

I. 総括研究報告書

令和元年度厚生労働科学研究費補助金

難治性疾患政策研究事業

難病ゲノム医療に対応した
遺伝カウンセリングの実態調査と
教育システムの構築に資する研究

研究代表者 三宅 秀彦

(お茶の水女子大学教授)

ゲノム医療の実現において、難病診療における遺伝カウンセリングの実施が要求されるが、実診療における実装は十分に進んでいるとは言い難い現状がある。そして、ゲノム医学の進展により、遺伝カウンセリング自体も新たな技術に対応する必要が求められるようになってきた。そこで、本研究班では、国内の難病診療施設を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査とゲノムカウンセリング教育を構築に資する研究を実施することとした。

難病診療施設を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査の対象は、2020年1月の時点で難病情報センターホームページの「難病の医療提供体制」

(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5215>)に掲載された難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院、1543施設である。難病に対する遺伝カウンセリングの提供体制に関する質問紙票調査を実施した。調査期間は令和2年2月10日より令和2年3月9日であった。150施設から回答があり(回答率9.7%)、解析対象は84施設(41都道府県)であった。84施設の内訳は、難病診療連携拠点病院が17施設、難病診療分野別拠点病院が4施設、難病医療協力病院が63施設であった。難病診療における遺伝医療は、難病診療連携拠点病院を軸に、難病診療分野別拠点病院、難病診療協力病院で分業がなされていた。しかし、難病に関わる各種コーディネーターやカウンセラーは比較的少人数で業務を担っていることが明らかになった。施設における難病診療の遺伝カウンセリングの実施・導入における課題としては、「専門職(臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー)がいない」という回答の4割を占め、次いで「人員が少ない」「遺伝子診療部門がない」が挙げられた。

ゲノムカウンセリング教育を構築に関しては、ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリング(以下、ゲノムカウンセリング)の目標を定め、その教育システムを構築するために、国内の遺伝カウンセリング教育を行う専門家を対象とする実地調査と genomic counselling の実装が始まっている英国の現地調査について、準備を実施した。この準備の中で、網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した職業別能力水準を評価する項目を10項目抽出することができた。また、英国の genomic counselling 教育において、コンピテンシーや評価方法は明示されているが、実際の教育場面は明らかではなく、使用している教育資材・誰がどのように指導しているのかといった具体的な教育手法などを読み取ることはできなかった。

今回の現状調査から、難病ゲノム医療に対応する遺伝カウンセリングにおいては、遺伝カウンセリングを担当できる職種の雇用と、それに見合う人材養成を促進するために、教育システムの構築に加えて、遺伝カウンセリングを行うことによるインセンティブの形成が必要と考えられた。

研究分担者（順不同）

小杉 眞司	京都大学大学院 医学研究科	教授
櫻井 晃洋	札幌医科大学 医学部遺伝医学	教授
川目 裕	東京慈恵会医科大学 遺伝診療部	教授
松尾 真理	東京女子医科大学 遺伝子医療センターゲノム診療科	講師
佐々木 元子	お茶の水女子大学 基幹研究院	助教

研究協力者（順不同）

由良 敬	お茶の水女子大学 基幹研究院	教授
高島 響子	国立国際医療研究センター 研究所	上級研究員
李 怡然	東京大学 医科学研究所	特任研究員
松川 愛未	東京都立多摩総合医療センター/京都大学	大学院生

A . 研究目的

平成 27 年にゲノム医療推進実現協議会が設置され、ゲノム医療の社会実装が推進されている。難病には遺伝性疾患が多く含まれており、難病医療においてゲノム医療の関与は大きな位置を占めると推察される。遺伝性難病は、診断に至るまでの困難や、根治が難しいといった医療的な課題に加えて、血縁者にも影響することや、将来的な予測にもつながることから、家系に所属する人も含めて心理社会的課題が生じうる。このような心理社会的課題に対して、診療とは異なる立場から意思決定を支援する行為として遺伝カウンセリングが重要とされてきた。このような背景から、難病の医療システムの中で難病診療連携拠点病院において、遺伝子関連検査の実施において必要なカウンセリングが実施可能であることが求められている。

