

## 監修者 / 編集者プロフィール

監修：福嶋 義光 (ふくしま よしみつ)

1977年 北海道大学医学部卒業  
北海道大学医学部小児科学教室入局  
1981年 神奈川県立こども医療センター遺伝科 医員  
1985年 埼玉県立小児医療センター遺伝科 医長  
1986年 米国ニューヨーク州立ロズウェルパーク記念研究所人類遺伝部留学  
(ヒト遺伝子マッピングの研究)  
1988年 埼玉県立小児医療センター遺伝科 医長に復職  
1995年 信州大学医学部衛生学講座 教授  
2000年 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 部長 (兼任)  
2002年 信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野 (講座名変更) 教授

編集：玉井 真理子 (たまい まりこ)

1991年 東北大学大学院教育学研究科博士後期課程単位取得退学  
1996年 信州大学医療技術短期大学部 講師  
1998年 同学部 助教授  
2002年 信州大学医学部保健学科 助教授

## 遺伝医療と倫理・法・社会

定 価：3,400円 (本体 3,238円+税)

2007年2月20日 第1版 第1刷発行

監 修 福嶋 義光

編 集 玉井 真理子

発行人 大上 均

発行所 株式会社 メディカル ドウ

〒550-0004

大阪市西区靱本町1-6-6 大阪華東ビル

TEL. 06-6441-2231 / FAX. 06-6441-3227

E-mail: home@medicaldo.co.jp

URL: http://www.medicaldo.co.jp

振替口座 00990-2-104175

印刷 北東工業株式会社

©MEDICAL DO CO., LTD. 2007 Printed in Japan

・本容の複製権・翻訳権・上映権・譲渡権・公衆送信権 (送信可能化権を含む) は株式会社メディカルドウが保有します。

・ICIS (財団法人著作権管理システム委託出版物)

本書の無断複写は著作権法上での例外を除き禁じられています。複写される場合は、そのつど事前に、

財団法人著作権管理システム (電話 03-3817-5670, FAX 03-3815-8199) の許諾を得てください。

ISBN978-4-944157-90-7



## 我が国の遺伝診療の充実にに向けた取り組み ：ガイドラインの整備と遺伝カウンセリング体制の構築

岡山大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野 岡山大学医学部附属病院遺伝子診療部

福岡義光

### I. はじめに

ヒト遺伝情報は、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得ること、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得ること、4) 個人又は集団に対する文化的な重要性を有し得ること (UNESCO: ヒト遺伝情報に関する国際宣言、2003)、など通常の医療情報とは異なる側面があるため、慎重な取扱いが求められている。本稿では、我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いくつかの取組みについて述べてみたい。

### II. 遺伝診療に関連するガイドラインの整備

我が国では、個人情報保護法の2005年4月全面施行に伴い、医療、研究、産業のそれぞれの分野における適切な個人情報の取扱いに関するガイドラインが作成され、その中にUNESCOの「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」の趣旨が盛り込まれている。

診療の場において参照すべきガイドラインは次の二つであるが、両者とも遺伝情報を扱う際の遺伝カウンセリングの重要性が記載されている。

1) 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」<<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>>

個人情報保護法が2005年4月に完全施行となることを受けて、厚生労働省は「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」を作成した。個人情報の中でも遺伝情報は特殊であることから、ガイドラインの10番目の項目に「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」を設け、「医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者により、遺伝カウンセリングを実施する必要がある」と記載している (表1-1)。

表 1-1 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(2004.12.24 告示)

## 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指針を参考とし、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。

2) 遺伝医学関連 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」(日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本産科婦人科学会、日本小児遺伝学会、日本人類遺伝学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本マススクリーニング学会、日本臨床検査医学会 [以上五十音順]、家族性腫瘍研究会) < <http://jshg.jp/> >

1) の厚生労働省のガイドラインでは診療の場で用いられる遺伝情報の扱い方の原則のみを示しているが具体的には厚生労働省のガイドラインにも正式に引用されている本ガイドラインを参照すべきである。

本ガイドラインでは最初に総論として、I. 本ガイドラインの対象、II. 遺伝学的検査の実施、III. 遺伝学的検査の結果の開示、IV. 遺伝学的検査と遺伝カウンセリングが記載されており、そのあとに各論として、V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点の項が設けられ、遺伝学的検査が考慮される 6 つの場面 (1. 発症者を対象とする遺伝学的検査、2. 保因者の判定を目的とする遺伝学的検査、3. 発症予測を目的とする遺伝学的検査 [発症前検査および易罹患性検査]、4. 薬物に対する反応性の個体差を判定することを目的とする遺伝学的検査、5. 出生前検査と出生前診断、6. 新生児マススクリーニング検査) における留意点が詳細に記載されている。

## III. 遺伝カウンセリング

## 1) 遺伝カウンセリングの定義

遺伝カウンセリングとは、遺伝性疾患の患者・家族またはその可能性のある人 (クライアント) に対して、生活設計上の選択を自らの意思で決定し行動できるよう臨床遺伝学的診断を行い、医学的判断に基づき適切な情報を提供し、支援する医療行為である。遺伝カウンセリングにおいてはクライアントと遺伝カウンセリング担当者との良好な信頼関係に基づき、様々なコミュニケーションが行われ、この過程で心理的・精神的援助がなされる。遺伝カウンセリングは決して一方的な遺伝医学的情報提供だけではないことに留意すべきである。

## 2) 遺伝カウンセリングの対象

遺伝カウンセリングが必要とされる状況は様々である。発端者 (患者) とクライアントとの関係、および心配している対象とクライアントとの関係に注目することにより、遺伝カウンセリングの状況を、1) 出生前 (prenatal)、2) 小児期 (pediatric)、3) 成人期 (adult) の 3 群に分類することができる。

## a. 出生前遺伝カウンセリング (prenatal genetic counseling)

妊娠中の胎児あるいはこれから妊娠を考える際のリスクについての遺伝カウンセリングである。高齢妊娠、近親結婚、母体血清マーカーテスト陽性、超音波検査で胎児の形態異常が発見された場合、習慣流産、妊娠中の薬剤の服用、出生前診断の希望など産科診療と密接な関係のある問題を扱う。

## b. 小児期遺伝カウンセリング (pediatric genetic counseling)

先天異常など小児期発症の疾患に罹患している患者についての正確な診断と情報提供、その患者の両親から生まれる次子、あるいは両親の兄弟から生まれる子のリスクについての遺伝カウンセリングである。小児期遺伝カウンセリングでは、発端者の診断を正確に行うことが最も重要である。そのことにより、正確な再発率を明らかにすることができ、出生前診断が可能かどうかの情報も得られる。両親が次子を希望する場合には出生前遺伝カウンセリングが必要になる。

## c. 成人期遺伝カウンセリング (adult genetic counseling)

発端者は家族性腫瘍や神経変性疾患など、成人期発症の遺伝病で、通常は発端者の

子どもあるいは血縁者がクライアントとなる。すなわち、現在は健康なクライアント自身が将来発症するかどうかについて遺伝カウンセリングを訪れることになり、これまでの医療の枠組みになかったものである。この場合も発端者の正確な遺伝医学的診断が最も重要である。発症前診断が可能かどうか、また可能な場合にこれを行うかどうかのポイントとなる。小児科領域においても児の診断が両親の発症前診断をしてしまったことになることもあるので注意が必要である。

#### IV. 遺伝カウンセリングの診療体制

一口に遺伝カウンセリングといっても扱われる内容は様々であり、要求される診療体制も様々である。医療に一次医療、二次医療、三次医療があるように、遺伝カウンセリングもその扱う内容により、一次、二次、三次と分類し、それぞれに要求される診療体制を考えることが必要である。

a. 一次遺伝相談（医療としての位置づけがあいまいなものも含まれるので、ここでは遺伝相談と記載した）

保健所の医療相談の一環として保健師が対応するものや、医療施設の一般外来で担当医に寄せられる遺伝に関する質問への対応などがこれに含まれる。一次遺伝相談の最も重要な役割は、質問の内容を吟味し、本格的な遺伝カウンセリングが必要かどうかを判断することである。近親婚や羊水検査の適応などについての定型的な質問には適切に対応することが求められるが、正確な遺伝医学的診断が必要な場合や種々の遺伝学的検査が必要な場合は二次あるいは三次の遺伝カウンセリング施設を紹介することが考慮される。

すべての医療関係者は、意識する、しないに関わらず、この一次遺伝相談に遭遇する可能性があり、最低限の遺伝学的知識を有している必要がある。

b. 二次遺伝カウンセリング

二次遺伝カウンセリングにおいては、臨床遺伝学のトレーニングを受けた臨床遺伝専門医が、クライアントから家族歴など必要な情報を収集し、問題となっている状況を遺伝医学的に判断する。必要な場合には遺伝学的検査を施行し、正確な遺伝医学的診断を行う。その結果を、クライアントの心理的背景も考慮した上で、今後の方針についての選択肢を含め、クライアントに伝える。他の医療施設との連携で、発症前診断、保因者診断、出生前診断に結びつけることも考えられる。

