンセリング室	187-8502	小平市小川東町4-1-1
国立循環器病センター	565-8565	吹田市藤白台5-7-1
国立成育医療センター 遺伝診療科	157-8535	世田谷区大蔵2-10-1
国立がんセンター研究所 腫瘍ゲノム解析・情報研究部	104-0045	中央区築地5-1-1
<その他の病院>		
千葉県こども病院 小児救急総合診療部	266-0007	千葉市緑区辺田町579-1
神奈川県立こども医療センター 遺伝科	232-8555	横浜市南区六ツ川2-138-4
独立行政法人 国立病院機構 京都医療センター	612-8555	京都市伏見区深草向畑町1
独立行政法人 国立病院機構 呉医療センター・中国がんセンター	737-0023	呉市青山町3-1
天使病院	065-8611	札幌市東区北12条東3-1-1
聖隷浜松病院 臨床遺伝部	430-8558	浜松市住吉2-12-12
<その他の大学>		
千葉大学大学院 医学研究院	260-8670	千葉県千葉市中央区亥鼻1-8-1
お茶の水女子大学大学院 人間文化創成研究科	112-8610	文京区大塚2-1-1
北里大学大学院 医療系研究科	228-8555	相模原市北里1-15-1
信州大学大学院 医学系研究科	390-8621	松本市旭3-1-1
近畿大学大学院 総合理工学研究科	577-8502	東大阪市小若江3-4-1
京都大学大学院 医学研究科	606-8507	京都市左京区聖護院川原町54
国際医療福祉大学大学院	324-8501	大田原市北金丸2600-1
神戸常盤短期大学	653-0838	神戸市長田区大谷町2-6-3
<その他>		
株式会社 ファルコバイオシステムズ	157-0077	世田谷区鎌田3-13-6
共同通信社金沢支局	920-0961	金沢市香林坊2-5-1

第5回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿

所属	氏名	Email
<大学病院（医育機関）>		
北海道大学病院 遺伝子診療部	矢部 一郎	yabe@med.hokudai.ac.jp
旭川医科大学附属病院 遺伝子診療カウンセリング室	蒔田 芳男	makita5p@asahikawa-med.ac.jp
秋田大学医学部附属病院	野口 篤子	atsuko@doc.med.akita-u.ac.jp
自治医科大学 遺伝カウンセリング室	石川 浩太郎	kotaro@jichi.ac.jp
獨協医科大学 総合周産期母子医療センター	渡辺 博	h-wata@dokkyomed.ac.jp
埼玉医科大学 小児科	大竹 明	akira_oh@saitama-med.ac.jp
埼玉医科大学 小児科	善利 裕実	zenri@saitama-med.ac.jp
埼玉医科大学 産婦人科	難波 聡	aknamba@saitama-med.ac.jp
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	野村 文夫	fnomura@faculty.chiba-u.jp
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	朝長 毅	tomonaga@faculty.chiba-u.jp
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	梅村 啓史	
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	西村 基	
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	羽田 明	ahata@faculty.chiba-u.jp
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	石井 拓磨	itakuma@faculty.chiba-u.jp
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	宇津野 恵美	
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	秋田 真美子	
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	桑野 美智子	
千葉大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング室	大町 和美	
千葉大学医学部	古川 恵美子	
千葉大学医学部附属病院 周産期母性科	長田 久夫	
千葉大学大学院 医学研究院	井上 寛規	
日本大学医学部 先端医学系分子診断学分野	中山 智祥	tnakayam@med.nihon-u.ac.jp
日本医科大学付属病院 遺伝診療科	渡邊 淳	aw3703@nms.ac.jp
日本医科大学付属病院 遺伝診療科	高橋 美保	TSN79503@biglobe.ne.jp
日本医科大学付属病院 遺伝診療科	三宅 秀彦	hidehiko@pluto.dti.ne.jp
東京大学医学部附属病院 臨床ゲノム診療部	後藤 順	gotoj-ky@umin.ac.jp
東京大学医科学研究所 ヒトゲノム解析センター臨床ゲノム腫瘍学	古川 洋一	furukawa@ims.u-tokyo.ac.jp
順天堂大学医学部 老研センター	船山 学	funayama@med.juntendo.ac.jp
東京医科歯科大学 遺伝診療外来（生命倫理センター）	吉田 雅幸	masavasc@tmd.ac.jp
慶応義塾大学医学部 小児科	小崎 健次郎	kkosaki@sc.itc.keio.ac.jp
慶応義塾大学医学部 小児科	長谷川 奉延	thaseg@sc.itc.keio.ac.jp
慶応義塾大学医学部 産婦人科学教室	安齋 純子	EZE04403@nifty.com
慶応義塾大学病院 産婦人科	中林 章	akira70126@yahoo.co.jp
慶応義塾大学病院	稲葉 育代	
東京医科大学病院		
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部	沼部 博直	hnumabe@kuhp.kyoto-u.ac.jp
東京医科大学 霞ヶ浦病院 遺伝カウンセリング外来	永瀬 晃正	tnagase@tokyo-med.ac.jp
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	松尾 真理	m-matsuo@cb3.so-net.ne.jp
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	斎藤 加代子	saito@img.twmu.ac.jp
東京女子医科大学附属遺伝子医療センター	浦野 真理	uranom@img.twmu.ac.jp
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	竹下 直樹	ntakesit@med.toho-u.ac.jp
横浜市立大学医学部 産婦人科・遺伝子診療部	平原 史樹	hirafu@med.yokohama-cu.ac.jp
横浜市立大学医学部 産婦人科・遺伝子診療部	浜之上 はるか	haruka@mb.ejnet.ne.jp
北里大学医学部附属病院遺伝診療部／大学院医療系研究科	高田 史男	ftakada@kitasato-u.ac.jp