遺伝子関連医療の発達には、大量並列処理によるシーケンサー（NGS）の開発が大きく寄与している。NGS の普及により、かつての単一遺伝子のみを対象とした遺伝子解析から、ゲノムを網羅的解析することが標準的な手法となった。網羅的解析は、疾患遺伝子の検索や、疾患に複数の遺伝子が関与する場合の検査に有用であるが、ゲノム全体を網羅的に調べるために、本来の検査目的とした遺伝子～アレル以外のバリエーションである二次的所見の発見にもつながりうる。また、データの蓄積により、遺伝子バリエーションの病原性の解釈も複雑化し、見つかったバリエーションが病的-良性に分類でき

ない「意義不明のバリエーション（variants of unknown significance: VUS）」と判断されることもある。このような本来の目的以外のバリエーションの発見や、VUS という判断ができない状況は、検査を受ける側にとって心理社会的課題を生じ、検査を提供する側の対応の困難に繋がる。さらに現在では、診断や治療方針の決定、さらには治療的・予防的アプローチのためにゲノム情報が利用されるようになってきており、二次的所見や VUS の検出は現実的な課題となり、それらへの対応の必要性が検討されている。また、遺伝学的検査の利用は、非発症者や胎児でも可能なため、発症前診断や出生前診断といった、さらに対応の難しい心理社会的課題も存在しており、依然として遺伝カウンセリングによる支援は重要である。

ここで、難病医療提供体制について見ると、平成 30 年 11 月現在で難病診療連携拠点病院が未指定の道府県があり、常勤の臨床遺伝専門医が不在の指定施設もあった。難病診療における遺伝カウンセリング提供体制は構築途上と考えられた。さらに、難病医療の拠点病院で求められる遺伝カウンセラーは、必ずしも学会認定などの何らかの資格保有者とは定義されていない。遺伝カウンセリングの技能を評価されて取得する臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー®は、日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会が認定する資格であることから現状の把握が可能で、質の保証がなされていると考えられるが、それ以外の遺伝カウンセリング担当者は、実数、資格の背景、生涯教

育の受講状況等、その実態は不明である。したがって、難病医療機関における遺伝カウンセリングの提供システムについて、把握をすることが必要と考えられた。

ゲノム医療に対応する遺伝カウンセリングの適切な実施には、ゲノム医療に対応した教育を受けた人材が必要であり、均てん化した質の高い人材の配置には教育システムの構築が不可欠である。先述の様に、ゲノム情報を基盤とする遺伝カウンセリングでは、診断や治療選択といった臨床の有用性の説明に加えて、ゲノム情報の臨床応用の限界、血縁者等に対する疾患の予測性、診療に必要としない情報も網羅的に取得される、といったいくつもの課題への対応を要する。これらゲノム情報の特性を理解した遺伝カウンセリングは、英国では genomic counselling と呼ばれる専門家教育が実装されはじめた。さらに、この教育システムでは、バイオインフォマティクス等の新しい分野との連携も不可欠である。

本研究では、まず、難病を対象とした遺伝カウンセリングの現状を調査し、さらに教育システムを構築するために、その基本となる難病を対象としたゲノムカウンセリングの目標を設定する。そして、これらを元に難病を対象とした遺伝カウンセリングの提供体制に関する解決案を策定し、ゲノムカウンセリング教育システムを構築することを目的として、研究を実施することとした。

B . 研究方法

本研究では、1) 難病を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査とゲノム医療における方法論の検討(以下、現状調査グループ)、2) 新たな遺伝カウンセリング教育システムの構築(以下、教育システムグループ)の2つのグループ研究を統合して実施する。現状調査グループは、小杉と櫻井、松尾を中心とし、教育システムグループでは、川目と佐々木を中心に研究を実施することとした。実質的には、2つの研究を相互交流のもと実施し、研究統括を代表者の三宅が担当した。研究協力者として、統計解析に由良が、社会調査については、高島、李が、海外の状況調査には松川が参画した。

