

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分担研究報告書

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

【分担研究】

新たな遺伝カウンセリング教育システムの構築

研究代表者	三宅 秀彦	お茶の水女子大学	教授
研究分担者	川目 裕	東京慈恵会医科大学	教授
研究分担者	佐々木 元子	お茶の水女子大学	助教

研究要旨

現在、ゲノム情報の臨床応用の推進により、遺伝カウンセリングにおいて、ゲノムの網羅的な解析によって結果が得られることを前提とした対応が重要になってきた。このような環境で、難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリング（難病ゲノムカウンセリング）に対応できる教育システムを策定することを目的として、その基本資料となるゲノムカウンセリング教育の調査を行うために、国内の臨床遺伝の教育者を対象とした質問紙票調査と genomic counselling 教育を実施している英国の現地調査の準備を行った。

研究分担者一覧

川目 裕	東京慈恵会医科大学
佐々木 元子	お茶の水女子大学
小杉 眞司	京都大学
櫻井 晃洋	札幌医科大学
松尾 真理	東京女子医科大学

研究協力者一覧

由良 敬	お茶の水女子大学
高島 響子	国立国際医療研究センター
李 怡然	東京大学
松川 愛未	東京都立多摩総合医療センター/京都大学

## A．研究目的

ゲノム医療での対応が期待される難病医療において、遺伝性疾患は難病との関連が強い大きな位置を占めている。かつて、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大きな心理社会的課題が生じてきた。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。さらに近年では、分子遺伝学的手法の発達から、遺伝子～ゲノム情報からの診断が開発され、さらには分子病態の解明につながり、ゲノム創薬を含めた治療的アプローチおよび予防的アプローチが展開されるようになってきた。このような環境から、遺伝性であるということを知ることが、単なる不利益ではなくなっている。しかしその一方で、遺伝子診断は、発症前診断や出生前診断という、さらに対応の難しい課題ともつながっている。さらに現在の遺伝子解析技術においては、単一遺伝子の解析からゲノムの網羅的解析が標準的な手法となった。これにより、本来の検査目的とする遺伝子～アレル以外の変化である、二次的所見の発見がなされるようになった。そして、遺伝子バリエーションの病原性では、その解釈の限界から、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）」というゲノムバリエーションが見つかることも多い。本来の目的以外のバリエーションの発見や、「意義不明」という判断ができない状況は、検査を受ける側、提供する側のどちら側にも心理社会的課題として大きく立ちまわっている。したがって、遺伝カウンセリングにおいて、ゲノム情報を網羅的に解析することによって得られた結果を利用してされることを前提とした対応が重要になってきた。まとめると、従来の診断や治療選択といった臨床的有用性に加えて、ゲノム情報のもつ限界、診療とは直接関係しない情報も網羅的に取得される可能性、血縁者を含めたリスク評価などに基づき、その情報を元としたゲノム情報の利用における心理社会的課題の整理と自己決定支援が、

ゲノム医療に対応する遺伝カウンセリングに期待される内容となる。

このような遺伝カウンセリングを、安定的かつ均てん化して実施するためには、遺伝カウンセリングを担当する者の個人的な努力に依存するのではなく、ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリング教育システムの策定が必要である。このようなゲノム情報の特性を理解した遺伝カウンセリングに対して、英国では genomic counselling として専門家教育が実装されている。さらに、この教育システムには、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と考えられる。

そこで本研究では、難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリング（難病ゲノムカウンセリング）に対応できる教育システムを策定することを目的として、今年度は、その基本資料となるゲノムカウンセリング教育の調査の準備を行うこととした。調査の内容は、国内でのゲノムカウンセリング教育の実態と必要性の調査と、英国における genomic counselling の現地調査である。

## B．研究方法

### (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完成させることとした。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、英国における調査の

必要性を含めて AMED 小杉班の調査結果と、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) 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

本研究が調査項目を検討するために、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ーション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ーション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ーション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ーションの意味について患者/クライアントに説明できる
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

これらの項目を中心に、質問紙票は以下の

5 段階で構成されるように設計した。

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)

さらに、質問紙票の鑑文と質問紙票本文の両方に、目的の説明とゲノムカウンセリングの本研究での定義を記載することとした。今年度の終了時点での質問紙票の案を資料 3 として掲載する。

調査対象については、AMED 小杉班が行った研究を拡大する方針として検討した。AMED 小杉班では、認定遺伝カウンセラー養成課程を対象とした調査が行われたが、幅広い臨床遺伝の専門職を対象とすることとし、臨床遺伝専門医の教育にあた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ける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。

以上をもって、次年度に質問紙調査を実施することとした。

### (2) 英国における genomic counselling に関する調査

AMED 小杉班では、英国の遺伝カウンセラー養成課程の直接の視察は実施していなかった。英国の医療は国営で行われており、遺伝医療は、居住地域の Genetics Centres で行われている。英国の遺伝カウンセラーは、“Registered Genetic Counsellor”と呼ばれ、約 400 人に登録されている。血縁者の検査は、遺伝カウンセラー単独の外来をもっていることが多い。

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 コースとなった。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、ゲノム医療を担う人材である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 において、ゲノム医療に関する遺伝カウンセラーの目標は、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目指している。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おり

(<https://curriculum.nshcs.org.uk/programmes/stp>) 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、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。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

今年度の当初計画として、令和 2 年度の調査準備を行うこととしており、本年度はほぼ当初の計画通りに、次年度の質問紙票の原案作成と、次年度の実地調査の準備が進んだ。

国内の臨床遺伝教育の関係者を対象とした質問紙票調査については、次年度に倫理委員会の審査を受けた後に、実際の調査を行う方針である。この質問紙調査の結果から、ゲノムカウンセリングに関わる職種毎のコンピテンシーの作成が可能になり、ひいては、専門職以外に必要なコンピテンシーの策定にもつながると考えられた。

また、英国における genomic counselling に関する現地調査については、訪問メンバーを川目、佐々木、松川として、実施する方針とした。この際、STP のプログラムは必ず調査すること、10 万人ゲノムコホートの調査も実施すること、を基本的な指針とした。現時点での課題として、令和 2 年初頭からの COVID-19 のパンデミックがある。単なる情報提供であればオンラインでも可

能かもしれないが、教育環境の調査であり、また、遺伝カウンセリングにおいては演習や実技教育が必須であるため、直接の情報収集の意義は大きい。次年度の調査は、できるだけ現地調査を行う方針で計画するが、研究班構成員の安全に配慮して、実地調査が行えない場合の代替となる研究方法を検討しながら遂行したい。

#### E . 結論

難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリング（難病ゲノムカウンセリング）に対応できる教育システムを策定することを目的として、国内でのゲノムカウンセリング教育の実際と必要性の調査と、英国における genomic counselling の現地調査に関する研究の準備を実施できた。次年度は、今年度の結果を踏まえて研究を遂行する予定である。

#### F . 研究発表

1. 論文発表  
なし
2. 学会発表  
なし

#### G . 知的財産権の出願・登録状況

なし