大学病院あるいは総合病院の小児科や産科における遺伝外来、および小児病院の遺伝科などで行われている。各診療科単位で担当する場合が多く、臨床遺伝専門医が個人的努力で行う遺伝カウンセリングである。遺伝カウンセリングの中核を担う診療体制であり、一般診療とは独立した臨床遺伝専門医を中心とする診療体制を構築することが望まれる。

c. 三次遺伝カウンセリング

大学病院の遺伝子診療部などがこれにあたる。出生前、小児期、成人期のあらゆる遺伝的問題に対応できる臨床遺伝専門医が複数勤務しており、必要な場合には発症前診断、保因者診断、出生前診断などの遺伝学的検査にも対応できる。看護職や心理職も関与するチーム医療の体制がとられている。種々の倫理的問題に対応するため、スタッフカンファレンスももたれ、必要な場合には大学の倫理委員会に諮問する体制が取られている。臨床遺伝専門医をめざす研修医や学生に対する教育・研修活動も行う。

従来、我が国においては遺伝子診療のシステム作りが極めて遅れていることが指摘されていたが、2000年4月に文部科学省に正式に認められた信州大学をはじめとして、現在50を越える大学病院などの特定機能病院で遺伝子診療部の組織作りが進められるなど、全国的に遺伝子診療の基盤整備が進められている。

#### V. 遺伝カウンセリング担当者

我が国では、発端者の診断・治療にあたっている主治医が様々な遺伝に関する情報提供を患者・家族に行っていると考えられるが、遺伝カウンセリングでは単なる情報提供だけではなく心理的・精神的・社会的サポートを行うことが極めて重要である。遺伝カウンセリングを行おうとする医師は専門分野だけの知識ではなく幅広い遺伝医学の知識を身に付け、遺伝情報の特殊性と倫理的問題を理解し、心理的・精神的・社会的サポートが可能となるような診療体制を構築した上で遺伝カウンセリングを行う必要がある。

遺伝カウンセリングに関連する2つの研修プログラムを紹介する。

a. 臨床遺伝専門医制度 <<http://jshg.jp>>

日本人類遺伝学会では適切な遺伝医療を担う人材を育成するために、1991年に臨床遺伝学認定医制度を発足させ、2002年からは日本遺伝カウンセリング学会の協力を得て、この認定医制度を臨床遺伝専門医制度（事務局：東北大学大学院医学系研究

科遺伝病学分野)としてレベルアップさせている。2005年度までに認定した臨床遺伝専門医は599名にのぼる。

臨床遺伝専門医はすべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝・遺伝子に関係した問題の解決を担う医師であり、1) 遺伝医学についての広範な専門知識を持っている。2) 遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療を行うことができる。3) 遺伝カウンセリングを行うことができる。4) 遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している。5) 遺伝医学研究の十分な業績を有しており、遺伝医学教育を行うことができる、などの能力を有する医師であり、3年間の研修の後に筆記試験と面接試験を行って認定する。

#### b. 認定遺伝カウンセラー制度 <<http://jshg.jp>>

我が国には、その必要性は叫ばれてはいるものの「遺伝カウンセラー」という医療職は未だ存在しない。ヒトゲノム解析研究の進展とともに遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で利用しなければならない機会が増え、遺伝カウンセリングの必要性は広く認識されはじめているが、遺伝カウンセリングは誰がどのように行うべきなのかについては定まっていない。そのような状況下で、厚生労働省科学研究費補助金「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」班(班長:古山順一)では、「認定遺伝カウンセラーの養成と資格認定に関する研究」を分担研究課題(責任者:千代豪昭)として、我が国における非医師の遺伝カウンセラーの養成と資格認定について検討を重ね、到達目標(知識レベル、技術レベル、態度レベル)と、標準教育カリキュラム(学ぶべき科目とその単位数)を定め、平成17年度に認定遺伝カウンセラー制度を開始した。2005年度に第一回目の認定試験を行い、我が国初の認定遺伝カウンセラー5名が誕生した。認定遺伝カウンセラーは臨床遺伝専門医と連携しながら質の高い臨床遺伝医療を提供し、遺伝に関する問題に悩むクライアントを援助するとともに、その権利を守る専門家であり、その養成は原則として大学院修士課程で行うこととしている。すでに、この制度の教育カリキュラムに則った認定遺伝カウンセラーの養成を目的とした修士コースが2003年度からは信州大学医学部と北里大学医学部で、2004年度からはお茶の水女子大学で、また、2005年以降には、千葉大学、川崎医療福祉大学、京都大学、および近畿大学で開設されている。

## VI. 全国遺伝子医療部門連絡会議

II. の項で述べた各種ガイドラインの影響もあり、すでに大学病院を中心とする特定機能病院ではそのほとんどに遺伝子医療部門が設立されていることが厚生労働科研「遺伝子医療の基盤整備に関する研究班」の調査で明らかにされ、2003年から全国遺伝子医療部門連絡会議が行われている。第1回(2003年)には52、第2回(2004年)には81、第3回(2005年)には97の大学病院・国立医療機関等から代表者が集い、遺伝子医療の実践に関連して、遺伝カウンセリングの位置づけ、組織作り、担当者、診療費、診療録の問題など、各施設間の情報交換、意見交換を行い、我が国の遺伝医療のあり方について検討している(連絡会議の詳細な報告書が信州大学医学部附属病院遺伝子診療部のホームページ<<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/index.htm>>に掲載されているので、是非御参照いただきたい)。

## VII. おわりに

遺伝診療が社会に受け入れられ、真に役立つものとするためには、遺伝情報を適切に扱うことのできる人材の養成、必要な場合には遺伝カウンセリングを行うことのできる医療体制の整備、遺伝学的検査体制の整備、そして何よりも、遺伝・遺伝子に関する差別・偏見のない社会の構築など、なすべきことは多い。ようやく我が国においても人材養成の取組みとして、医師を対象とした臨床遺伝専門医制度、および非医師を対象とした認定遺伝カウンセラー制度が開始され、また、遺伝医療体制の整備としては、全国の大学病院を中心に遺伝子診療部などの遺伝子医療部門が立ち上がってきている。ようやく我が国においても遺伝診療の充実のための基盤整備が整えられ始めているといえよう。

ISBN4-88003-771-0

C3047 ¥2800E



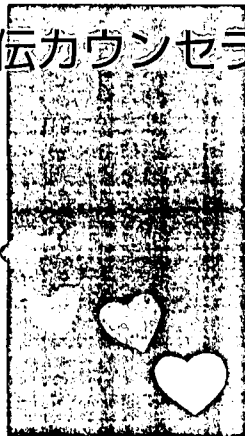
9784880037714



1923047028006

定価 (本体2,800円+税)

遺伝カウンセラー



遺伝カウンセラー  
その役割と資格取得に向けて

監修 千代豪昭・滝澤公子



# 遺伝カウンセラー

## その役割と資格取得に向けて

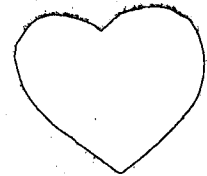
監修

京都府立医科大学大学院人文化学研究所 遺伝カウンセリングコース 教授  
日本遺伝カウンセリング学会 会長

千代 豪昭 Chiyo Hideaki

監修

滝澤 公子 Takizawa Kimiko



真興交易(株)医書出版部

# 遺伝カウンセラー

その役割と資格取得に向けて

【監修】

お茶の水女子大学大学院人間文化研究科 遺伝カウンセリングコース 教授  
認定遺伝カウンセラー制度委員会委員長

千代 豪昭

同コース 講師

滝澤 公子



## 執筆者一覧 (執筆順)

千代 葵昭	お茶の水女子大学大学院人間文化研究科教授
田村智英子	お茶の水女子大学大学院人間文化研究科助教授
福岡 磯光	信州大学大学院医学研究科教授
高田 史男	北里大学大学院医療系研究科助教授
滝澤 公子	お茶の水女子大学大学院人間文化研究科講師
升野 光雄	川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科教授
小杉 眞司	京都大学大学院医学研究科教授
巽 純子	近畿大学大学院総合理工学研究科助教授
石井 拓磨	千葉大学大学院医学研究院助手

## 監修者

千代 葵昭 (医学博士, 臨床遺伝専門医, 同指導医, 認定遺伝カウンセラー制度委員会委員長)

### 略歴

- 1971年 大阪大学医学部卒業 大阪大学医学部附属病院小児科
- 1973年 神奈川県立こども医療センター遺伝科
- 1975年 兵庫医科大学遺伝学講座助教授  
(在職中, 西ドイツ・キール大学小児病院 細胞遺伝部ヘンボルト留学)
- 1984年 金沢医科大学人類遺伝学講座主任助教授 兼 人類遺伝学研究所臨床部門主任
- 1988年 大阪府環境保健部 (保健所長, 看護大学設立準備室担当副理事)
- 1994年 大阪府立看護大学教授 (生命倫理, 医療概論, 臨床遺伝学, 公衆衛生学担当)
- 2004年 お茶の水女子大学大学院人間文化研究科ライフサイエンス専攻特設遺伝カウンセ  
リングコース教授


滝澤 公子 (歯学博士)

### 略歴

- 1975年 お茶の水女子大学理学部卒業 鶴見大学歯学部薬理学教室助手
- 1983年 横浜市医師会保土ヶ谷看護専門学校非常勤講師
- 2002年 東京女子医科大学付属看護専門学校非常勤講師  
お茶の水女子大学ライフワールド・ウォッチセンター客員研究員
- 2004年 お茶の水女子大学大学院人間文化研究科ライフサイエンス専攻特設遺伝カウンセ  
リングコース講師