1) 現状調査グループ

現状調査グループは、難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、および難病診療協力病院を対象に、遺伝医療・ゲノム医療の実施状況および課題について調査し、その調査結果を元に、課題を明確化し、解決策を検討することとした。この解決策は、医療面だけでなく、社会的な課題も対象とする。

令和元年度は、全国の難病指定医療機関を対象に、難病に対する遺伝カウンセリングの提供体制に関する質問紙票調査を実施することとした。対象とした施設は、令和2年1月の時点で難病情報センターホームページの「難病の医療提供体制」(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5215>)に掲載された1543施設である。内訳としては、難病診療連携拠点病院60施設、難病診

療分野別拠点病院 32 施設、難病診療協力病院 1425 施設であり、残りの 26 施設はウェブページに「難病診療拠点病院」として掲載されていた。このページ上の情報に、病院ホームページなどの公開情報を用いて郵送先リストを作成した。

調査項目は、班会議構成員全体で議論を行い、決定した。質問項目は、施設概要、遺伝カウンセリングの実施状況、遺伝カウンセリング以外のカウンセリングについて、施設における認定遺伝カウンセラーの状況、施設における難病診療における課題、として構成した。本質問紙票は、診療科横断的な内容であるため、特定の診療科ではなく、病院管理部門に送付した。

本調査は、表記や項目記入のプレを防ぎ、集計業務を簡略化することために、インターネット調査で行った。このため業務を委託することとし、複数社から、クロス・マーケティング株式会社を選定した。

調査方法としては、当初、調査依頼書を対象機関に送付し、インターネット調査用ページで質問紙を確認し、回答する形式とした。しかし、調査期間内に、複数の対象機関から質問紙の内容が見られない、といった質問があり、リマインドを兼ねて質問紙を印刷して配布した。調査期間は令和 2 年 2 月 10 日より令和 2 年 3 月 9 日までとした。また、一部の回答は、インターネットでは無く、郵送により回収した。

(倫理面への配慮)

本研究は、個人ではなく、施設を対象とする研究であるため、倫理審査の対象外であ

った。

2) 教育システムグループ

ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリング(以下、ゲノムカウンセリング)の目標を定め、その教育システムを構築するために、専門家を対象とする実地調査と genomic counselling の実装が始まっている英国の調査を行い、本邦の難病医療制度や教育制度にあわせたゲノム医療の教育システムを構築する。教育システムの構築にあたっては、臨床遺伝の専門家対象と、臨床遺伝を専門としない難病診療にあたる医療者を対象とする 2 つのレベルについて検討する。令和元年度は研究開始のスケジュールの影響で、令和 2 年度に行う調査の準備が主な研究の内容となった。

(1) 新たな遺伝カウンセリング教育システムの構築に関する調査に関する検討

新たな遺伝カウンセリング教育システム(教育システム)策定について検討するため、基本資料となるゲノム医療の教育の現状を調査するために質問紙票を作成することとした。ゲノム医療および医学教育関連の文献を参考として質問紙の原案を作成し、さらに班内で合議し、調査対象、調査項目について検討を行った。

(2) 英国における genomic counselling に関する調査

日本医療研究開発機構(AMED)のゲノム創薬基盤推進研究事業 A :ゲノム情報患

者還元課題 患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する課題「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」(AMED 小杉班)で諸外国におけるゲノム医療について調査を行っている。本研究班では英国における genomic counselling の調査を予定しており、英国での調査の必要性を含めて、AMED 小杉班の調査結果を確認し、その調査以降の英国の情報を収集した。

(倫理面への配慮)

今回の研究段階では、個人を対象とする調査は行っておらず、倫理的な配慮は必要としない。

C . 研究結果

1) 現状調査グループ

対象とした 1543 施設中、44 都道府県の 150 施設から回答があった(回答率 9.7%)。最初に、難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院のいずれかにあたるかを尋ねた。難病医療拠点病院は、難病診療連携拠点病院と回答するよう、質問紙に記載した。この質問への回答で、いずれにも該当しない場合は調査対象外としたところ、66 施設が「該当しない」と回答し、84 施設(41 都道府県)が解析対象となった。なお、「該当しない」と回答した施設は、参考としたページでは 63 施設が難病診療協力病院に記載されており、1 施設が難病医療拠点病院であり、残り 2 施設では施設名の入力が行われておらず施設の分類は判別できなかった。