所属	氏名	Email
<大学病院（医育機関）> つづき		
東海大学医学部附属病院	和泉 俊一郎	s-izumi@is.icc.u-tokai.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	福嶋 義光	yfukush@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	櫻井 晃洋	sakurai@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部	関島 良樹	sekijima@hsp.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	涌井 敬子	kwakui@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	山内 泰子	yasukoy@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	河村 理恵	riek@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	鈴木 八潮	
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	水内 麻子	
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	丸山 史織	
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	高澤 泰子	iden@sch.md.shinshu-u.ac.jp
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座	村山 明奈	
信州大学医学部附属病院 耳鼻咽喉科	宇佐美 真一	usami@hsp.md.shinshu-u.ac.jp
新潟大学医歯学総合病院 生命科学医療センター	中田 光	radical@med.niigata-u.ac.jp
新潟大学 遺伝子診療部門	後藤 清恵	kgoto@med.niigata-u.ac.jp
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	柿沼 宏明	p-kaki@kanazawa-med.ac.jp
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	高瀬 悦子	etsuko-t@kanazawa-med.ac.jp
名古屋大学医学部 遺伝子・再生医療センター	若林 俊彦	wakabat@med.nagoya-u.ac.jp
名古屋大学医学部附属病院 遺伝相談室	南山 誠	makotomi@med.nagoya-u.ac.jp
名古屋市立大学臨床遺伝医療部	鈴木 伸宏	og.n.suz@med.nagoya-cu.ac.jp
藤田保健衛生大学 遺伝カウンセリング室	大江 瑞恵	otamae@fujita-hu.ac.jp
愛知医科大学医学部	大竹 千生	lzotogar@amugw.aichi-med-u.ac.jp
愛知医科大学医学部 内科学講座 内分泌・代謝・糖尿病内科	高木 潤子	jutakagi@aichi-med-u.ac.jp
三重大学医学部附属病院 オーダーメイド医療部	中谷 中	nakatani@clin.medic.mie-u.ac.jp
滋賀医科大学 臨床検査医学	茶野 徳宏	chano@belle.shiga-med.ac.jp
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部	小杉 眞司	kosugi@kuhp.kyoto-u.ac.jp
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部	澤井 英明	sawai@pbh.med.kyoto-u.ac.jp
京都大学大学院 医学研究科遺伝医学講座分子病診療学	藤田 潤	jfujita@virus.kyoto-u.ac.jp
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻	浦尾 充子	urao@pbh.kyoto-u.ac.jp
大阪医科大学附属病院 遺伝カウンセリング室	宮崎 彩子	cli006@poh.osaka-med.ac.jp
大阪市立大学医学部附属病院 老年内科神経内科	嶋田 裕之	h.shimada@med.osaka-cu.ac.jp
大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部	西田 千夏子	nishida@hp-gensel.med.osaka-u.ac.jp
大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部	吉津 紀久子	yoshizuk@hosp.med.osak.ac.jp
大阪大学医学部附属病院 未来医療センター	飯田 妙	
神戸大学医学部	西尾 久英	nishio@med.kobe-u.ac.jp
兵庫医科大学附属病院 臨床遺伝部	玉置 知子	tomokots@hyo-med.ac.jp
鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科	難波 栄二	enanba@grape.med.tottori-u.ac.jp
鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科	水田 栄之助	einosuke@kc4.so-net.ne.jp
鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科	笠城 典子	kasa3@grape.med.tottori-u.ac.jp
鳥根大学医学部 小児科	長谷川 有紀	yukirin@med.shimane-u.ac.jp
広島大学病院 遺伝子診療部	兵頭 麻希	maki0825@hiroshima-u.ac.jp
広島大学	中込 さと子	nakagomi@hiroshima-u.ac.jp
広島大学病院 原爆放射線医学科学研究所	丸山 博文	hmaru@hiroshima-u.ac.jp
山口大学医学部 遺伝子診療部	末広 寛	ysuehiro@yamaguchi-u.ac.jp
愛媛大学医学部 周産母子センター	松原 圭一	keiichi@m.ehime-u.ac.jp
香川大学医学部	黄 政龍	chuang@kms.ac.jp