## 第1章

# 遺伝カウンセラーを めざしたいと思う方に

 遺伝カウンセラーをめざしたいと思う皆さんに、まず、「遺伝カウンセラーとはどんな職業か」「遺伝カウンセリング学とはどんな学問なのか」をわかりやすく紹介したいと思います。



- 2 インフォームド・コンセントとカウンセリングは異なりますか? ..... 36  
 3 医療カウンセリングの特徴 ..... 37

#### 第4章 遺伝カウンセラーが働く職場 (千代豪昭)

- 1 医療機関における遺伝カウンセラーの活躍 ..... 40  
 1) 遺伝専門診療部門 40    3) 専門診療科における遺伝  
 2) 専門医療機関 41    カウンセリング外来 42  
 2 遺伝カウンセラーの活躍が期待されるその他の領域 ..... 42  
 1) 教育分野 42    3) 研究分野 43  
 2) 行政分野 43    4) 遺伝子関連企業 43  
 3 まとめ ..... 44  
 コラム6 臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーの思想的対立 ..... 44  
 コラム7 医療経営と遺伝カウンセラーの雇用 ..... 45

#### 第5章 認定養成専門課程における勉強 (千代豪昭)

- 1 人類遺伝学, 遺伝医学 ..... 48  
 2 遺伝カウンセリング学, 演習, 実習 ..... 49  
 3 態度学習 (生命倫理学, 医療従事者教育, 情報整理学など) ..... 50  
 コラム8 医療従事者マインド ..... 53

#### 第6章 遺伝カウンセラーの1日 (事例1) (千代豪昭)

- 1 9:00 プレカウンセリング ..... 56  
 2 10:00 遺伝カウンセリングの実施 (事例1: 近親婚) ..... 56  
 3 13:00 臨床遺伝部スタッフカンファレンス ..... 58  
 4 14:00 病棟カンファレンス (看護部) ..... 59  
 5 16:00 各種コーディネート作業 ..... 59  
 6 18:00 情報収集, その他 ..... 59

#### 第7章 遺伝カウンセリングの実際 (事例2~5) (千代豪昭)

- 1 事例2: ある神経疾患 (Oさんの業務記録から) ..... 62  
 1) 初回のカウンセリング 62    3) 2回目のカウンセリング 63  
 2) 保健師への協力依頼 63    4) その後の経過 63  
 2 事例3: 染色体異常 (Bさんの業務記録から) ..... 64

- 3 事例4: 主治医との関係 (Bさんの業務記録から) ..... 67  
 4 事例5: 色覚異常 (Bさんの業務記録から) ..... 68  
 5 日本の風土にあった遺伝カウンセリング ..... 70

#### 第8章 海外における遺伝カウンセラーの活躍 (田村智英子)

- 1 アメリカにおける遺伝カウンセラーの状況 ..... 72  
 1) 養成コースと資格制度 72    5) 他職種との役割分担 77  
 2) 雇用状況 74    6) 遺伝カウンセラーの学会 78  
 3) 仕事内容 75    7) 遺伝カウンセリング研究 78  
 4) 遺伝カウンセリング・セッション 76  
 2 アメリカの遺伝カウンセリング課程に学んで ..... 79  
 1) 身につける実践能力 79    3) 日本を出るまでわからなかったこと  
 2) 印象的だったカリキュラム 80    81

#### 第9章 よくある質問 (千代豪昭)

#### 第10章 認定養成専門課程紹介

- 1 認定養成専門課程一覧表 ..... 94  
 2 信州大学大学院医学研究科 ..... (福嶋 義光) ... 98  
 3 北里大学大学院医療系研究科 ..... (高田 史男) ... 104  
 4 お茶の水女子大学大学院人間文化研究科 ..... (滝澤 公子) ... 112  
 5 川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科 ..... (升野 光雄) ... 119  
 6 京都大学大学院医学研究科 ..... (小杉 眞司) ... 122  
 7 近畿大学大学院総合理工学研究科 ..... (巽 純子) ... 128  
 8 千葉大学大学院医学薬学府 ..... (石井 拓磨) ... 134  
 9 認定養成専門課程在学生による座談会 ..... (編集部) ... 139

#### 参考資料

- 1 認定遺伝カウンセラー制度規則 ..... 143  
 2 遺伝カウンセラーの養成カリキュラム ..... 147

おわりに

# ● 目 次 ●

## 第1章 遺伝カウンセラーをめざしたいと思う方に (千代豪昭)

1  新しい職種である遺伝カウンセラー	10
2  学際的な学問である遺伝カウンセリング学	10
3  医療従事者の一員	10
4  専門職の遺伝カウンセラーが必要とされている理由	11
5  クライエントの利益を守る職業	13
6  医療現場における法律にくわしい専門職	14
7  遺伝情報を扱う専門職	14
8  国家資格化をめざして	15
9  生涯教育を必要とする専門職	16
10 女性の社会進出に適した職業	16

## 第2章 日本における遺伝カウンセリングの歴史 (千代豪昭)

1  黎明期—近代遺伝カウンセリング思想の発祥	20
コラム1  遺伝カウンセリングを受け入れた欧米諸国の事情	20
コラム2  ハンチントン病と遺伝子診断	22
2  日本における近代遺伝カウンセリングの普及	
ー新しい母子保健政策の影響	22
3  羊水検査導入期の混乱と遺伝カウンセリング普及の停滞	23
4  遺伝医学発達の影響	
ー近代遺伝カウンセリングから現代遺伝カウンセリングへ	24
5  専門職遺伝カウンセラーの誕生	25
1) 専門職遺伝カウンセラーの養成	26
2) 認定遺伝カウンセラーの資格は名称独占	26
3) 大学における専門課程の立ち上げ	27
6  今後の課題—遺伝カウンセラーの社会進出を定着させるために	28
コラム3  優生思想の過去と現在	30

## 第3章 カウンセリング技術 (千代豪昭)

1  カウンセリングとはどのような行為でしょうか?	34
コラム4  ムンテラはカウンセリングでしょうか?	35
コラム5  相談とカウンセリング	36

## はじめに

2005年（平成17年）10月に第1回目の認定遺伝カウンセラー認定試験が東京女子医科大学の会場で実施されました。その結果、日本で初めて5名の認定遺伝カウンセラーが誕生しました。日本でも諸外国に負けない専門職の遺伝カウンセラーを養成したい、というのは、遺伝医療の現場で働く医療従事者の長年の悲願だったのですが、ようやくその体制ができあがったのです。21世紀はゲノム医学の時代と言われていますが、遺伝子診断は医療の方法論を大きく変えつつあります。すでに50を超える臨床遺伝専門部門が各地の病院に設置され、600名を超える臨床遺伝専門医が誕生しています。これから遺伝医療現場に参入する遺伝カウンセラーも21世紀の日本の医療を支える重要なマンパワーになることでしょう。

2006年3月現在では、7つの大学（大学院）が認定遺伝カウンセラー制度による養成機関として教育を開始（一部は同年4月から開講）しています。しかし、遺伝カウンセラーは日本ではなじみのない職種ですし、国民の遺伝に対する感情や独自の医療制度を考慮すると、先進国の教育方法をそのまま導入するわけにもいきません。また、一般市民の方々はもとより、医療従事者の間でも遺伝カウンセリングはまだまだなじみが薄く、イメージが鮮明に定まっているとも言えません。遺伝カウンセラーの養成を担当する専門課程の教員の間でも、どのように教育するとわが国の事情にあった遺伝カウンセラーを養成できるのか、試行錯誤をくりかえしているという現状です。さらに専門課程修了後の進路についても、未解決の問題が山積みしています。今後予定されている医療構造改革によって状況は大きく変わると思われますが、これまでの医療体制が続く限り、新しい職種である専門職の遺伝カウンセラーを医療現場で受け入れていくには病院側に多大な困難が予想されます。

このような時期に遺伝カウンセラーという職業に興味を持たれた皆さんには、期待と不安が入り交じった複雑な気持ちがあるでしょう。なによりもまず遺伝カウンセラーとはどのような職業なのか、養成課程ではどのようなことを学ぶのかを知りたいと思われるのは当然だと思います。本書はこのような要望に応えるために企画されました。本書を読んで、ますます遺伝カウンセラーへの情熱が高まることを期待しています。何事もパイオニアは苦勞が多いですが、それだけ喜びも大きいです。

また、日本の認定遺伝カウンセラー制度では、専門課程が誕生する前から遺伝カウンセリングに興味を持ち、勉強してこられた方に認定遺伝カウンセラーへの門戸を開くための経過措置を設けています。認定試験の受験資格を取得するために勉強中の皆さんにも本書をぜひ一読していただき、遺伝カウンセラーへの道を進んでくだされば幸いです。

2006年 4月

お茶の水女子大学大学院人間文化研究科

ライフサイエンス専攻遺伝カウンセリングコース教授

（認定遺伝カウンセラー制度委員会委員長）

千代 豪 昭

同コース講師 滝 澤 公 子

## 1 新しい職種である遺伝カウンセラー

遺伝カウンセリングは日本では1960年代の後半に紹介され、1970年代に普及活動が始まった医療サービスです。当時は遺伝相談と呼ばれていました。カウンセラーは医師や人類遺伝学の専門家でした。海外では1980年頃から専門職の遺伝カウンセラーの養成がさかんになりましたが、日本では2005年に遺伝カウンセラーの資格認定制度が発足して、「認定遺伝カウンセラー」という専門職の遺伝カウンセラーが誕生しました。しかし、遺伝カウンセラーがどのような専門職なのか、医療従事者の間でさえまだはっきりと理解されているとは思えませんし、社会的にほとんど認知されていないのが現状です。日本の社会全体が、構造改革をめざしていることは皆さんもご承知でしょうが、医学や医療の世界も大きな変革の時期を迎えています。遺伝カウンセラーは新しい医療をめざす過程で生まれた新しい専門職と言えます。遺伝カウンセラーという新しい職種に目をつけられた読者の皆さんの着眼はすばらしいと思います。

## 2 学際的な学問である遺伝カウンセリング学

遺伝カウンセリングは実践的な技術です。そのよりどころとする学問的背景は遺伝カウンセリング学です。アメリカの遺伝カウンセリング学は独立した学問領域を主張しつつありますが、日本ではまだ構築途上の学問と言うべきでしょう。遺伝カウンセリング学は①人類遺伝学と遺伝医学、②遺伝カウンセリング技術、③医療人間学（社会・心理系領域、医療学、生命倫理学など）と官た学際的な領域から構成され、遺伝カウンセリングに特化した理論や技術の確立をめざしています。もちろん実践が目的ですから、現在なお急速に発展し続ける先端医学に対応して、その理論や技術は常に進化し続けています。日本は独自の医療制度を持っていますし、日本人の遺伝に関する考え方は欧米人とは異なります。構造改革の掛け声に応じて大きく変わろうとしている日本の社会ですが、社会の変化に応じた遺伝カウンセリング技術の確立も大きなテーマです。遺伝カウンセリング学の構築はそれ自体がとても面白いテーマなのです。

## 3 医療従事者の一員

もし、読者の皆さんが遺伝カウンセラーの資格を取得して、一人で独立して開業しようと思っておられるなら、それは期待はずれになるかも知れません。そもそも、遺伝カウンセラーはチーム医療が主流になった現代医療によって必要とされてきた専門職なのです。特に遺伝医療は専門性を持った複数の医療スタッフだけでなく、臨床各科あるいは地域の医療資源、心理専門職、地域の保健・福祉関係者など広いチーム連携が必要になるケースが多いのです。遺伝カウンセラーが一人に対応できる範囲は限られていますし、むしろ各種の専門職をコーディネートするのが遺伝カウンセラーの本来業務なのです。遺伝カウンセリングの質は診断情報の

質に依存しますが、診断行為は医師の専任業務です。特に、臨床遺伝専門医と呼ばれる遺伝医療の専門医との連携は遺伝カウンセリングの質を確保するためにもきわめて重要です。ですから、なによりも患者の利益のためにチーム連携が必要なのだと考えてください。もちろん、遺伝カウンセラーが1人でクライアントと対応し、独自の専門性を発揮する機会も多いですし、むしろ遺伝カウンセラーの独立性を強調したほうが良い場合もあります。しかし、その場合でもチーム医療の一翼を担っているからであり、遺伝カウンセリングが医療と離れて機能しているわけではありません。遺伝カウンセラーは医療を支える医療従事者の一員であるとの強い自覚を持っていただきたい、と思います。

## 4 専門職の遺伝カウンセラーが必要とされている理由

遺伝カウンセリングは遺伝カウンセラーだけが行える技術ではありません。遺伝病の臨床に詳しい医師や看護師が専門的な知識や体験をもとに患者さんや家族の相談にのってあげる行為も遺伝カウンセリングと言えます。特に、臨床遺伝専門医と呼ばれる遺伝に詳しい専門医や、これから養成が計画されている遺伝専門看護師が遺伝医療の現場で相談や指導、カウンセリングやケアを行う機会が少なくありません。専門職の遺伝カウンセラーの養成が遅れた日本では、人類遺伝学や遺伝医学を勉強した医師が中心となって現場の遺伝カウンセリングのニーズに答えてきました。医療制度的な背景もあり、新しく誕生した遺伝カウンセラーが日本の臨床現場で活躍するようになるまで、まだしばらくの時間がかかるかもしれません。それまでは臨床遺伝専門医と呼ばれる専門医の役割は少なくないと思われます。また、遺伝カウンセリングの内容によっては、臨床遺伝専門医がカウンセリングを行ったほうが良い場面も少なくありません。診断やその評価がカウンセリングの重要な課題となる場合や、高度の専門医療知識が必要になる場合です。情報提供型の遺伝カウンセリングは医師が得意な分野でしょう。また、継続的な看護ケアや地域ケアを実践しながら遺伝カウンセリング的な援助を行う場合は、看護師や保健師の参加が効果的です。

少しむずかしい法律用語で表現しますと、「認定遺伝カウンセラーという名称は認定試験に合格した者のみが取得できる資格（名称独占）」ですが、「遺伝カウンセリングという業務を独占するわけではない（業務独占ではない）」のです。この点、医師は名称独占と業務（医療行為）独占の両方が法律で定められています。これはけっして遺伝カウンセリングという業務が専門性が低いというわけではなく、クライアントの多様なニーズに応えるためには、複数の専門職の参加が望ましいからなのだ、と理解してください。

では、なぜ専門職の遺伝カウンセラーを養成する必要があるのか、という質問が殺到しそうですね。私はまず3つの理由を説明したいと思います。

第1に遺伝カウンセリングが扱う分野が広がったことを指摘できます。従来は遺伝病と言うと、いわゆる古典的遺伝病（単一の遺伝子の異常により発病する疾患）や染色体異常などの先天性の疾患（先天異常）を意味しました。先天異常の発生総数は決して少ないものではありません

せんが、個々の疾患はどちらかというともまれで、治療もむずかしいものが多かったのです。しかし、遺伝医学の進歩により、遺伝子が関与する病気や体質の数は膨大なものになりました。がんや生活習慣病のように発生頻度がきわめて高い疾患にも遺伝医学を応用した検査や治療が行われるようになりました。これらの疾患も遺伝カウンセリングの対象となりました。遺伝学的な予後の説明や教育にも多大な時間がかかるため、従来の医療従事者だけではどうも対応できません。ここに専門職の遺伝カウンセラーの投入が必要になった理由の1つがあります。

第2の理由は、現代医療が専門のカウンセリング技術を持った遺伝カウンセラーを必要としている、ということです。これまでの日本の医療現場では医療の中心は医師であった、と言っても過言ではなく、医師は患者に対して強い立場で対応することが可能でした。しかし、患者の権利意識が向上した現代医療では日本独特の医師と患者の関係に変化が生じてきました。医師中心の医療から患者中心の医療に変わりつつあるのです。遺伝カウンセリングの現場でも、医療を提供する側からの一方的な指導や教育ではなく、患者の自律的な決定を促しながら、患者やクライアントを好ましい方向に向かわせる、という高度なカウンセリング手法が必要になりました。しかし、医学教育や看護教育ではこれらの心理学的技法はほとんど教育されていません。特に、遺伝カウンセリングが扱う領域は医学的な問題解決だけでなく、患者やクライアントをめぐる周囲の人間関係や社会的な問題が解決されて初めて、彼ら自身の問題が解決する場合があります。医師は遺伝情報にはくわしいかも知れませんが、患者やクライアントの日常生活のなかで派生する数々の問題解決が得意とは限りません。時間をかけて対話をし、内に秘めた問題を見つけ、解決に向けて援助し、専門職の間をコーディネートして総合的な問題解決に向かうといった作業は、医療従事者が片手間に行えるようなことではなく、それ自身が専門職の仕事なのです。

第3は患者やクライアントを援助する立場の倫理的な独立性を確保するために専門職の遺伝カウンセラーが望ましい、という理由です。医療現場でもセカンドオピニオンの重要性が指摘されていますが、遺伝カウンセラーは医療を提供する側ではなく、独立した立場からクライアントにセカンドオピニオンを提供します。選択を患者やクライアントの自律性にまかせるためには医療の提供者がカウンセラーであってはうまくいかないことがあります。例を示しましょう。「産婦人科医のアイロニー」と呼ばれているテーマがあります。産婦人科医がカウンセラーとして出生前診断に関する遺伝カウンセリングを行う場合、「右手で生命の尊厳を強調し、左手で中絶手術」をしなければならず産婦人科医自身が自己矛盾におちいる、と言うのです。カウンセリング理論では「カウンセラーの自己一致」と呼ばれる問題なのですが、特に倫理的判断がからむカウンセリングでは、倫理的な独立の立場を主張できる専門職遺伝カウンセラーが行った方が好ましい、とされています。

このように、現代医療の特徴を活かすためには医師など医療を提供する医療スタッフが遺伝カウンセリングを行うのではなく、専門職の遺伝カウンセラーがカウンセリングを行った方が望ましいのです。遺伝カウンセラーが遺伝専門部門のスタッフの1人として働く場合も同じことが言えます。もともと遺伝専門部門は臨床各科とは独立していて、厳密には医療を提供する

場ではありません。遺伝専門部門に所属する臨床遺伝専門医は倫理的にも独立しやすいと言えます。しかし、遺伝専門部門が遺伝子検査の窓口になっている場合は臨床遺伝専門医といえども検査を行う当事者としての立場が出てきます。このような時、専門職の遺伝カウンセラーが協力することによって患者やクライアントが医師からのプレッシャーを受けずに最善の選択をすることが可能となるでしょう。

## 5

## クライアントの利益を守る職業

遺伝カウンセラーは医療を提供する側ではなく、医療を受ける患者やクライアントの立場を守るのが本来業務です。結果的にはそれが患者に最も良い医療を提供できるからであり、その役割を果たしてこそ新しい職業である遺伝カウンセラーは医療スタッフの一員となりえるのです。医療スタッフの一員でありながらも個々のケースではクライアントの信頼を裏切ってはならない、というむずかしい立場なのです。医師には医療契約上、患者に最善の医療を提供する義務が課せられていますし、守秘義務によって患者の秘密を守る義務も課せられています。さらに刑事訴訟法によって、たとえ裁判所の命令でも患者の秘密を守り通す権利が担保されています。新しい職業である遺伝カウンセラーにはそのような法的背景がありません。しかし、認定遺伝カウンセラーの呼称を用いて行ったカウンセリング業務については、もしカウンセラーがクライアントの不利になる行為（たとえば守秘義務違反）を行った場合は、民事訴訟によって損害賠償の責任を問われるでしょう。認定遺伝カウンセラーは学会が認定した資格であり、その社会的信用を背景とした行為と見なされるからです。遺伝カウンセラーが社会的に認知されるためには、「遺伝カウンセラーは患者やクライアントの利益を守る」という絶対的な信用が必要なのです。認定遺伝カウンセラーの数が増加すれば「職能団体（たとえば認定遺伝カウンセラー協会など）」が結成され、自らを厳しく律する倫理綱領が作成されるでしょう。

もし、遺伝カウンセラーが企業に雇われた場合のことを考えてみましょう。そのカウンセラーが企業の利益を考えてクライアントの利益を損なう行為を行ったとします。その場合は、単にクライアントから訴えられるだけでなく、職能団体から認定資格の取り消しを含めた懲罰が下る可能性があります。法的背景がない遺伝カウンセラーだからこそ高い倫理性の上に社会的信用を作っていかなければならないのです。企業利益よりもクライアントの利益を優先する、という遺伝カウンセラーの絶対的な社会的信用を留保することにより遺伝カウンセラーを雇用した企業は副次的な利益を得るのです。弁護士は雇用されている事務所の不利益よりクライアントの利益を優先します。そうしなければ弁護士資格を剥奪されてしまうのです。だからこそ弁護士の社会的信用が守られているのです。遺伝カウンセラーも同じ道を選ぶべきです。

ここまで、遺伝カウンセラーの立場にこだわるのは理由があります。第2章で紹介しますが、遺伝カウンセリングの背景に優生学的な思想があると誤解された時代がありました。今なお遺伝カウンセリングには差別思想があるとみなされ、行政から拒否されている地域があることも事実です。遺伝カウンセリングの普及が遅れた大きな原因の1つです。遺伝カウンセラー

は遺伝的な問題を持ったクライアントの「人権を守る」マンパワーだという立場を国民に広く理解してもらう必要があります。最近では研究機関の倫理委員会で「遺伝カウンセリングの実施を条件」に認可される研究が目立つようになりました。遺伝カウンセリングが独自の研究の隠れ蓑になっては大変です。高い倫理観を持った専門職の遺伝カウンセラーが必要な理由もここにあるのです。

6

## 医療現場における法律にくわしい専門職

遺伝カウンセラーが遺伝的な問題をかかえた患者やクライアントの利益を守るマンパワーであることは理解していただけたと思います。遺伝カウンセラーの養成過程では医事法学や生命倫理学の購読が充実しています。医療行為は法的には医師と患者の契約に基づいて行われるのですが、実際の医療現場に法律の専門家が介入することは日本の医療ではまれでした。しかし、先端医療の現場では高度な倫理的課題が問題となる場合が多く、そのような時は医師と患者の間に第三者が介在したほうが好ましいとされています。遺伝医療の現場ではそれが遺伝カウンセラーの本来業務ですが、先天異常を持った新生児の医療方針選択の場面や産科領域の先端医療現場など、「生命（いのち）の選択」や障害を持った患者の生存権がからむような場面では遺伝カウンセラーは法律や生命倫理学にもくわしい第三者として医療に参加できます。その他、現代医療では臨床研究の一環とされるような医療行為は機関に設置された倫理委員会の認可が必要です。遺伝カウンセラーはスタッフが倫理委員会に提出する書類を整理したり、問題点を指摘する役割も担うことができるでしょう。

7

## 遺伝情報を扱う専門職

21世紀は生命科学の時代と言われています。医学も例外ではありません。遺伝情報はせまい意味での遺伝医療現場（遺伝病外来など）だけでなく、臨床各科で日常診療のレベルで重要な情報になりつつあります。すでに普及している染色体検査でもその核型情報を理解し、診療に役立てるためには専門知識が必要です。そして、これらの知識は医学教育では十分に教育されていません。したがって、検査会社には医師からの問い合わせが相次いでいます（検査会社ではそのような相談に応じる体制が必ずしも整っていないため、問題になっています）。今後、遺伝子診断が普及すると、臨床現場で大きな混乱が生まれると予想されています。その混乱は患者の不利益に直結しますから問題は深刻です。臨床遺伝専門医の確保や遺伝子診療部門の設置は問題解決の1つの方法です。しかし、それらを整備できる病院の数は限られていますし、数少ない臨床遺伝専門医が全ての診療科のニーズをカバーすることは容易ではありません。遺伝カウンセラーは遺伝医学情報を収集管理する専門家でもあります。遺伝カウンセラーの本務はカウンセリングであると考えている方には意外に思われるかも知れませんが、主治医の診療のお手伝いも遺伝カウンセラーの重要な業務なのです。病院の医師の多くは十分な遺伝学教育を

受けているわけではありません。遺伝カウンセラーは各種の情報を担当医師に提供することにより、遺伝医療の質の向上に大きな貢献をします。特に診断が関与する行為は医師の専任業務ですから、医師との協力は不可欠です。さらに臨床遺伝専門医とチームを組むことにより高いサービス性を発揮できると思います。このような背景から21世紀の専門職遺伝カウンセラーの役割の中で情報管理（遺伝情報やその他の医療資源情報）は最も大きな専門領域になると予想されています。このために遺伝カウンセラーの養成専門課程では医学教育のレベル以上の遺伝学・遺伝医学教育や実習教育が行われているのです。

8

## 国家資格化をめざして

遺伝カウンセラーの認定制度を研究している時、遺伝カウンセラーは何らかの医療専門職の資格を前提条件として資格化すべき、という意見もありました。日本の医療は世界に類を見ない国民皆保険制度に基づいて行われています。この制度下では、新しい職種である遺伝カウンセラーが医療機関に正式な職員として雇用される可能性は低いと予想されたからです。欧米先進国で専門職遺伝カウンセラーが養成され、社会で活躍しているのは医療制度の違いも大きな原因なのです。日本の認定制度を作るにあたって私たちの間で激論が交わされました。最終的には、理想的な遺伝カウンセリングを国民に提供するには欧米のような専門職遺伝カウンセラーを養成すべきだ、との意見にまとまりました。大部分の養成専門課程では入学条件として医療資格を条件とせず、さまざまな学部卒業生に門戸を開いています。しかし、今度は資格を取得した遺伝カウンセラーが就職ができるかという大きな問題があります。これについては、日本の医療が高度に発展し、多様化したため従来の保険医療制度では対応がむずかしくなっている現状に注目しました。保険医療制度は今後、大きな抜本的改正が繰り返され、現時点では保険診療にそぐわないとされる遺伝カウンセリングが医療サービスとしての地位を獲得する可能性も少なくありません。また、個人情報保護法の施行により、遺伝学的な検査を行う場合は遺伝カウンセリング体制下で行われることが求められています。今後、先端医療の発展により、遺伝カウンセリングは病院機能として欠くことができない業務になるとの見込みもあります。社会が遺伝カウンセラーの役割を理解すれば、遺伝カウンセラーの活躍できる職場は自然と増加してくるのではないかと期待しています。

しかし、まだ大きな問題があります。たとえば、医師が遺伝カウンセリングを行う場合は医師免許を持つ医師として絶対的な社会的信用のもとに患者やクライアントと対応します。はっきり言いますと、医師が遺伝カウンセリングを行う場合はカウンセリング技術などあまり必要ないのです。専門職の遺伝カウンセラーは専門医療職の資格を背景に業務を行うものではありません。ですから、認定制度による資格や職能団体の倫理綱領などが一定の社会的信用の基盤になると考えられますが、やはり国家資格のような公的な資格になることが望ましいと思います。このような背景から私たちは遺伝カウンセラーの国家資格化の道を探っていますが、そのためにはもう少し時間がかかるでしょう。