解析対象施設は、難病診療連携拠点病院が 17 施設(20.2%)、難病診療分野別拠点病院が 4 施設(4.8%)、難病医療協力病院が 63 施設(75.0%)であった。施設における難病指定医の数は平均 64.7 ± 86.6 人、小児慢性特定疾病指定医は平均 24.7 ± 39.4 人、臨床遺伝専門医 平均 2.1 ± 4.1 人であった。また、その他の関連する専門資格では、難病診療連携コーディネーターが平均 0.1 ± 0.4 人、難病医療コーディネーター平均 0.03 ± 0.2 人、難病診療カウンセラー平均 0.1 ± 0.3 人、認定遺伝カウンセラー 平均 0.5 ± 1.0 人、バイオインフォマティシャン 平均 0.2 ± 0.8 人であった。なお、難病診療連携コーディネーター、難病医療コーディネーター、および難病診療カウンセラーは、難病診療連携拠点病院のみに在籍していた。

遺伝カウンセリングと関連する職種の在籍の有無を見ると、臨床遺伝専門医は、回答のあった難病診療連携拠点病院の 17 施設全てに在籍し、難病診療分野別拠点病院では 75%(3/4)、難病医療協力病院の 27.0%(16/62)で在籍していた。しかし、認定遺伝カウンセラーの在籍は臨床遺伝専門医より少なく、在籍していなかった施設は、難病診療連携拠点病院の 17.6%(3/17)、難病診療分野別拠点病院の 50%(2/4)、難病医療協力病院の 88.7%(55/62)であった。

平成 30(2018)年度の遺伝学的検査の実施は、保険診療で行った遺伝学的検査(D006-4)が、平均 19.6 ± 50.3 件であった。保険診療で行った遺伝学的検査が 0 件の施設は 40 施設あり、この 40 施設のうち 1 施設が

難病診療分野別拠点病院、残りの 39 施設が難病医療協力病院であった。自費で行われた検査として、単一遺伝子を対象とした遺伝学的検査が平均 17.2±27.9 件、(がんゲノム検査を除く) 遺伝子パネル検査が平均 6.6±8.2 件、網羅的検査が平均 8.1±12.3 件であった。また、研究を目的とした遺伝学的検査(自己負担無し) は平均 25.0±40.5 件であった。

遺伝カウンセリングの実施状況を尋ねたところ、院内で実施している施設が 37 施設(44.0%)、院内では実施せず、院外へ依頼している施設が 15 施設(17.9%)、院内では実施せず、院外への依頼もしていない施設が 32(38.1%)であった。難病診療連携拠点病院の 17 施設および難病診療分野別拠点病院 4 施設では、全て院内で遺伝カウンセリングを実施していた。院内で遺伝カウンセリングを実施している 37 施設のうち 36 施設から 1 年あたりの遺伝カウンセリングの概数の回答があり、36 施設中 3 施設(8.3%)では 0 件という回答がある一方で、2 施設(5.6%)では 101 件以上の遺伝カウンセリングが行われていた。また、難病の遺伝学的検査の目的別の遺伝カウンセリングを見ると、確定診断、保因者診断、発症前診断、出生前診断、いずれもの目的に対しても遺伝カウンセリングによる対応がなされていた。また、遺伝カウンセリングの提供体制について 2 件までの複数回答で尋ねたところ、各診療科で実施する施設が 15 施設(40.5%)、遺伝子診療部門で実施する施設が 15 施設(40.5%)、各診療科と遺伝子診療部門が協力