所属	氏名	Email
<大学病院（医育機関）> つづき		
九州大学病院	大賀 正一	ohgas@pediatr.med.kyushu-u.ac.jp
福岡大学病院 遺伝医療室	井上 貴仁	tinoue@minf.med.fukuoka-u.ac.jp
佐賀大学医学部 看護学科	大田 明英	ohtaa1@med.saga-u.ac.jp
熊本大学医学部 小児科	遠藤 文夫	fendo@gpo.kumamoto-u.ac.jp
宮崎大学医学部 看護学科	野間口 千香穂	chikahou@fc.miyazaki-u.ac.jp
鹿児島大学病院 遺伝カウンセリング室	池田 敏郎	ikedam2.kufm.kagoshima-u.ac.jp
<国立高度医療機関>		
国立成育医療センター 遺伝診療科	小崎 里華	kosaki-r@ncchd.go.jp
国立精神・神経センター 武蔵病院 遺伝カウンセリング室	池上 弥生	yikegami@ncnp.go.jp
国立精神・神経センター 武蔵病院 遺伝カウンセリング室	大口 恵子	koguchi@ncnp.go.jp
国立循環器病センター	森崎 裕子	hirokom@ri.ncvc.go.jp
国立がんセンター研究所 腫瘍ゲノム解析・情報研究部	吉田 輝彦	tyoshida@ncc.go.jp
国立がんセンター研究所 腫瘍ゲノム解析・情報研究部	牛尼 美年子	mushiana@gan2.res.ncc.go.jp
<その他の病院>		
国立病院機構 京都医療センター／臨床研究センター	臼井 健	tusui@kyotolan.hosp.go.jp
千葉県こども病院 小児救急総合診療部	高柳 正樹	m.tkyng@mc.pref.chiba.lg.jp
神奈川県立こども医療センター 遺伝科	黒澤 健司	kkuros@bekkoame.ne.jp
神奈川県立こども医療センター 遺伝科	吉橋 博史	h-yoshi@jd5.so-net.ne.jp
神奈川県立こども医療センター 遺伝科	古谷 憲孝	
呉医療センター・中国がんセンター	佐村 修	samurao@kure-nh.go.jp
天使病院（北海道医療大学・個性差健康科学研究所）	太田 亨	ohta@hoku-iryu-u.ac.jp
聖隷浜松病院 臨床遺伝部	西尾 公男	k-nishio@ss.iij4u.or.jp
聖隷浜松病院 臨床遺伝部	元重 京子	m-kyoto@do2.enjoy.ne.jp
<その他の大学>		
お茶の水女子大学大学院 人間文化創成研究科特設遺伝カウンセリングコース	田村 智英子	c_tamura@t3.rim.or.jp
お茶の水女子大学大学院 人間文化創成研究科特設遺伝カウンセリングコース	山本 佳世乃	
近畿大学大学院 総合理工学研究科理学専攻遺伝カウンセラー養成課程	田村 和朗	tamura@life.kindai.ac.jp
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	村上 裕美	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	小野 晶子	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	友田 茉莉	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	西山 深雪	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	荒井 優気	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	各務 好美	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	鳥嶋 雅子	
京都大学大学院 医学研究科社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラーコース	山本 あゆみ	
京都大学大学院 医学研究科人間健康科学系／医学部保健学検査技術科学	船渡 忠男	tfunato@hs.med.kyoto-u.ac.jp
国際医療福祉大学	大熊 由紀子	yuki@spa.nifty.com
神戸常盤短期大学	上田 國寛	ueda@kobe-tokiwa.ac.jp
<その他>		
株式会社 ファルコバイオシステムズ遺伝子事業部	横山 士郎	s-yokoyama@mail.falco.co.jp
株式会社 ファルコバイオシステムズ遺伝子事業部	藤森 浩	h-fujimori@mail.falco.co.jp
共同通信社金沢支局	佐分利 幸恵	saburi.yukie@kyodonews.jp

「第6回 全国遺伝子医療部門連絡会議」開催予定

日時： 2008年11月22日（土）午後

場所： 北里大学 白金キャンパス

当番施設：北里大学

研究成果の刊行に関する一覧表

書籍

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
福嶋義光, 玉井真理子	遺伝医療と倫理・法・社会	監修：福嶋義光 編集：玉井真理子	遺伝医療と倫理・法・社会	メディカルドゥ	東京	2007	1-215
福嶋義光	我が国の遺伝医療の充実に向けた取り組み：ガイドラインの整備と遺伝カウンセリング体制の構築	監修：水谷修紀, 吉田雅幸	遺伝医療をとりまく社会 その科学的・倫理的アプローチ	ブレーン出版	東京	2007	95-101
千代豪昭・滝澤公子	遺伝カウンセラー	千代豪昭, 滝澤公子	遺伝カウンセラー	真興交易医書出版	東京	2006	1-150
千代豪昭	クライアント中心型の遺伝カウンセリング	千代豪昭	クライアント中心型の遺伝カウンセリング	オーム社	東京	2007	印刷中

雑誌

発表者氏名	論文タイトル名	発表誌名	巻号	ページ	出版年
The International HapMap Consortium (composed of 72 institutes, including <u>Fukushima Y</u>)	A second generation human haplotype map of over 3.1 million SNPs.	Nature	449	851-861	2007
The International HapMap Consortium (composed of 72 institutes, including <u>Fukushima Y</u>)	Genome-wide detection and characterization of positive selection in human populations.	Nature	449	913-918	2007
Yoshida K, Wada T, <u>Sakurai A</u> , Wakui K, Ikeda S, <u>Fukushima Y</u>	Nation wide survey on predictive genetic testing for late-onset, incurable neurological diseases in Japan.	J Hum Genet	52	675-679	2007
<u>Sakurai A</u> , Katai M, Yamashita K, Mori J, <u>Fukushima Y</u> , Hashizume K	Long-term follow-up of patients with multiple endocrine neoplasia type 1.	Endocrine Journal	54	295-302	2007

Rotimi C, Leppert M, Matsuda I, Zeng C, Zhang H, Adewumola C, Ajiaye I, Aniagwu T, Dixon M, Fukushima Y, Macer D, Marshall P, Nkwodimma C, Peiffer A, Royal C, Suda E, Zhao H, Wang VO, McEwen J, International HapMap Consortium	Community engagement and informed consent in the International HapMap project	Community Genetics	10	186-198	2007
Kosho T, Takahashi J, Momose T, Nakamura A, Sakurai A, Wada T, Yoshida K, Wakui K, Suzuki T, Kasuga K, Nishimura G, Kato H, Fukushima Y	Mandibuloacral dysplasia and a novel LMNA mutation in a woman with severe progressive skeletal changes	Am J Med Genetics	43A	2598-2603	2007
福島義光	遺伝学的検査実施時のガイドライン	総合臨床	56(2)	361-362	2007
涌井敬子, 福島義光	検査じょうほう室 診療支援 遺伝学的検査に関する注意点	検査と技術	35(2)	162-165	2007
櫻井晃洋, 木村貞治, 福島義光, 多田剛, 相澤徹	グループワークを中心とした医学科・保健学科合同新入生ゼミナールの実施	医学教育	38(1)	23-28	2007
山内泰子, 金井誠, 福島義光	[臨床遺伝学 診療に必要な最新情報]産婦人科診療で臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーの役割	臨床婦人科産科	61巻9号	1106-1113	2007
和田敬仁, 福島義光	近親婚のリスクと遺伝カウンセリング	日本医事新報	4338	96-97	2007
千代豪昭・田村智英子	専門職遺伝カウンセラーの養成	医学のあゆみ	219(4)	276-277	2006
千代豪昭	遺伝カウンセリングの歴史	臨床眼科	60(12)	1891-1897	2006
千代豪昭	遺伝カウンセリングの目標と準備	臨床眼科	60(13)	2017-2025	2006
千代豪昭	ロジャースのカウンセリング理論	臨床眼科	61(1)	27-33	2007
千代豪昭	カウンセラーの基本的態度とコミュニケーション・スキル(1)	臨床眼科	61(2)	175-183	2007

千代豪昭	カウンセラーの基本的態度とコミュニケーション・スキル(2)	臨床眼科	61(3)	299-309	2007
千代豪昭	遺伝カウンセリングに役立つ心理介入の理論と技術	臨床眼科	61(4)	501-511	2007
千代豪昭	遺伝確率に関する情報提供とカウンセリング技法	臨床眼科	61(5)	727-737	2007
千代豪昭	遺伝カウンセリングにおける「説得」の理論と技術の応用	臨床眼科	61(6)	943-952	2007
千代豪昭	「悪い知らせ」の伝え方と援助技法	臨床眼科	61(7)	1167-1178	2007
千代豪昭	遺伝カウンセリングと倫理問題(1)	臨床眼科	61(8)	1391-1401	2007
千代豪昭	遺伝カウンセリングと倫理問題(2)	臨床眼科	61(9)	1611-1622	2007
千代豪昭	遺伝カウンセリングの記録方法	臨床眼科	61(10)	1817-1828	2007
四元淳子, 千代豪昭	遺伝カウンセリングにおける遺伝情報の収集	臨床眼科	61(12)	2009-2020	2007

200707021A (分冊 $\frac{1}{3}$)

厚生労働科学研究費補助金

ヒトゲノム・再生医療等研究事業

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

平成19年度 総括研究報告書

研究成果の刊行物・別刷 分冊 1 / 3 (書籍)

主任研究者 福嶋 義光

平成20(2008)年3月

研究成果の刊行物（書籍）一覧

著者氏名	論文タイトル名	書籍全体の編集者名	書籍名	出版社名	出版地	出版年	ページ
福嶋義光, 玉井真理子	遺伝医療と倫理・法・社会	監修：福嶋義光 編集：玉井真理子	遺伝医療と倫理・法・社会	メディカルドゥ	東京	2007	1-215
福嶋義光	我が国の遺伝医療の充実 に向けた取り組み：ガイド ラインの整備と遺伝カウ ンセリング体制の構築	監修：水谷修紀, 吉田雅幸	遺伝医療をとりまく社会 その 科学的・倫理的アプローチ	ブレーン出版	東京	2007	95-101
千代豪昭・ 滝澤公子	遺伝カウンセラー	千代豪昭, 滝澤公 子	遺伝カウンセラー	真興交易医書出版	東京	2006	1-150
千代豪昭	クライアント中心型の遺 伝カウンセリング	千代豪昭	クライアント中心型の遺伝カウ ンセリング	オーム社	東京	2007	印刷中

ISBN978-4-944157-90-7

C3045 ¥3238E

定価：3,400円（本体 3,238円＋税）



9784944157907



1923045032388

遺伝医療と倫理・法・社会

監修 福嶋義光

編集 玉井真理子

メディカルドウ

遺伝 医療と 倫理 ・ 法 ・ 社会

監修 福嶋義光
編集 玉井真理子
(信州大学医学部)

株式会社メディカルドウ

発行 株式会社メディカルドウ
<http://www.medicaldo.co.jp>

遺伝 医療と 倫理 ・ 法 ・ 社会

刊行に寄せて

武部 啓

遺伝医療は医学の新しい領域であり、これまでの医学・医療の概念に加えて倫理、法、社会などとの接点が極めて多くかつ大きい。また、本書の第3部に取り上げられている課題からも理解できるように、国際的な視点を重視しなければならない分野である。私は1992年から10年間、ヒトゲノム解析国際組織（HUGO）の国際倫理委員会で委員（後半の5年間は副委員長）を務めた経験から、日本において医療と社会の関係に遺伝という問題意識を導入することの必要性を痛感してきた。

日本の医学・医療において、遺伝は重視されてきたとはとうてい言えない分野である。医学部、医科大学などで「遺伝」を標榜している講座や研究室は近年増えつつある。十数年前までは、医学部医学科の遺伝学講座は大阪大学、筑波大学、兵庫医科大学の3校に限られていたが、最新の医育機関名簿では研究所などを含めれば80校中30校以上に広義の遺伝・遺伝子関係の講座や部門が設置されている。これはかつて免疫学や老年医学などの講座が新設された、新しい医学への発展期が再来したかの印象であり、遺伝医学・医療がいよいよ定着しつつあることの現れといえよう。

私が生命倫理に関わるようになったのは、20年以上前の京都大学医学部在任中に「医の倫理委員会」の委員に任命されたからである。当時は委員の資格などの規定もなく、一人ぐらい医学部出身でない（私は理学部卒）委員がいたほうがよいからと選ばれた。しばらくして倫理的な判断を求められる議題の多くに遺伝が関与していて、医師や研究者がどのように対処すべきか戸惑っていることを感じた。遺伝を専門とする委員が私だけであったため、私はしばしばMcKusickのカタログを持参して、まず疾患を説明してから倫理的問題点の審議に入り、後に最高裁判事になられた奥田昌道法学部教授（当時）から、すごい字引のような本ですねと感心されたりした。審議の過程では、欧米の文献による症例と日本の

例では、それぞれの遺伝性疾患の頻度が異なったり、見かけ上の症状が一致しないなど、日本人（あるいはアジア人）の遺伝学についての検討が必要であったり、倫理観も欧米と日本では大きく異なることなどに毎回苦慮した。具体的には、世界保健機関（WHO）の指針と日本政府の3省指針は血縁者への告知で基本的に違っている。このような見地から、本書の計画には、日本人を対象とするとともに、日本の倫理観を西欧のそれと対比させるなどの、本格的な遺伝倫理の論議が初めて展開されることを高く評価したい。

近年、遺伝子やDNAなどの言葉が世間に普及し、例えばこれまで社風や伝統などと表現されてきたのが「〇〇社の遺伝子」や「〇〇のDNA」などと書かれることが多く、本のタイトルだけでも数十冊になり、マンガやポルノ本まである。ところが「遺伝」という言葉は社会に全く広まっておらず、本のタイトルでも遺伝学の専門書以外には1冊もない。このことは遺伝医療と社会の関係を考えるうえで重視してほしい視点である。おそらく遺伝学の専門研究者以外のいわゆる学者であっても、「遺伝」には違和感があるのではないだろうか。本書がそのような大きなギャップを埋め、遺伝医療と社会の接点となって、遺伝を正しく理解していただく原点の役割を果たすことを期待したい。

刊行に寄せて	武部 啓	004
第1部 総論		
1. 遺伝医療と社会	福岡義光	010
2. 遺伝医療と倫理	霜田 求	020
トピック 1. ワトソンとヒトゲノム ELSI	玉井真理子	032
第2部 各論：遺伝医療の現場から		
(1) 遺伝医療の各領域から		
1. 染色体異常	古庄知己	036
2. 小児神経疾患	和田敬仁	050
3. 遺伝性・家族性腫瘍と共に生きること	片井みゆき	060
4. 遺伝性神経難病	中村昭則	071
5. 出生前診断	金井 誠	080
6. 複数診療科にまたがる疾患	櫻井晃洋・古庄知己	089
(2) 遺伝医療の各側面		
1. 遺伝学的検査	涌井敬子	098
2. 遺伝看護の実践 - クライエントに寄り添う	山下浩美	111
3. 遺伝子解析と倫理審査	小杉真司	121
4. 遺伝医療とインターネットの活用	沼部博直	128
トピック 2. 遺伝子診断と生命保険	関島良樹・玉井真理子	136
第3部 各論：倫理的・法的・社会的問題の観点から		
1. 神経疾患の発症前遺伝子診断	吉田邦広・玉井真理子	142
2. 血縁者への遺伝情報開示 - 米国での裁判例から	山本龍彦	150
3. イギリスにおける遺伝医療に関する社会的議論の啓発活動 - ELSI 関連活動団体の動向を中心に	渡部麻衣子	165
4. ドイツにおける遺伝子診断の規制について	堂園俊彦	177
トピック 3. 連邦遺伝子差別禁止法案	吉田仁美	192
おわりに	玉井真理子	195
資料：遺伝学的検査に関するガイドライン		198
索引		214

片井みゆき	信州大学医学部地域医療人育成センター 委嘱講師 / 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 / 加齢総合診療科・内分泌代謝内科
金井 誠	信州大学医学部附属病院産科婦人科 講師 / 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
古庄 知己	信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野 嘱託講師 / 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
小杉 真司	京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻健康管理学講座医療倫理学分野 教授 / 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部
櫻井 晃洋	信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野 助教授 / 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
霜田 求	大阪大学大学院医学系研究科予防環境医学専攻社会環境医学講座医の倫理学分野 助教授
関島 良樹	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脳神経内科、リウマチ・膠原病内科 助教授
武部 啓	京都大学医学部 名誉教授 / 近畿大学大学院遺伝カウンセラー養成課程客員教授
玉井真理子	信州大学医学部保健学科 助教授 / 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
堂園 俊彦	東京大学大学院医学系研究科生命・医療倫理人材養成ユニット 特任助手
中村 昭則	国立精神・神経センター神経研究所遺伝子疾患治療研究部細胞治療研究室室長
沼部 博直	京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻健康管理学講座医療倫理学分野 助教授 / 京都大学医学部附属病院遺伝子診療部
福岡 義光	信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野 教授 / 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 部長
山下 浩美	信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 専属看護師 / 信州大学医学部附属病院看護部 副看護師長
山本 龍彦	桐蔭横浜大学法学部法律学科 専任講師
吉田 邦広	信州大学医学部附属病院脳神経内科、リウマチ・膠原病内科 助教授 / 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
吉田 仁美	関東学院大学法学部法律学科 助教授
涌井 敬子	信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野 嘱託講師 / 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
和田 敬仁	信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野 嘱託講師 / 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
渡部麻衣子	Department of Sociology, The University of Warwick / 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学教室 特別研究員

第1部

総論

1. 遺伝医療と社会

福嶋 義光

ヒトゲノム解析研究の進展により、遺伝情報は急速に日々の診療の場で利用されるようになってきている。疾病の予知・予防および個別化医療の基礎となる遺伝情報の有用性は極めて高いが、一方では、①個人に関する遺伝的易罹病性を予見しうること、②世代を超えて、子孫を含めた家族・集団に対して重大な影響を与えること、③試料収集の時点では必ずしも明らかにはされていない情報を含みうること、④個人または集団に対する文化的な重要性を有しうること（UNESCO：ヒト遺伝情報に関する国際宣言、2003年）など通常の医療情報とは異なる側面があるため、慎重な取り扱いが求められている。

はじめに

遺伝医療とは、決して遺伝病患者のための医療だけを意味しているのではない。遺伝学の知識が役立てられるすべての医療と理解すべきである。確かに、従来の遺伝学は主にまれで重篤な単一遺伝子疾患や染色体異常を対象に研究が行われ、医療としての役割も診断および情報提供が中心で、治療・治癒に結びつけることができるものは限られていた。また、その恩恵を被ることのできる人々も、多く見積もっても全人口の数%に過ぎず、医学・医療全体からみると大きな分野とは考えられてこなかった。

しかし、1990年代からのヒトゲノム解析研究および遺伝医学研究の急速な進展により、ほぼすべての疾患の発症に遺伝子が関係していることが明らかにされつつあり、遺伝医療の概念も大幅な変更をせまられている。すなわち、遺伝医

キーワード

遺伝、遺伝病、遺伝学、生殖細胞系列変異、体細胞変異、遺伝子至上主義、多因子疾患のリスク判定、遺伝学的検査の有用性、ガイドライン、遺伝カウンセリング、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、全国遺伝子医療部門連絡会議

療の対象はまれな疾患の患者だけではなく、ほぼすべての疾患、すべての患者・家族、したがって社会を構成するすべての人々が関与しうる医療分野となったのである。

このような状況下、遺伝医療、特にわが国の遺伝医療には解決すべき課題が山積している。本稿では、わが国の遺伝医療が直面している課題と、それに対応するための様々な取り組みについて述べてみたい。

I. わかりにくい遺伝・遺伝学の概念

1. 遺伝と遺伝病

遺伝とは親から子へその体質を伝える仕組みであり、その担い手が遺伝子で、生命の設計図にあたる。遺伝病というと、遺伝する病気で、両親が正常であれば遺伝病の子は生まれず、あるいは自分は健康なので遺伝病とは関係がないと思っている人が多い。しかし、遺伝病とは遺伝する病気という意味ではなく、染色体や遺伝子など遺伝要因が発症に関係している病気である。正常な両親からも遺伝病の子どもが生まれる可能性があり、現在は健康な人でも将来、遺伝病を発症する可能性がある。遺伝病は対岸の火事ではなく、誰にとっても身近な問題であり、人類はみな遺伝上の問題を抱えているといえるのだが、わが国では遺伝教育が十分になされていないこともあり、この点についての社会的認知度は極めて低い。

2. 遺伝学のイメージ

遺伝学は生物の種間の差異、種内集団間の差異、および個体間の差異を研究する多様性の科学であり、これらの差異を規定しているのは主として遺伝子であることから、遺伝子そのものや遺伝子発現、あるいは遺伝形質などを研究するのが遺伝学であると考えられている。しかし、遺伝学のイメージとしては、まれな遺伝病など特定の家系で世代を超えて伝わる形質を研究する遺伝学、細胞生物学や分子生物学の基礎科学としての遺伝学、あるいは新しい産業を生み出すバイオテクノロジーとしての遺伝学など様々であり、遺伝学の幅広い分野の全体像を理解することは容易なことではない。

3. 生殖細胞系列変異と体細胞変異

近年様々な遺伝子解析技術が開発され、種々の遺伝子・DNAなどを用いた検査が可能となっているが、生殖細胞系列変異を明らかにする検査と体細胞変異を明らかにする検査とでは、遺伝カウンセリングの必要性や倫理的課題などが全く

異なる。

生殖細胞系列変異とは、その個体が形成されるもととなった精子あるいは卵子（生殖細胞）の段階ですでにその変異が存在している、すなわち受精卵の段階で存在している遺伝子変異のことであり、その個体のもつ細胞すべてに共通して存在している。この変異は生涯変化することがなく、また血縁者とも共有している可能性がある。一方、体細胞変異とは、体の細胞のごく一部の細胞だけに後天的に生じた変異である。癌細胞にみられる変異がその代表である。変異をもつ細胞（癌細胞など）以外の細胞にはこの変異は存在せず、次世代に受け継がれることも、血縁者が共有しているということもない。

ほぼ同じ技術を用いて行われる検査であっても、生殖細胞系列変異を明らかにする検査と体細胞変異を明らかにする検査との違いを明確に認識して行う必要がある。

II. 遺伝情報を適切に扱うための留意点

1. 遺伝要因と環境要因

「小泉内閣の遺伝子」「ホンダのDNA」など、遺伝子やDNAは変化せず、代々伝わっていくものというイメージで世の中に浸透している。ここで気をつけなければならないのは、遺伝子がすべてを決めているという遺伝子至上主義である。遺伝子が決められたからといって、そのことが即、発病というわけではない。遺伝子型と発病との間には、他の遺伝子との相互作用や環境要因の影響など複雑な要因が関与していることを理解する必要がある。フェニールケトン尿症を例に考えてみたい。遺伝子の変異によりフェニールアラニン水酸化酵素が欠損している赤ちゃんは、通常のミルクを飲むと、高フェニールアラニン血症となり、知的障害を引き起こす。これは生まれつきの遺伝子型に、通常のミルクを飲むという環境要因が重なり、発病（知的障害）に至ったと考えられる。現在、わが国で行われている新生児スクリーニング検査で、生後数日以内にフェニールケトン尿症であることがわかると、通常のミルクではなく、低フェニールアラニンミルクを飲ませ、高フェニールアラニン血症を防ぐことにより、発病（知的障害）を予防することができる。生まれつきの遺伝子型を変えることはできないが、その情報を適切に利用することにより、環境要因を変化させ、発病を防ぐことができる例である。遺伝医療の基本的な考え方は遺伝子を変化させるのではなく、疾病の予防、健康増進のために遺伝情報を適切に利用することである。

2. 多因子疾患のリスク判定

現在、高血圧、糖尿病、心筋梗塞、アルツハイマー病、アレルギー疾患、骨粗鬆症などの多因子疾患の遺伝要因の解明に関する研究が進められている。その研究の中には、その疾患の発症に関連すると考えられる遺伝子の遺伝子多型 (SNPs) 頻度を患者群と健常群でみて、それぞれの遺伝子多型ごとの発症リスクを明らかにするものがある。この研究で、発症リスクが高くなる遺伝子多型を明らかにすることができれば、その疾患の病態解明につながり、ひいては新しい治療法・予防法の開発も期待でき、新しい医学の創造にもつながるので、このような研究を推進することにはたいへん大きな意義がある。しかし、この発症リスクの情報がすぐに医療の場で役立つものであるかについては、慎重に検討する必要がある。