生涯教育は全ての医療従事者にとって必要です。知識や技術は日進月歩の早さで進歩します。患者さんの利益を守るために、医療技術者は常に最新の情報や技術を提供する責務があります。特に、遺伝医療の分野では1980年代から本格化した遺伝子分野の研究成果が急速に医療現場で実用化されており、その情報の量はかなりのものです。そして古くなった遺伝情報には単に「古い」というだけでなく、「誤った」理論や情報も多く含まれています。誤った情報に基づく遺伝カウンセリングは患者に不利益をもたらします。遺伝カウンセラーは資格を取得してからも毎日の研鑽が必要です。このために遺伝カウンセラー資格は永久ライセンスではなく、6年ごとの更新手続きが必要なのです。一定の研修をおさめた、という実績証明が得られないと更新はできない仕組みになっています。インターネットを利用した自己学習も必要ですが、学会など公的活動を行っている団体の研修会に出席したり、医療機関で独自に行っているカンファレンスやセミナーに積極的に出席するべきでしょう。特に臨床遺伝専門医からの情報提供は重要です。いくつかの遺伝関連学会の会員となって学会行事に参加することは必要不可欠と言ってよいでしょう。将来は遺伝カウンセラーの職能団体も結成されるでしょうが、カウンセラーの卒後研修の支援は大きなテーマになることでしょう。

もちろん、男性が遺伝カウンセラーに向いていない、というわけではありませんし、遺伝カウンセラーへの道は男性にも公平に開かれています。ただ先進国の現状をみると遺伝カウンセラーの90%以上が女性と言われています。筆者は男性ですから、「女性の方が神経が細やかで、対話や心理的対応が必要な職業に向いている」と言われると、「それは偏見だよ」と言い返したくなります。しかし、この意見も小児科領域の遺伝カウンセリングの経験から少しはうなづける点もあります。障害を持った子どもの家庭では母親にきわめて大きな負担がかかっている現状があります。母親を援助するためには父親への対応も重要なのですが、最初にカウンセラーを訪れるクライアントの多くは母親です。この母親と共感的な関係を築く上で、女性の遺伝カウンセラーは有利かもしれません。逆に医師は患者とある程度の距離をおいて対応の方がよい場合もあるという点から、男性の小児科医はそれなりに有利とも言えます。もちろん、職業としての役割の問題であり、性別は本質的なものではありません。

ここで、「女性の社会進出に適した職業」と言ったのは次のような理由があります。日本では女性の社会進出に大きな壁があります。雇用における男女の機会均等を求めた法律が施行されても、その傾向は大きく変化していないようです。特に高学歴の女性ほど社会進出がむずかしいという現象があります。それなのに長寿国となって生産年齢人口が減少している日本では労働力の問題は深刻です。これから医療機関を中心に用意されていくはずの遺伝カウンセラー

については他に代替職種のない高度専門職ということから、女性の社会活動の実情を無視した雇用形態は作れません。この点が女性にとって有利と言えます。また、遺伝カウンセリングは単なる情報提供だけでなく、心理的支援を行う専門職です。男性の家事への参入が少しずつ始まっているとはいえ、まだまだ女性の方が圧倒的に経験が豊かです。家族を対象とした支援は家事や育児の体験が豊富な女性の方が適している、という意見には一理あると思います。また、家事や育児のため第一線の活動が制限される可能性が高い女性の高度専門職では、その間のスキルの低下が問題になります。しかし、遺伝カウンセリングの自己学習は学会や研修会など職場を離れてもかなりカバーできます。情報のオンライン化が整備されてきましたので、家庭内でもかなりの専門情報を得ることができるようになりました。このような点から、遺伝カウンセラーは女性にとって進出しやすい職業と言えます。



## 第2章

# 日本における遺伝 カウンセリングの歴史

♣ 「遺伝カウンセリング」と言っても、その概念や内容は時代とともに大きく変化してきました。遺伝カウンセリングの生い立ちから、専門職の遺伝カウンセラーの養成が始まった現在までの歴史的な経過を少しくわしく説明させていただきたいと思います。



## 1 黎明期—近代遺伝カウンセリング思想の発祥

近代的な遺伝カウンセリングは戦後のアメリカに発祥しました。遺伝カウンセリングの本質を理解していただくために、少しくわしく歴史をたどりたいと思います。第二次世界大戦は人類に想像を絶する不幸をもたらしました。そして現代の倫理思想の源になっているニュールンベルク裁判では「人権の侵害」について厳しい糾弾がなされました。優生思想（コラム1参照）もその1つで、連合国、枢軸国を問わず少なからぬ人類遺伝学者達が参加した優生学は理論的にも人道的にも誤った思想として糾弾されました。このような時期に、アメリカ人類遺伝学会は「遺伝カウンセリング」という新しい概念を提唱しました。この遺伝カウンセリングは優生運動とは一線を画してします。ヒト染色体の核型決定（1956年）や遺伝子の本体であるDNAの構造決定（1954年）などに代表される近代遺伝学の成果を背景に、優生学の過ちを反省した上で近代遺伝学を人類の幸福のために役立てたい、という人類遺伝学者達が考え出した1つの解答が遺伝カウンセリングでした。遺伝カウンセリングでは決定をクライアントの意思にまかせ、対話過程による科学的な情報提供という方法論を選択し、かつて国家権力を背景に人間を差別・選択した優生思想とは一線を画してしていました。コラム1にも紹介していますが、もともと遺伝病対策としてニーズがあったアメリカでは遺伝カウンセリングは医療現場に取り入れられ普及しました。カウンセラーは医師が中心でした。このような遺伝カウンセリングが来日したアメリカの人類遺伝学者を通じて日本の遺伝学者に伝えられたのです。「遺伝カウンセリング」という言葉を最初に用いたのはリード博士（S. Read）で、1950年代と言われていますが、1960年代には日本の一部の大学の基礎研究室で遺伝カウンセリングが行われていました。ちなみに当時は「遺伝相談」と呼ばれていました。

## コラム1 遺伝カウンセリングを受け入れた欧米諸国の事情

戦後の欧米諸国で遺伝カウンセリングが急速に普及したのはどうしてでしょうか？ドイツ、イギリス、アメリカとそれぞれ事情が異なります。戦後のドイツでは戦前の優生学の反省から近代的な遺伝学の研究と普及活動がさかんに行われました。遺伝カウンセリングは遺伝思想の普及とともに広がっていったと言えます。わが国で出版された最初の遺伝カウンセリングに関する成書はFuhrmannとVogelの「一般医のための遺伝相談」（坪井孝幸訳、1971年）で筆者も勉強した本です。

一方、イギリスでは、神経管発生異常（多因子遺伝病の代表で、イギリスのスコットランド地方では重症型（無脳症や髄膜瘤）が多く発生しました。日本人でも二分脊椎はめずらしくありませんが、症状がでない潜在性のものが多いです）は国民病とも言える遺伝病で、その医学・社会的対策として遺伝カウンセリングが利用されました。1980年頃からは全妊娠について遺伝子マーカーテストが行われることになり、遺伝カウンセラーを確保するために看護教育の修士課程に専門コースを作って遺伝専

門看護婦（genetic nurse）を養成しました。

本家とも言えるアメリカでも遺伝カウンセリングの普及には国民病とも言える遺伝病の対策が背景にありました。ハンチントン病と呼ばれる神経疾患がその病気で、遺伝子診断が可能になったことにより、日本でも進行性の認知症（痴呆）と診断されていた患者の中から見つかる例が増えていますので、少しくわしく解説したいと思います。

ハンチントン病は東洋人には比較的めずらしい遺伝病（罹患者頻度は十～数十万人に1人）ですが、アメリカの白人では疾患遺伝子のキャリア頻度が1万人に1人と高率です。DNA多型の研究から疾患遺伝子はヨーロッパに起源があるらしいと予想されています（1つの変異が世界中に広がったと考えられ、遺伝学では「創始者効果」と呼ばれます）。アメリカの白人に疾患遺伝子のキャリア頻度が高い理由としてアメリカの建国にまつわる仮説が提唱されていますが定かではありません（メイフラワー号でアメリカに渡った清教徒の1家族が遺伝子をもたらしたのではないかという仮説もその1つです。メイフラワー号はともかく、アメリカの建国のように移民による小集団に由来した集団では、まれな遺伝子が大きな遺伝子頻度を占めるようになる可能性は十分にありえることです）。ハンチントン病は常染色体優性遺伝病に属する神経難病で、疾患遺伝子を持つキャリアは60歳までに90%以上が発病します（「浸透率が高い」と表現します）。典型的な例では30歳代後半から40歳代で発病し、性格の変化や物忘れなど前兆と言われる期間が数年間続いた後に神経筋協調運動の障害を伴った特有の症状（かつて「舞踏病」と呼ばれた所以です）が発現し、急速に進行して2～5年の経過で死の転帰をとります。病理学的には大脳基底核線条体を構成する細胞の変性が原因で現時点では有効な治療法がありません。遺伝カウンセリングの基本的な方法論はまさにハンチントン病を念頭において組み立てられた、と言っても過言ではありません。病気の遺伝子を積極的に減らす努力（これは優生学になります）をしなくても、カウンセリングによる教育さえきちんと行えば、遺伝子を持った家族の自発的な生殖の抑制によって、長い年月（建国にかかった年月以上）のうちにはアメリカのハンチントン病の遺伝子頻度は他の白人諸国と同じレベルに戻るだろう、という考え方です。遺伝子診断の普及によりその時期が早まることは確実と思われます。毎年数百名以上発生していたイギリスの重症型神経管異常は全妊娠を対象とした出生前診断により現在はほとんど生まれていません（少数の出産は障害を持った子どもの出産を覚悟した両親から生まれています）。当然、遺伝子診断をめぐって家族の間に色々な深刻な問題が発生しますが、遺伝カウンセラーの大きな役割の1つは家族の苦悩や決断への対応にあります。

## コラム2 ハンチントン病と遺伝子診断

母親が発病したため、自らが疾患遺伝子のキャリアのリスクを持っていた(家系分析では「at risk」と表現します)女性心理学者ナンシー・ウェクスラーが大変な苦勞をしてヴェネズエラのハンチントン病家系のDNAを収集し、グセラらの疾患遺伝子の同定(1984年連鎖解析法による)を導きました。現在では疾患遺伝子がクローニングされていて、遺伝子エクソン内のCAGリピートの延長が遺伝子変異の原因であることが判明し、遺伝子診断が容易になりました。日本でも多くの家系が発見されるようになりました(従来は進行性認知症と診断されていた例が少なくなかったと思われ、治療不可能な病気で、発症前に診断されたとしても心理的なサポートが可能かどうかという深刻な問題が新たに発生しています。血縁に疾患遺伝子が証明された時、もしかしたら自分もその遺伝子を持っているかもしれないという不安が生まれます。しかしそれ以上に、自分に疾患遺伝子が証明されたため、いつかは発病するという恐怖は想像を絶するものがあります(前述のナンシー・ウェクスラーは自ら遺伝子診断を行っていません)。同じ神経筋難病の仲間では遺伝子診断が可能になったものの治療法が確立していない若年性アルツハイマー病や、日本人だけに見られる筋緊張性ジストロフィーについても同様な問題が生じていて、日本でも遺伝カウンセリングシステムの整備が求められています(患者団体である日本ハンチントンネットワークがホームページ(<http://homepage1.nifty.com/JHDN/index.html>)上で様々な情報提供や支援活動を行っています)。

## 2

### 日本における近代遺伝カウンセリングの普及 —新しい母子保健政策の影響

1956年に日本遺伝学会から分かれて独立した日本人類遺伝学会でしたが、1970年代になると、遺伝相談ネットワーク委員会ができて、遺伝カウンセリングの普及が計画されました。主導したのは医学部出身の基礎研究者たちでした。基礎研究室で趣味的に行われていた遺伝相談ではなく、医療に密着した遺伝カウンセリングを普及しようという動きです。当時のネットワーク委員会の報告書は認定遺伝カウンセラー制度委員会ホームページ(<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>)で資料として閲覧できるようになっています。一読すると当時の内外の遺伝カウンセリングの事情がよくわかります。

さて、学会で遺伝カウンセリングの普及がはかられた背景には日本の母子保健政策の流れが影響しています。戦後の混乱期をようやく脱した日本は、1960年代になると福祉立国をめざすという国是に従って、先天異常対策に乗りだしました。国会における首相の「戦後は終わった、今後は福祉立国をめざす」という宣言がきっかけでした。若い読者の皆さんは「何を今さ

ら」と思われるでしょうが、敗戦による影響は医療にも深刻な影響を与えたのです。戦争中は多くの医療設備が破壊されたり、医薬品の不足はもちろんです。海外の医学の進歩も戦争中の日本には入って来なかったのです。特に栄養不足と劣悪な公衆衛生環境により母子の健康はいちじるしく損なわれていました。信頼できるデータはありませんが、一部の地域では乳児死亡率が統計をとり始めた大正時代(生まれた1,000人の赤ちゃんのうち百数十人が1年以内に死亡)のレベルまで下がっていた、と予想されています。戦後の初期の母子保健政策は栄養対策を中心として結核や伝染病などの感染症対策による母子の健康維持が精一杯でとても福祉思想など考える余裕はありませんでした。先天異常は発生頻度が20人に1人ときわめて高率で、根本的な治療がむずかしいうえ、一生を通じての障害原因となるものが少なくありません。これらの障害に対してはリハビリテーション対策や福祉政策と連携しなければならず、政策を進めるためには経済的な余裕のある国力が必要だったのです。ようやくその準備が整った1960年代に国のレベルで専門委員会が作られ、その報告に従って次々と新しい母子保健政策が企画、実施されていきました。一旦、政策が定まると、「早期発見・早期治療」のかけ声のもとに、保健所の乳児健診システム、各種スクリーニング、各県1カ所の小児病院の建設、市町村における療育施設の整備など、現在では世界のトップクラスと言われる先天異常対策が整備されました。これらの風潮のなかで、遺伝カウンセリングは先天異常対策の1つと考えられ、行政の追い風を受けたのです。

## 3

### 羊水検査導入期の混乱と遺伝カウンセリング普及の停滞

1974年に日本人類遺伝学会から分派した日本臨床遺伝学会(現在の日本遺伝カウンセリング学会)が家族計画協会と協同して医師遺伝カウンセラーの養成を開始しました。初期のアメリカ型の遺伝カウンセリングを目標にしたのですが、アメリカではすでにこの時期に非医師の専門職遺伝カウンセラーの養成をめざした専門コースが設立されています。しかし、日本では医師のカウンセラーを中心に、保健師など現場のコメディカル・スタッフに遺伝思想を普及して協力態勢を作り、遺伝カウンセリングのニーズに対応しようと考えました。これは困難をきわめました。その原因としてまず遺伝カウンセリングに興味を持つ医師が必ずしも多くなかったこと、国民皆保険を基本とする日本の医療制度では遺伝カウンセリングは健康保険で対応すべき医療行為とは認められなかったことなどがあり、医学・医療制度上の課題もありました。また、遺伝をタブー視しがちな日本の風土や、カウンセリングというサービスに国民がなじまなかったことも考えられます。

それに追い打ちをかけたのが、羊水検査の導入をめぐる混乱です。羊水検査は妊娠10数週の時期に羊水を採取し、染色体の検査や生化学的な検査を行う技術です。もし、胎児が異常と判定された場合は妊娠の中絶を前提としています。このため、妊娠中絶の倫理的な背景と、障害を予知された胎児を選択的に流産させる行為がかつての優生思想につながる、という批判が生まれました。さらに一部の地方行政が羊水検査の持つ先天異常の予防効果に着目し、

羊水検査の費用を行政的に負担しようとしたことが契機になり、全国的な羊水検査反対運動に発展しました。遺伝カウンセリングの普及に努力していた医師たちの羊水検査に対する考え方もさまざまでした。ただ、多くの医師遺伝カウンセラーの意見は、羊水検査は数ある選択肢の1つにすぎず、すでに障害のある子どもを持つ家族や、染色体転座保因者の親の深刻な問題解決に限局した個別の対応と考えるべきで、むやみな検査はむしろ控えるべき、との意見が強かったのです。

本来、遺伝カウンセリングは障害児の出生数を減らそう、といった社会予防的な思想とは無縁だったのですが、医療現場では羊水検査は多くのニーズを呼び、その暴走が国民の強い批判を浴びたと考えられます。胎児条項が認められていない母体保護法（当時は優生保護法）の法的な背景はもちろん、障害の有無で生命を選別するという行為は、障害者の生存権を犯すと考えられました。この指摘は現代においても大きな倫理的課題として残っています。出生前診断は遺伝カウンセリングの1つのテーマであることは違いありませんが、クライアントやその家族の苦境をなんとか援助したいという気持を背景に、家族に限定した（すなわち社会政策として行っているのではない）場面で、選択は家族の意思にまかせています。当時としてはできる限り優生思想につながらないように配慮されたのですが、このような国民の批判は、「遺伝カウンセリング＝羊水検査＝優生思想」という誤解に発展し、遺伝カウンセリングの普及は停滞してしまいました。行政も遺伝カウンセリングからは距離を置こうとする姿勢が目立つようになりました。

#### 4 遺伝医学発達の影響

##### —近代遺伝カウンセリングから現代遺伝カウンセリングへ

1980年代になりますと、生命科学は大幅な進歩をとげ、遺伝子診断や生殖医療分野に新しい技術が登場してきました。これらの技術に対応するために遺伝カウンセリングのスタイルに変化が生じました。

まず第1に、遺伝子情報とその医学的な理解が必要となり遺伝カウンセラーに高度の知識が要求されるようになりました。また、医学知識だけでなく、心理学的対応技術や生命倫理に関する理解も重視されるようになりました。たとえば、ハンチントン病の遺伝カウンセリングを例にとると、従来は家系分析により変異遺伝子を持つメンバーを確率的に推定していました。遺伝子診断を行うと、発病前に自分が将来発病するかどうかははっきりします。遺伝子診断の結果から将来を悲観したクライアントが自殺するといった例も見られるようになりました。このために遺伝カウンセリングの技術に心理学的対応技術や家族間の調整能力が重視されるようになったのです。また、従来から指摘されていたように遺伝医療の現場や遺伝カウンセリングでは高度の倫理的課題が問題になります。遺伝カウンセラーには生命倫理学を背景とした法律やガイドライン、社会通念に関する深い理解が要求されるようになりました。加えて、医療思想も患者中心の医療へと変化し、遺伝カウンセリング自体も一方的な情報提供ではなく、クライアントの自律的な決断が重視されるようにもなりました。

このような医療思想の背景から、遺伝カウンセラーとしては医療の提供者である医師よりも、倫理的に独立し、セカンドオピニオンを提供しやすい職種が望まれるようになりました。医師のなかでも臨床遺伝専門医と呼ばれる専門医（臨床遺伝専門医の詳細についてはホームページ <http://jshg.wp/qualifications/clingenet/html> を参照）は遺伝情報の扱いにも慣れていて、専門的な診断に基づいた情報提供が可能です。特に日本の臨床遺伝専門医は遺伝カウンセリングの基礎技術も学んでいます。専門職の遺伝カウンセラーが育つまでは臨床遺伝専門医が遺伝カウンセラーの役割を担う必要がありますが、倫理的な立場からはやはりカウンセラーは医師でないほうが良いという意見もあります。また、医師は専門的なカウンセリング技術や心理学的対応技術の教育は受けていませんし、時間のかかる心理的対応や各種のコーディネートを行う時間的余裕もないのが普通です。このような背景から、イギリスでは1980年より遺伝カウンセラーとして遺伝専門看護師（genetic nurse）が、アメリカでは1990年から専門職遺伝カウンセラー（学部の専門を問わない）の養成が始まりました。その後、オーストラリアやカナダでアメリカ型の専門職遺伝カウンセラーが制度化されましたが、全て大学院修士レベルの教育が行われています。また、21世紀になって、遺伝医療はさらに発達し、遺伝カウンセラーに新しい役割が生まれてきました。遺伝カウンセラーの生命情報管理の専門家としての役割です。時間がかかり、専門知識が必要な遺伝情報の収集を診療に忙しい医師に代って手伝うことにより、遺伝医療の質を高めることが可能になると考えられます。21世紀の遺伝カウンセラーにとって生命情報管理者としての役割はきわめて重要なものになると予想されています。

#### 5

##### 専門職遺伝カウンセラーの誕生

これまでに述べてきましたように、遺伝カウンセリングのイメージは遺伝医学の発達や医療思想の変化を背景に変わってきました。日本も例外ではありません。遺伝子研究は国家的な研究目標であるミレニアムプロジェクト（1999年12月 内閣総理大臣決定 <http://www.kantei.go.jp/jp/mille/> を参照）に採用されましたが、遺伝カウンセリングはこれらの研究を支えるためにも必要であるとの社会的風潮が高まっています（コラム3参照）。このような時代を背景に日本でもようやく遺伝カウンセラーの養成に関する大規模な討議が開始されました。遺伝医療に携わる研究者の多くが参加して研究班（厚生労働省科学研究、主任研究者 古山順一「遺伝医療システムの構築と運用に関する研究（平成10年～平成11年）」および「遺伝カウンセリング体制の構築による研究（平成12年～平成16年）」）が結成され、その分担研究班 非医師遺伝カウンセラーの養成に関する研究班が中心となって研究討論をくりかえし、遺伝カウンセラーの養成から認定制度にいたるまでの基礎研究を行いました。研究活動の一環として臨床遺伝専門医については平成14年度に臨床遺伝専門医認定制度が発足し、認定作業が開始されましたが、遺伝カウンセラーについてはさらに議論が続けられました。研究班ではまず遺伝カウンセラーという専門職種の要件と役割について合意がなされ、遺伝カウンセラーは医療スタッフの一員として臨床遺伝専門医と協働し、主治医とは独立した立場からクライアントに

情報提供し専門的な技術に基づいて援助を行う専門職であるべき、とされました。しかし、具体的に遺伝カウンセラーの養成を考える時に、いくつかの決断を迫られました。

### 1) 専門職遺伝カウンセラーの養成

最大の問題は、遺伝カウンセラー資格の位置づけでした。もともと非医師遺伝カウンセラーの養成が必要だという共通した理念で出発した研究ですが、非医師といっても、医療従事者資格をすでに持っている人を対象とするのか、持っていない人を含めるかの問題がありました。日本の現状の医療制度においては医療従事者資格のない専門職を医療機関で採用することはとてもむずかしいのです。筆者自身も看護師のサブスペシャリティとして遺伝カウンセラー資格を位置づけるのがよいのではないかと考え、看護大学でその基礎作りを行っていました。海外の例でイギリスが1980年から看護大学の修士課程で遺伝専門看護師の養成を開始し、当時から全妊娠について行われていた遺伝子マーカーテストの遺伝カウンセリングに対応していたのを参考にしました。しかし、日本の遺伝医療の将来について議論をくりかえすうちに、やはりアメリカ、カナダ、オーストラリアなど他の先進国が選択した「専門職遺伝カウンセラー」の養成が理想であろうという結論になりました。その理由は他の項でも詳述してありますが、遺伝カウンセリングは医療を提供する立場の専門職が行うのではなく、第3者的な立場のカウンセラーが提供すべきであり、その養成には本格的なカリキュラムが必要であり、専門的な修士課程レベルの専門課程の設置が不可欠といった背景がありました。遺伝カウンセラーの資格は医療従事者を対象とした他の専門資格のように研修会の受講や実績報告だけで授与される資格であってはならない、という意見です。看護職は確かにケアの専門職ですから、遺伝カウンセラーの要件の一部を満たしていますし、地域の保健師を中心にこれまで30年間近くにわたって遺伝カウンセリングを側面から援助してきた実績もあります。しかし、これらを考慮してもなお、今後の遺伝医療の発展を支え、遺伝カウンセリングの多様なニーズに対応するためには、遺伝カウンセラーを医療職に限定しない方がむしろ望ましいのではないかとこの意見にまとまりました。

### 2) 認定遺伝カウンセラーの資格は名称独占

議論の途上で、「医師が遺伝カウンセラーの資格を取得できるようにするべきだ」という意見も少なくありませんでした。実は、臨床遺伝専門医を資格化する時「指導的な立場で遺伝カウンセリングを実施できる」能力を条件としました。これにはいくつかの背景があったのです。

これまで日本の遺伝医療の現場で遺伝カウンセリングを行ってきたのは臨床遺伝を指向した医師たちです。今後、専門職の遺伝カウンセラーが医療現場に投入されるまでの10数年の期間はやはり臨床遺伝専門医に遺伝カウンセリングを依存せざるを得ません。また、遺伝カウンセラーの中から指導者が育つまで当分の間は指導者の中心はやはり臨床遺伝専門医です。さ

らに専門職の遺伝カウンセラーが育っても日本の医療制度の中でその地位を確固たるものにしていくためには、臨床遺伝専門医の遺伝カウンセリングに対する理解と協力はきわめて重要です。これらの背景を臨床遺伝専門医の制度化の理念の中に組み入れたという経過がありました。また、日本には遺伝について独特の風土的文化があります。臨床遺伝専門医が遺伝カウンセリングのトレーニングを受けていることは日本の遺伝医療にとってメリットが大きいという理由もありました。

医師が遺伝カウンセリングに参加することには1つの問題もありました。日本の医療制度では、医師が遺伝カウンセリングの担い手になると、非医師の専門職遺伝カウンセラーの社会的認知が進まず制度化に支障が生じるのではないかと、という不安です。そこで、研究班では認定遺伝カウンセラー制度における「認定遺伝カウンセラー」は専門課程を修了した者に限って認定することを決めました。もちろん、医師が専門課程に入学して規定の単位を修了し、認定試験に合格すれば「認定遺伝カウンセラー」の資格を称することは可能です。医師が他の医療従事者資格や、弁護士などの資格を持っている例はいくらでもあります。しかし、遺伝医療に参加することが目的であれば、医師は臨床遺伝専門医の資格を取得するのが自然でしょう。少し専門的な言葉で表現しますと、「認定遺伝カウンセラー」という資格は名称独占で専門の課程を修了した人だけが称することができる資格にしよう、と決められたのです。しかし、遺伝カウンセリングという業務は認定遺伝カウンセラーの資格を持っている人だけが独占できる業務ではありません。医師の診療の中で、「ここからは遺伝カウンセリングだ」と明確に線を引くことは実際不可能です。色々な医療専門職がその専門業務の中で遺伝カウンセリングを応用したサービスを行うことは、むしろ医療にとってとても良いことなのです。もちろん、認定遺伝カウンセラーの資格は標準的な遺伝カウンセリングを提供できる保証になりますから、法律やガイドラインで遺伝カウンセリングが必要だと決められた分野においてその業務を独占できることになると考えられます。今後、遺伝医療への参画が期待される遺伝専門看護師についても臨床遺伝専門医と同じ対応が可能と考えられています。

### 3) 大学における専門課程の立ち上げ

研究班でまず議論された重要な課題は教育体制をどう作るかでした。研究を開始した当初では「大学に遺伝カウンセラーの専門課程を作るなんて無理だ。せつかく作成した研究班の構想やカリキュラム案が机上の空論になるのではないかと」という意見が少なからずありました。大学に専門課程を作ることは数々の困難が予想されましたが、現場では、日本遺伝カウンセリング学会(2002年に日本臨床遺伝学会から学会名変更)では20年以上にわたって医師を対象とした遺伝カウンセリング研修や医師遺伝カウンセラーの資格化に取り組んできた実績と、家族計画協会を支援する形で地域の保健師を対象に各種研修会を実施して遺伝思想の普及活動や遺伝医療の基礎作りに取り組んできた実績がありました。また、日本人類遺伝学会では臨床遺伝専門医の資格化をめざして遺伝医学セミナーを定期的に開催していましたし、家族性腫瘍学