して各診療科で実施する施設が 8 施設(21.6%)、各診療科と遺伝子診療部門が協力して遺伝子診療部門で実施する施設が 14 施設(37.8%)、その他が 3 施設(8.1%)であった。遺伝カウンセリングの料金について複数回答で尋ねたところ、保険診療で行っている施設が 26 施設(70.3%)、自費診療で行っている施設が 25 施設(67.6%)、その他(他院への委託、無料など)が 5 施設(13.5%)であった。遺伝カウンセリングを担当する職種は、診療科医師が担当することが中心であったが、主な担当としては臨床遺伝専門医資格をもつ診療科医師と認定遺伝カウンセラーが挙げられていた。1 回の遺伝カウンセリングのセッションにかかる時間は、初回の遺伝カウンセリングでは、60 分～90 分とする回答が最も多く(20 施設:54.1%)、次いで 30 分～60 分未満であった(12 施設:32.4%)。2 回目以降の遺伝カウンセリングでは、30 分～60 分未満が 25 施設(67.6%)と最も多く、次いで 60 分～90 分が 5 施設(13.5%)であった。難病の遺伝カウンセリング担当者に対して行われる卒後教育としては、院外で開催される研修会・学会への出張もしくは参加補助が 26 施設(70.3%)と最も多く、次いでオン・ザ・ジョブ・トレーニング(OJT)が 21 施設(56.8%)、院内で研修会を開催が 9 施設(24.3%)、その他が 2 施設(5.4%)であったが、7 施設(18.9%)では特に行っていないと回答していた。難病の遺伝カウンセリングまたは「遺伝相談」について、病院・診療所以外の機関・団体(保健所、NPO 等)との連携・協力(医療相談、研修会

の開催等)があるか尋ねたところ、あると回答した施設が 14 施設 (16.7%) で、具体的な協力先として、大学病院、基幹病院、市役所、保健所/保健センター、難病支援センター、地域の医療職が挙げられ、連携・協力の内容としては、遺伝カウンセリングの依頼・相談・サポート、研修、共同研究が提示されていた。

遺伝カウンセリング以外のカウンセリングは、84 施設中 46 施設 (54.8%) で行われており、心理関係のカウンセリング、疾患に関するカウンセリング、生活・家族関係・就業に関わるカウンセリングが実施されていた。それらのカウンセリングの担当者について、公認心理師・臨床心理士 が最も多く 33 施設 (71.7%)、次が医師で 14 施設 (30.4%)、医療ソーシャルワーカー (MSW) 10 施設 (21.7%)、看護師・助産師が 11 施設 (23.9%)、保健師 2 施設 (4.3%)、その他としたのが 3 施設 (6.5%) あった。また、特に決めていない施設は 3 施設 (6.5%) であった。

認定遺伝カウンセラーの在籍について尋ねたところ、「いる」と回答した施設が 26 施設 (31.3%)、「いない」とした施設が 57 施設 (68.7%) であった。なお、施設概要で認定遺伝カウンセラーの人数が 0 人と回答した施設でも、3 施設が在籍していると回答していた。認定遺伝カウンセラーの雇用は、フルタイムの人数が平均 1.2 ± 0.9 人 [範囲 0-3: 中央値 1]、パートタイム/アルバイトでは平均 0.6 ± 0.9 人 [範囲 0-3: 中央値 0] であった。認定遺伝カウンセラーの難病

の遺伝カウンセリング以外の業務についての複数回答で質問したところ、その他の遺伝カウンセリング(腫瘍・出生前診断など)が 23 件 (88.5%)、遺伝カウンセリングの予約・フォローアップ業務 21 件 (80.8%)、遺伝カウンセリングの資料作成 22 件 (84.6%)、遺伝学的検査のコーディネーター 19 件 (73.1%)、IRUD のエキスパートパネル業務 4 件 (15.4%)、院内向け勉強会・研修会の開催 15 件 (57.7%)、研究の補助 12 件 (46.2%)、院内兼務先の業務(看護部・検査部・薬剤部など) 4 件 (15.4%)、その他 6 件 (23.1%) であった。

施設における難病診療の遺伝カウンセリングの実施・導入における課題について選択式で質問したところ、「専門職(臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー)がいない」という回答が最も多く 35 件 (41.7%) で、次いで「人員が少ない」「遺伝子診療部門がない」がそれぞれ 23 件 (27.4%) あった。この中で、遺伝カウンセラーがいない理由として、「遺伝カウンセラーという職種が認められていない」という意見があった。他に 1 割以上が該当する回答としては、「専用の場所・部屋がない」15 件 (17.9%)、「医療収入が少ない」14 件 (16.7%) であった。