アポリポタンパクの遺伝子多型とアルツハイマー病の発症リスクを例に考えてみよう。アポリポタンパクには、apo E2, apo E3, apo E4 の3型がある。現在わかっていることは、健常者集団では apo E4 をもつ人の頻度はおよそ10%であるが、アルツハイマー病患者集団では apo E4 をもつ人の頻度は約40%である。したがって、apo E4 をもっている人はアルツハイマー病の発症に関して、高リスクであるといえる。それでは、現在、健康な人がアポリポタンパクの遺伝子多型の検査を行い、apo E4 をもっていることがわかった場合、この人がアルツハイマー病に罹患する可能性はどの程度なのだろうか。一般集団のアルツハイマー病の生涯罹患率を3%と仮定し、10000人の集団を考えてみよう。10000人の集団のうち、アルツハイマー病になるのは3%なので、患者は300人いることになる。そのうち、apo E4 陽性者は40%なので、患者で apo E4 陽性の人は120人いるということになる。一方、アルツハイマー病にならない人は、10000 - 300 = 9700人いることになり、その10%が apo E4 陽性なので、健常者で apo E4 陽性の人は970人いることになる。これらをまとめると、この10000人の集団には apo E4 陽性者が 120 + 970 = 1090人いて、そのうち発症するのは120人だけということになり、apo E4 陽性者が発症する可能性は $120/1090 = \text{約} 11\%$ ということになる。一般頻度が3%であることに比べると、確かに発症リスクは高くなるが、apo E4 が陽性であっても、9割近くの人にはアルツハイマー病を発症しないのである。apo E4 陽性者のための予防薬や治療薬が開発されてくれば、アポリポタンパクの遺伝子多型検査は医学的に意味をもつが、対処する方法がない現状では、この検査に医学的メリットはない。あくまでもアルツハイマー病の発症機序解明のために明らかにされた研究成果の1つにすぎず、遺伝子診断として医

療に直接役立てられるものではない。本人の健康管理に役立たないだけでなく、本人をただ不安に陥れることにもなりかねない。また正確な遺伝についての知識が普及していない現在の社会においては、「なりやすい」という情報が漏洩された場合には、入学試験、就職、結婚などに際し、不利益となる危険性を含んでいる。生涯変化しない遺伝子情報は偏見・差別と表裏一体であり、その扱い方には十分な注意が必要である。遺伝子差別のない社会にするためには、初等教育において遺伝学教育を適切に行う必要がある。

3. 遺伝学的検査の有用性の評価

現在様々な遺伝学的検査が臨床の場に導入されつつあるが、そのためには、個々の遺伝学的検査の有用性を ACCE の観点、すなわち① analytical validity (分析的妥当性)、② clinical validity (臨床的妥当性)、③ clinical utility (臨床的有用性)、④ ethical legal social implications (倫理的・法的・社会的問題の解決) の4つの側面から評価する必要があるとされている。

分析的妥当性とは、検査法が確立しているかどうか、安定した結果が得られるか、精度管理がきちんと行われているかなど検査施設ごとに評価されるべきものである。

臨床的妥当性とは、検査結果の意味づけが十分になされているか、すなわち、感度、特異度、陽性的中率などのデータがそろっているかどうかである。感度とは患者の中で検査結果が陽性と判定される者の割合、特異度とは非罹患患者の中で検査結果が陰性と判定される者の割合、陽性的中率とは検査結果が陽性と判定された者のうち本当に患者である者の割合である。現状では、多因子疾患の感受性検査で臨床的妥当性が確立しているものはほとんど存在していないことを十分認識しておく必要がある。

臨床的有用性とは、検査の対象となっている疾患の予防法や治療法があるかどうかである。当然、治療法・予防法のある疾患の発症前検査はその検査結果によって、よりよい医療の提供が可能となるので、その遺伝学的検査の有用性は高い。

倫理的・法的・社会的問題の解決とは、遺伝学的検査の結果が遺伝的差別の対象になるかどうかである。遺伝学的検査の結果、よりよい医療の提供が可能となる場合であっても、個人の医療情報の守秘が十分ではない医療体制で、遺伝学的検査が漏洩され、そのことにより、その個人が職を失ったり、保険を解約されたりするような社会環境においては、遺伝学的検査は意味をもたない。遺伝子差別を引き起こさないような社会を構築しておく必要がある。

III. 遺伝医療に関連するわが国の取り組み

1. 遺伝医療に関連するガイドラインの整備

従来、わが国では遺伝情報の取り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年）」⁺¹に記載されていたが、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年）」⁺²があるのみで、国としての方針は示されていなかった。しかし、厚生労働省では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」⁺³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」（2003年8月公表）などを参考とすべきであることを記載し、わが国の遺伝情報の扱い方についての方針が定まった。

「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」 （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。