「遺伝学的検査の委託先がない」「院内での診療科連携が困難である」と回答したのは 1 割未満であり、「病院間連携が困難である」を挙げた施設は無かった。なお、院内連携が困難であった理由として、人材不足や連携体制の未構築に加えて、臨床遺伝学的重要性が認識されていないという主旨の意見

も3件認められた。この3件は、全て難病医療協力病院から意見である。

また、「遺伝カウンセリングを必要としない」という回答が9件(10.7%)あり、これは全て難病診療協力病院からの回答であった。また、「実施について困難を感じない」が3件(3.6%)、「わからない」が11件(13.1%)であった。

2) 教育システムグループ

(1) 新たな遺伝カウンセリング教育システムの構築に関する調査に関する検討

新たな遺伝カウンセリング教育システムの構築するために、国内施設を対象とする調査に関する項目を検討した。文献的考察および討論から、網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した職業別能力水準を評価する項目として、以下の10項目が抽出された。

<網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した職業別能力水準を評価する項目>

1. 網羅的遺伝学的検査で得られたゲノムデータの意義づけをできる
2. 報告されたゲノムバリエントの解釈を各種データベースで再確認できる
3. 検査で得られた病的/病的の可能性が高いバリエントの意味について患者/クライアントに説明できる
4. 検査で得られた意義不明のバリエントの意味について患者/クライアントに説明できる
5. 検査で得られた良性/良性の可能性が高いバリエントの意味について患者/クライアントに説明できる

メントに説明できる

6. 検査の結果から本人に生じうる心理社会的課題について患者/クライアントと相談できる
7. 検査の結果から家族に生じうる心理社会的課題について患者/クライアントと相談できる
8. 検査で生じる二次的所見の可能性について患者/クライアントに検査前に説明できる
9. 網羅的検査で発見された二次的所見について患者/クライアントに説明できる
10. 検査で得られた結果の解釈が変更される可能性について患者/クライアントに説明できる

上記10項目を中心に、質問紙票を以下の5大項目で設計した。

1. 回答者情報
2. 網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した職業別能力水準の評価
3. webデータベースについて
4. 網羅的ゲノム解析と関連した遺伝カウンセリング(ゲノムカウンセリング)の教育環境について
5. 社会実装のための提案(自由記載)

質問紙調査は、臨床遺伝教育を担当する幅広い職種を対象として実施する方針とした。具体的には、臨床遺伝専門医の教育にあっている臨床遺伝専門医制度指導医(300名程度)および、遺伝看護専門看護師養成課程と認定遺伝カウンセラー養成課程におい

て主に大学院生教育に携わっている教員を対象とすることとした。

(2) 英国における genomic counselling に関する調査

英国における遺伝カウンセラーの養成は、2004年～2015年までは、Englandの2コース、Wales (Cardiff University)の1コース、Scotland (University of Glasgow)の1コースであったが、2016年からEnglandの養成課程は、The Scientist Training Programme (STP) 1コースとなっている。WalesとScotlandでは学費は自費、研修費はNHSが財源を賄い、STPでは学費と研修費の両方をNHSが賄っていた。これらの財源をNHSが賄うことは、遺伝カウンセラーがNHSの内部で養成している資格であることを示す。また、バイオインフォマティクスを含めたゲノムデータの解析・評価に関わる臨床理系専門職もSTP内の別コースで養成されている。

STPにおける、ゲノム医療に関する目標として、遺伝カウンセラーにはバリエーション評価のディスカッションができるレベルを設定されている。がんゲノミクスでも、体細胞系列のバリエーション評価ができるようトレーニングされる。STPのプログラムは以下のサイトで公開されているが、コンピテンシーや評価方法は明記されているが、実際の教育場面は明らかではなく、教育資材や教育担当者を含めた教育手法などを読み取ることができなかった。また、認定制度のシステムの詳細も、現時点で未定とのことで

あった。

D. 考察

今回、本研究班では、国内の難病診療施設を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査とゲノムカウンセリング教育を構築するための調査準備を行った。今回の国内の難病診療施設を対象とした調査の結果では、難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院では、難病の遺伝カウンセリングが実装されており、難病診療協力病院では、高次施設との連携によって遺伝医療に対応していた。しかし、実際の課題としては、「専門職（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー）がない」「人員が少ない」「遺伝子診療部門がない」「専用の場所・部屋がない」という遺伝医療体制が整備されていないことが挙げられており、その原因のひとつとして「医療収入が少ない」ということが考えられた。また、遺伝カウンセリングでは、初回と2回目以降ともに30分以上かかるとした回答が多く、通常の診療に比べて時間がかかることが明らかになり、これも時間あたりの医療収入との少なさと見做せる。遺伝カウンセリングの実施場所は、遺伝子診療部門だけでなく、診療科で行われている場合も多く、通常診療に対する負担軽減も考慮すると、遺伝子診療部門への分業体制が有効ではないかと考えられた。遺伝子診療部門における遺伝カウンセリング実施を保証することは、遺伝子診療部門を設置する根拠ともなり、遺伝カウンセリングの提供を保証する体制の構築になりう

ると考えられた。さらに、この分業の実装には、遺伝カウンセラーの活用が検討される。しかし、遺伝カウンセラーが少ない事からの雇用の難しさ、遺伝カウンセラーの難病診療以外の業務、さらに遺伝カウンセラーという職種自体が認められていないといった課題がある。英国では、NHS が遺伝カウンセラーの養成に関与することで、公的な資格であることを示している。したがって、遺伝カウンセラーの雇用促進と養成数の増加を進めるためには、遺伝カウンセラー自体を公的に認められた職種にすること、医療収入などのインセンティブにつなげていくことが方策として考えられた。この課題は、社会実装が実現できるかどうか、現実的な側面を踏まえて次年度に検討を進めたい。また、現状調査では、自施設における難病の遺伝カウンセリングの実施もしくは導入については、遺伝カウンセリングの必要がないという回答が難病医療協力病院 9 施設から認められた。これは、施設機能として分業がなされているため、結果とも考えられる。医療者の中に「臨床遺伝学の重要性が認識されていない」ことも調査結果からは伺えるため、難病診療における遺伝医療の重要性を具体的に理解してもらうための効果的な啓発も必要と考えられた。

今回の調査は、新型コロナウイルス感染症（COVID-19）の流行期に行われたこともあり、施設調査の回答率が低かった。次年度以降は、教育関連の調査を進める予定であるが、これに並行して実態調査の追加も検討したい。次年度の以降の調査にあたって

は、COVID-19 の感染状況に留意した調査となることが推察される。特に英国の施設調査では、英国の訪問先と request letter で調整を行い、その状況とあわせて調整を進めている。また、今後の診療体制や教育の構築を考えるにあたって、COVID-19 の影響も考慮せざるを得ない現状がある。今回の現状調査において、遺伝カウンセリングの卒後教育が、院外研修を中心になされていることもあり、卒前・卒後教育のオンライン化について検討する事が、教育方策を考えるにあたり重要な視点と考えられた。しかし、対人援助業務ということ考えると全面的なオンライン化には難しい部分もある。オンラインと対面、それぞれの利点・欠点なども含めた考察の上で、新しいゲノムカウンセリングの方法論を検討したい。

E . 結論

難病診療における遺伝医療は、難病診療連携拠点病院を軸に、難病診療分野別拠点病院、難病診療協力病院で分業がなされていた。遺伝カウンセリングには時間がかかるため、主治医の負担を軽減するために各種コーディネーターやカウンセラーの関与が必要であるが、これらの職種を担当する人は比較的少人数で業務を担っていることが明らかになった。さらに、難病ゲノム医療に対応する遺伝カウンセリングでは、遺伝カウンセリングを担当できる職種の雇用と、それに見合う人材養成を促進するために、教育システムの構築に加えて、遺伝カウンセリングを行うことによるインセンテ

イブの形成も必要と考えられた。

3.その他

なし

F．健康危険情報

なし

G．研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

H．知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし