

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

令和2年度 研究報告書

研究代表者 三宅 秀彦

令和3（2021）年 3月

目 次

I. 総括研究報告

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 三宅 秀彦-----	2
--------------------------------------------------------------	---

II. 分担研究報告

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 三宅秀彦、小杉眞司、櫻井晃洋、松尾真理-----	14
2. 新たな遺伝カウンセリング教育システムの構築 三宅秀彦、川目裕、佐々木元子-----	19

III. 研究成果の刊行に関する一覧表(該当なし)----- 24

資料

資料1. 難病に対する遺伝カウンセリングに関するアンケート調査質問紙票-	26
資料2. 難病診療の遺伝カウンセリングに関する現状認識と解決策-----	28
資料3. ゲノムカウンセリング教育に関するアンケート調査質問紙票-----	33
資料4. ゲノムカウンセリング教育に関するアンケート調査結果-----	47

I. 総括研究報告書

令和2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性が求められるようになってきた。そこで、本研究班では、国内の難病診療を対象とした遺伝カウンセリングに関する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。その上で、難病診療の遺伝カウンセリングに関する現状に対する解決策を策定することとした。

国内の難病診療を対象とした遺伝カウンセリングについて、前年度の難病指定医療機関を対象とした質問紙票調査から、遺伝カウンセリングの需要が低い可能性が示唆されたため、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業における難病研究班を対象に、難病の疾患毎の遺伝カウンセリングの必要性について調査を行った。101研究班を対象に、疾患個別の質問紙票を718通送付した。有効な回答は57名(1つの研究班から複数回答あり)、疾患に関しては347疾患、380件の回答があった。疾患に対する質問紙票の回答380件のうち、遺伝性疾患は約半数(198件)を占めた。患者への遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの必要性は、疾患への遺伝の関与が高いほど、必要性が高く、家族への遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの必要性は、患者本人に対する必要性よりも低く判断されていた。また、遺伝性疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が低いと判断された疾患がある一方で、遺伝性がない不明である疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が認められた。前年度の全国の難病指定医療機関を対象とした質問紙票調査において、難病診療における遺伝医療は、難病指定医療機関の機能によって分業がなされているが、遺伝カウンセリングを担当する職種は一部を除き不足しているという結果が得られていることを踏まえ、難病診療の連携体制の中での遺伝カウンセリング実施の保証、遺伝カウンセリングの必要性の啓発、医学管理としての遺伝カウンセリングの保険収載、認定遺伝カウンセラーの国家資格化が解決策案として挙げられた。

また、新たな遺伝カウンセリング教育システム策定についての検討では、遺伝カウンセリングを担当もしくはそれに関与する専門職352名を対象に質問紙票調査を行い、医療職における、ゲノムカウンセリングと関わる能力の必要度を調査し、どのような医療者において、網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した内容について、解析から情報提供についてまで「知っている」ことが求められ、遺伝を専門とする職種では、「行える」から「指導できる」レベルが求められていることが明らかとなった。したがって、広いレベルでゲノムカウンセリングについて学ぶ機会を構築すること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
神原 容子	お茶の水女子大学	特任助教
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もしくは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、さらに対応の困難な心理社会的課題につながる可能性も存在しており、遺伝カウンセリングによる支援はより重要である。

難病情報センターHPによれば、情報の更新がなされていない可能性（最終更新が平成 30 年 11 月の情報あり）もあるが、難病診療連携拠点病院が未指定の府県が存在している。本邦における臨床遺伝専門医は、基盤となる診療科の専門医ではなく、必ずしも難病医療に専念しているわけではない。したがって、難病診療における遺伝カウンセリング提供体制は、体制整備の余地があると考えられた。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り、教育目標が設定され、面接試験と筆記試験を経て取得されており、一定レベルの質が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う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、といったいくつか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。

令和元年度には、難病診療医療機関 1543 施設を対象とした質問紙票調査を実施し、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が、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、専門職や診療部門がないことが課題であった。また、ゲノムカウンセリング教育を構築に関しては、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を対象とした現地調査について、準備を実施した。この検討から、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を 10 項目抽出することができた。

- 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

以上の研究結果を元に、令和2年度では、難病診療における遺伝カウンセリングの必要性の認識に対する調査を行い、ゲノム医療における遺伝カウンセリングに関する課題を抽出し、その解決策を検討すること、およびゲノムカウンセリング教育において求められる能力の必要性を中心とした教育に関する調査を行うこととした。

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、神原が、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

平成30年度から令和2年度における難治性疾患政策研究事業のうち、疾患別基盤研究分野および領域別基盤研究分野の研究班 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/15824>) を対象に横断的調査を行った。難病情報センターweb ページで公開されている厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業における難病研究班において、疾患を対象とした研究を行っている研究者を対象とした。郵送法にて質問紙票調査を実施した。なお、政策研究を担当し、疾患を研究の対象としていない研究班は本研究対象から除外した。

質問紙票は、研究対象者およびその所属施設に関する質問、および研究対象者が担当する難病に関する遺伝学的検査及び遺伝カウンセリングの必要性について、疾患における遺伝カウンセリングの必要度について質問した。研究調査期間は、令和2年12月7日より令和3年1月31日であった。

さらに、これまでの研究結果から得られた難病診療における遺伝カウンセリングのも

つ課題を整理し、それに対する解決策を基に、研究班で討議し、その草案を作成することとした。

(倫理面への配慮)

難病研究班を対象とした調査であり、人を対象とした医学的研究には該当しない社会調査のため、お茶の水女子大学人文社会科学研究所の倫理審査委員会の承認を得て実施した(受付番号 2020-101)。

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(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調査を実施した。研究対象者は、遺伝カウンセリングを担当もしくはそれに関与する職種である、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、遺伝看護専門看護師の養成・指導に関わる専門職 352 名とした。質問紙票は、前年度に班内で草案を作成し、今年度完成させたものを使用した。実際の調査は、郵送法による横断的観察研究とした。回答の分析は、選択項目は単純集計を、自由記載については内容分析を行うこととした。

(2) 英国における genomic counselling に関する調査

英国における genomic counselling の調査を計画し、2019 年まで AMED で行われた小杉班の調査結果を基に、その調査以降の

英国の情報収集を進めた。実際の現地調査については、COVID-19 の影響で海外渡航が困難となり、渡航調査の可能性を残しつつ、オンラインにて pre-meeting を実施した。

C. 研究結果

1) 現状調査グループ

本研究の対象となった研究班は 101 班で、疾患個別の質問紙票は 718 通送付した。53 班から回答があり(回収率 52.5%)、うち 1 つの研究班では、7 名から回答があった。回答者のうち 2 名については、研究同意に関する回答がなく解析対象から除外した。この結果、回答者は 57 名となり、56 名は医師で、非医師は 1 名であった。疾患についての質問紙票は 380 票が解析対象となった。回答者の所属施設に遺伝子診療部門が設置されているという回答は 57 名中 41 名(71.9%)、認定遺伝カウンセラーが在籍しているとの回答は 55 名中 46 名(80.7%)であった。回答者の難病の診療における遺伝カウンセリングへの実施について複数回答で尋ねたところ、自身で担当しているとの回答が 23 名、院内で依頼 24 名、院外へ依頼 2 名、担当/依頼ともなしが 18 名であった。同様に難病の研究における遺伝カウンセリングの実施について複数回答で尋ねたところ、自身で担当しているとの回答が 14 名、院内で依頼 15 名、院外へ依頼 3 名、担当/依頼ともなしが 31 名であった。

疾患に対する質問紙票の回答 380 件(疾患数 347 種類)のうち、遺伝性疾患が 193 件、一部に遺伝性もしくは多因子遺伝性が 68

件、非遺伝性もしくは不明である疾患が119件であった。患者への遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの必要性は、疾患への遺伝の関与が高いほど、必要性が高いと回答されていた。家族への遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの必要性は、患者本人に対する必要性よりも低いと判断されていた。また、遺伝性疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が低いと判断された疾患がある一方で、遺伝性がない/不明である疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が認められた。遺伝カウンセリングの必要性の判断する要因としては、380回答中339件(89.2%)で「遺伝性/非遺伝性であるかどうか」が最も重視され、次いで、198件(52.1%)で「ゲノム解析/遺伝子解析の研究が行われているかどうか」が重視されていた。また、「遺伝学的検査が保険適用になっているかどうか」は167件(43.9%)、遺伝学的に特徴的な事項(家系内の重症度の差や表現促進現象など)があるかどうか140件(36.8%)、患者や家族における遺伝に関する心理社会的課題の生じやすさ118件(31.1%)であった。その他の「遺伝カウンセリングを担当できる専門外来や人材がいるかどうか」、「非発症保因者診断」、「発症前診断」、「出生前診断」の利用が検討されるかどうか、とした回答は、それぞれ3割以下であった。

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

対象者352名中128名より返送(回収率36.4%)があり、同意の得られた121名を解析対象とした。

回答者の内訳は、臨床遺伝専門医95名(78.5%)、産婦人科医1名(0.8%)、認定遺伝カウンセラー21名(17.4%)、その他4名(3.3%)であり、所属については、大学病院87名(71.9%)、総合病院16名(13.2%)、専門病院12名(9.9%)、診療所3名(2.5%)、その他3名(2.5%)であった。約半数が遺伝子診療部門に関与しており、117名(96.7%)が遺伝カウンセリングを実施していた。さらに、難病/小児慢性特定疾病に関する遺伝カウンセリングの経験があるものは104名(86.0%)、網羅的ゲノム解析に関わる遺伝カウンセリングの経験があるものは92名(76.0%)であった。

網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した以下の10項目の職業別能力水準について評価した。

評価対象とした網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した能力

- 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

以上の 10 項目について、研修医、基本領域の専門医、臨床遺伝専門医、歯科医師、検査技師、薬剤師、看護師/保健師/助産師、遺伝看護専門看護師、認定遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシヤンの 10 職種における必要度合いを「不要」「知っている」「議論できる」「行える」「指導できる」の 5 段階で評価を受けた。その結果、上記の項目を必要とするレベルとして、研修医・歯科医師・検査技師・薬剤師・看護/保健/助産師は「知っている」が多く、基本領域の専門医では「議論できる」、遺伝看護専門看護師は「行える」、認定遺伝カウンセラーは「行える」から「指導できる」、臨床遺伝専門医は「指導できる」レベルが求められていた。また、バイオインフォマティシヤンで求められるレベルは、バリエーション評価などでは

「行える」から「指導できる」、クライアントへの説明などについては「議論できる」レベルであった。

教育環境については、教育効果・普及・教育担当者のためのいずれでも web 教材、教科書が求められており、その作成は学会/職能団体・教育機関が適当であるとの意見が多かった。

(2) 英国における genomic counselling に関する調査

2020 年 8 月 26 日 23 時から 24 時（日本時間）まで、オンラインによる英国の STP に関わるメンバーとの pre-meeting を実施した。STP の概要についての情報は得られたが、実際の教育方法や考え方についての詳細については、限られた時間の中であり、十分に話を聞くことができなかった。次年度は、実際に訪英しての調査も視野に入れ、下記の質問項目を作成した。

① 英国における遺伝カウンセラー、ゲノムカウンセラーの定義について。「ゲノム時代」という言葉を使った理由について。

② STP に遺伝カウンセラープログラムを組み込んだのは、政治的な背景について。システムの変化により、遺伝カウンセラーが英国の国家資格になったのか。遺伝カウンセラーに相当する英国の医療職とはどのようなもので、これは遺伝カウンセラーの給与（NHS Banding）と関連しているか。

③ STP の遺伝カウンセリングのコンピテンシーを構築するための手順と考え方について。

- ④ コンピテンシーの各モジュールへの分配について。研修生と研修後の教育（継続教育）は明確に分けられているか。
- ⑤ 代表的なモジュールのハンドアウトについて。「Introduction to Healthcare Science, Professional Practice and Clinical Leadership」（SCC110）、「Principles and Practice of Genetic and Genomic Counselling」（SLS403）など。
- ⑥ STP ゲノムカウンセリングプログラムの教育担当者の選定について。選考プロセスや、どのような職業の方を対象としているのか。
- ⑦ 教室での講義から臨床実習まで、各研修生の評価基準はどのように作成しているか。
- ⑧ 遺伝カウンセラーの臨床での技能・業務の範囲、業務範囲内の独占業務とは何か。技能・業務は遺伝学者と分離できるか。遺伝カウンセラーは外来診療を単独で行うことができるか。
- ⑨ 遺伝カウンセラーはバリエーションの解釈にどの程度関与しているか。遺伝カウンセラーがバリエーション解釈をどの程度に理解すべきか。遺伝カウンセラーが日々の診療で実際にどのようなことを行うことができるのか。

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を把握し、前年度の調査結果も合わせて、以下の3点を遺伝カウンセリングにおける課題と考えた。

1. 遺伝カウンセリングを提供する体制は、難病診療連携拠点病院を中心に整えられていると考えられるが、人員配置からは難病診療システムとして遺伝カウンセリングを提供することが保証された環境とは言い難い。
2. 難病の遺伝医療では、心理社会的課題や血縁者への対応があり、それは継続的な課題となりうる。難病医療の研究者において、遺伝カウンセリングの必要性に対する判断は、心理社会的課題よりも遺伝学的検査や研究に重点が置かれていた。
3. 遺伝因子の関与が小さい疾患や遺伝性が不明な疾患においても遺伝カウンセリングの必要性があるが、その必要性が十分に認知されていない可能性がある。

この結果から、難病医療における遺伝カウンセリング実施を保証する体制を構築するためには、難病診療施設間の連携体制構築と、訓練を受けた専門職が心理社会的支援を含めた遺伝カウンセリングを保険診療で提供するための裏付けが必要と考えられた。

遺伝カウンセリングの連携体制については、前年度に実施した難病診療施設を対象とした質問紙票調査の回答率が10%以下であったことから、応答バイアスが存在する可能性もあり、国内の全体像を示しているとは言い難い。しかし、当該調査結果で認められた難病診療施設間連携を利用した遺伝カウンセリング提供体制は、現実的に体制を構築する際のモデルになりうると考えられた。すなわち、難病医療提供体制の中

で、難病診療連携拠点病院および難病診療分野別拠点病院が遺伝カウンセリングを担い、自施設で遺伝カウンセリングを実施できない難病医療協力病院では対応可能な施設へ紹介する体制である。遺伝カウンセリングの質保証も必要であるため、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーの関与できる施設を、対応可能な施設とするのがよいであろう。また、遺伝カウンセリングに対し、院内実施、紹介の経験がとみにない施設も、前年度の施設調査ではあったこと、今年度の調査からは難病研究の専門家においても心理社会的課題による遺伝カウンセリングの必要性は低いと判断する意見もあったことから、難病医療において遺伝カウンセリングが何故必要であるかについて啓発する必要もあると考えられた。

また、保険診療制度における遺伝カウンセリング料の算定は、検査判断料の一部として、遺伝学的検査の前後で認められているのみである。このため、保険診療の遺伝カウンセリングにおける心理社会的支援は、限定的にしか実施できない。心理社会的支援を含めた遺伝カウンセリングを保険診療として提供するためには、遺伝カウンセリングが必ずしも検査と連動した行為でないことを前提におき、検査判断料から医学管理として保険診療を実施できるようにすることが必要と考える。保険診療上、医学管理とすることによって、検査の実施と関係ない遺伝カウンセリングや継続的な遺伝カウンセリングも可能となる。また、遺伝カウンセリングは1時間程度かかることが示

されており、医師の指示の元での認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングを保険診療の対象とすることが、医療資源の適正配分にも寄与すると考える。遺伝カウンセリングを適正に行うために、認定遺伝カウンセラーの国家資格化を検討することが必要ではないだろうか。

また、ゲノムカウンセリングの教育体制については、どのような医療職であっても、網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した内容について、解析から情報提供について、いずれのレベルでも「知っている」ことが求められており、遺伝を専門とする職種では、「行える」から「指導できる」レベルが求められていることが明らかとなった。ゲノムカウンセリング教育の構築には、直接関わる遺伝医療職を中心に、職種毎のコンピテンシーの作成することが必要と考えられた。次年度は、これらのコンピテンシーに準拠した、教育資材の作成を進めたい。

E. 結論

本邦における難病診療を対象とした遺伝カウンセリングを提供する体制は、整備の途上であり、遺伝カウンセリングを提供することが保証された環境とは言い難い。難病の遺伝医療では、心理社会的課題や血縁者への対応があるが、難病医療の研究者において、遺伝カウンセリングの必要性に対する評価は、心理社会的課題よりも遺伝学的検査や研究に重点が置かれていた。また、遺伝カウンセリングの必要性に対する認知が十分になされていない可能性も存在して

いた。したがって、難病診療の連携体制の中での遺伝カウンセリング実施の保証、遺伝カウンセリングの必要性の啓発、医学管理としての遺伝カウンセリングの保険収載、認定遺伝カウンセラーの国家資格化を、現状の課題に対する解決策として提案とする。

ゲノムカウンセリングについては、どのような医療職であっても「知っている」レベルが要求されると考えられ、遺伝カウンセリングに対する啓発活動を行うとともに、教育体制を構築していくことが、重要であると考えられた。

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

三宅秀彦, 小杉眞司, 櫻井晃洋, 川目裕, 松尾真理, 佐々木元子, 由良敬, 高島響子, 李怡然, 松川愛未. 難病診療施設における難病遺伝カウンセリングの提供体制の現状調査. 第 65 回日本人類遺伝学会大会. 名古屋 (オンライン開催). 2020 年 10 月

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

3. その他

なし

II. 分担研究報告書

令和2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】

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

研究代表者	三宅 秀彦	お茶の水女子大学	教授
研究分担者	小杉 眞司	京都大学	教授
研究分担者	櫻井 晃洋	札幌医科大学	教授
研究分担者	松尾 真理	東京女子医科大学	講師

研究要旨

現在、難病に対するゲノム医療の推進がなされており、難病では遺伝性疾患が多く存在するが、難病診療における遺伝カウンセリングの必要性が認識されていない可能性考えられた。そこで、おける難治性疾患政策研究事業のうち、疾患別基盤研究分野および領域別基盤研究分野の研究班を対象に、難病に関する遺伝カウンセリングの必要性について質問紙票調査を実施し、難病診療における遺伝カウンセリングの重要性を評価した。さらに、難病診療における遺伝医療の課題を明らかにし、その解決策を検討した。その解決策の案として、遺伝カウンセリングを連携して提供する体制の整備、保険診療における遺伝カウンセリングを医学管理として提供できるようにすること、認定遺伝カウンセラーの活用が挙げられた。

研究分担者一覧

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
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

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
神原 容子	お茶の水女子大学
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

難病には遺伝性疾患が多く存在するため、難病医療の提供においては遺伝医療の関与が必要となる。現在では、診断や治療方針の決定のために、ゲノム情報が利用されるようになり、その利用においては遺伝カウンセリングの適切な実施が保証される必要がある。平成 27 年の「難病の患者に対する医療等に関する法律」が施行され、平成 30 年からは難病医療ネットワークの整備が推進されている。都道府県単位で難病診療連携拠点病院を中心に、難病診療分野別拠点病院と難病医療協力病院が連携し、診療拠点が構築されつつある。この難病診療連携拠点病院では、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。ここでゲノム医療が保険適用になっているがんゲノム医療についてみると、がんゲノム医療中核拠点病院では、エキスパートパネルに専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を 1 名以上配置することが、指定要件の一つとなっている。一方、難病医療提供体制では、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ることから、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る。そこで本研究では、ゲノム医療時代における難病を対象とした遺伝カウンセリングを社会実装することを目的に、指定医療機関のもつ遺伝カウンセリングに関連する課題を明確化し、課題解決に向けた方策を検討することとした。

令和元年度では、難病診療を提供する医療機関を対象に、現状調査を実施した。難病情報センターホームページに令和 2 年 1 月の時点で「難病の医療提供体制」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 施設を対象とし、質問紙票調査を実施した（調査期間：令和 2 年 2 月 10 日より令和 2 年 3 月 9 日）ところ、150 施設から回答があり（回答率 9.7%）、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ると考えられた。ただし、回答率の低さから、標本の代表性の限界が

あり、全国的に体制整備がなされているとは言えなかった。

前述の研究は、新型コロナウイルス感染症の世界的流行の始まった時期でもあり、感染拡大が広がる中、同様の研究を追加することは、医療機関の置かれている状況を考えると、新たな追加が得られる可能性は低いと考えられた。さらに、この調査の中で、少数意見ではあるが、遺伝カウンセリングの需要がない、という意見が存在していた。この理由として、難病診療における遺伝カウンセリングの必要性が認識されていない可能性や、遺伝カウンセリングの必要性が低い疾患を元に遺伝カウンセリングの必要性を判断している可能性などが考えられた。しかし、難病において遺伝性疾患が多く存在している事実を考え、個々の疾患単位における遺伝カウンセリングの重要性の評価を行うことが必要であると考えられた。

そこで、実施した研究では、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業における難病研究班を対象に、疾患単位で遺伝カウンセリングの必要性について、質問紙票調査を行うこととした。さらに、これらの結果を元に現状認識をまとめ、難病診療の遺伝カウンセリングの課題に対する解決策案を作成することとした。

B. 研究方法

1) 難病研究班を対象とした調査

平成 30 年度から令和 2 年度における難治性疾患政策研究事業のうち、疾患別基盤研究分野および領域別基盤研究分野の研究班（<https://www.nanbyou.or.jp/entry/15824>）を対象に横断的調査を行った。難病情報センターweb ページ

[<https://www.nanbyou.or.jp>]で公開されている厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業における難病研究班において、疾患を対象とした研究を行っている研究者を対象とした。難病情報センターに掲載された名簿情報の使用に関しては、難病情報センターに依頼し許可を得て、名簿の提供を受けた。さらに、対象とする研究者の所属する施設の web ページで公開されている

情報より連絡先を確認し、送付先および担当疾患リストを作成し、郵送法にて質問紙票調査を実施した。なお、政策研究を担当し、疾患を研究の対象としていない研究班は本研究対象から除外した。

質問紙票は、研究対象者およびその所属施設に関する質問、および研究対象者が担当する難病に関する遺伝学的検査及び遺伝カウンセリングの必要性について、疾患における遺伝カウンセリングの必要度について、「必要なし」を0とし、「必要とする」を10としたLikertスケールで質問した。本研究では、疾患名と研究者名がある程度対応していることから匿名化ができないため、回答は無記名としたが、完全な匿名化が出来ないことを研究説明書に明示して、調査を実施した。研究調査期間は、令和2年12月7日より令和3年1月31日であった。

2) 難病診療における遺伝カウンセリングの課題に対する解決策の作成

これまでの研究結果から得られた難病診療における遺伝カウンセリングのもつ課題を整理し、それに対する解決策を基に、研究班で討議した。

(倫理面への配慮)

難病研究班を対象とした調査であり、人を対象とした医学的研究には該当しない社会調査のため、お茶の水女子大学人文社会科学の倫理審査委員会の承認を得て実施した(受付番号2020-101)。

C. 研究結果

1) 難病研究班を対象とした調査

本研究の対象となった研究班は101班で、疾患個別の質問紙票は718通送付した。53班から回答があり(回収率52.5%)、うち1つの研究班では、7名から回答があった。回答者のうち2名については、研究同意に関する回答がなく解析対象から除外した。この結果、回答者は57名となり、56名は

医師で、非医師は1名であった。疾患についての質問紙票は380票が解析対象となった。回答者の所属施設に遺伝子診療部門が設置されているという回答は57名中41名(71.9%)、認定遺伝カウンセラーが在籍しているとの回答は55名中46名(80.7%)であった。回答者の難病の診療における遺伝カウンセリングへの実施について複数回答で尋ねたところ、自身で担当しているとの回答が23名、院内で依頼24名、院外へ依頼2名、担当/依頼ともなしが18名であった。同様に難病の研究における遺伝カウンセリングの実施について複数回答で尋ねたところ、自身で担当しているとの回答が14名、院内で依頼15名、院外へ依頼3名、担当/依頼ともなしが31名であった。

疾患に対する質問紙票の回答380件(疾患数347種類)のうち、遺伝性疾患が193件、一部に遺伝性もしくは多因子遺伝性が68件、非遺伝性もしくは不明である疾患が119件であった。患者への遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの必要性は、疾患への遺伝の関与が高いほど、必要性が高いと回答されていた。家族への遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの必要性は、患者本人に対する必要性よりも低いと判断されていた。また、遺伝性疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が低いと判断された疾患がある一方で、遺伝性がない/不明である疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が認められた。遺伝カウンセリングの必要性の判断する要因としては、380回答中339件(89.2%)で「遺伝性/非遺伝性であるかどうか」が最も重視され、次いで、198件(52.1%)で「ゲノム解析/遺伝子解析の研究が行われているかどうか」が重視されていた。また、「遺伝学的検査が保険適用になっているかどうか」は167件(43.9%)、遺伝学的に特徴的な事項(家系内の重症度の差や表現促進現象など)があるかどうか140件(36.8%)、患者や家族における遺伝に関する心理社会的課題の生じやすさ118件(31.1%)であった。その他の「遺伝カウンセリングを担当できる専門外来や人材がいるかどうか」、「非発症保因者診断」、「発症前診断」、「出生前診断」の利用が検討されるかどうか、とした回答は、それぞれ3割以下であった。

2) 難病診療における遺伝カウンセリングの課題に対する解決策の作成

上記の調査結果と前年度の結果から、以下の3点の課題が抽出された。

1. 遺伝カウンセリングを提供する体制は、難病診療連携拠点病院を中心に整えられていると考えられるが、人員配置からは難病診療システムとして遺伝カウンセリングを提供することが保証された環境とは言い難い。

2. 難病の遺伝医療では、心理社会的課題や血縁者への対応があり、それは継続的な課題となりうる。難病医療の研究者において、遺伝カウンセリングの必要性に対する判断は、心理社会的課題よりも遺伝学的検査や研究に重点が置かれていた。

3. 遺伝因子の関与が小さい疾患や遺伝性が不明な疾患においても遺伝カウンセリングの必要性があるが、その必要性が十分に認知されていない可能性がある。

D. 考察

難病医療を担当する医療機関および研究者の調査から、遺伝カウンセリングの体制整備は進んでいるものの、心理社会的課題への対応という側面は重視されておらず、必要性の認知も進んでいない可能性があると考えられた。

このような現状において、難病医療における遺伝カウンセリング実施を保証する体制を構築するためには、難病診療施設間の連携体制構築と、訓練を受けた専門職が心理社会的支援を含めた遺伝カウンセリングを保険診療で提供するための裏付けが必要と考えられた。

また、遺伝カウンセリングを医療機関間で連携が行われていることが前年度の研究で示唆されたが、回答数が少ないため全体像を示しているとは言い難い。しかし、今後全国的な遺伝カウンセリング提供体制を整備するにあたり、本調査結果が遺伝カウンセリング提供体制のモデルになると考えられる。すなわち、難病医療提供体制の中で、

難病診療連携拠点病院および難病診療分野別拠点病院が遺伝カウンセリングを担い、自施設で遺伝カウンセリングを実施できない難病医療協力病院では対応可能な施設へ紹介する体制を構築するということである。また、遺伝カウンセリングの質保証も必要であるため、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーの関与できる施設を、対応可能な施設とするのが適切と考える。また、研究班のアンケートでは、遺伝カウンセリングに対して、院内実施、紹介の経験がともにない施設もあること、難病研究の専門家においても心理社会的課題による遺伝カウンセリングの必要性は低いと判断する意見もあったことから、難病医療において遺伝カウンセリングが何故必要であるかについて啓発していく必要もあると考えられた。

現在の保険診療制度における遺伝カウンセリング料の算定は、検査判断料の一部として、遺伝学的検査の前後で認められているのみである。心理社会的支援を含めた遺伝カウンセリングを保険診療として提供するためには、遺伝カウンセリングが必ずしも検査と連動した行為でないことを前提におき、検査判断料から医学管理として保険診療を実施できるようにすることが必要と考える。保険診療上、医学管理とすることによって、検査の実施と関係ない遺伝カウンセリングや継続的な遺伝カウンセリングも可能となる。また、昨年度の調査では、遺伝カウンセリングにかかる時間として1時間程度という結果が示されており、医師の指示の元での認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングを保険診療の対象とすることも、医療資源の適正配分にも寄与すると考えられた。将来的には、認定遺伝カウンセラーの国家資格化といった方策も必要ではないだろうか。

上記の内容をまとめ、解決策案として策定した。次年度は本解決策の妥当性について調査・検討を行、本解決策を確定させる。

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。しかし、遺伝カウンセリングを担当する職種は一部を除き不足しており、人材

養成の促進に加えて、遺伝カウンセリングを行うことによるインセンティブも必要と考えられた。

F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

三宅秀彦, 小杉眞司, 櫻井晃洋, 川目裕, 松尾真理, 佐々木元子, 由良敬, 高島響子, 李怡然, 松川愛未. 難病診療施設における難病遺伝カウンセリングの提供体制の現状調査. 第65回日本人類遺伝学会大会. 名古屋 (オンライン開催). 2020年10月

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

令和2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

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
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

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
神原 容子	お茶の水女子大学
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は、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もしくは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はだかる。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、今年度は、その基本資料を作成するために、本邦におけるゲノムカウンセリング教育において求められる能力の必要性を中心とした教育に関する調査と、英国における **genomic counselling** の現地調査の準備を行った。

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現状調査

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調査を実施した。研究対象者は、遺伝カウンセリングを担当もしくはそれに関与する職種である、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、遺伝看護専門看護師の養成・指導に関わる専門職 352 名とした。質問紙票は、前年度に班内で草案を作成し、今年度完成させたものを使用した。実際の調査は、郵送法による横断的観察研究とした。回答の分析は、選択項目は単純集計を、自由記載については内容分析を行うこととした。

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

英国における genomic counselling の調査を計画し、2019 年まで AMED で行われた小杉班の調査結果を基に、その調査以降の英国の情報収集を進めた。実際の現地調査については、COVID-19 の影響で海外渡航が困難となり、渡航調査の可能性を残しつつ、オンラインにて pre-meeting を実施した。

(倫理面への配慮)

本調査は、人を対象とした医学的研究には該当しない社会調査のため、お茶の水女子大学人文社会科学研究所の倫理審査委員会の承認を得て実施した(受付番号 2020-80)。

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

対象者 352 名中 128 名より返送(回収率 36.4%)があり、同意の得られた 121 名を解析対象とした。

回答者の内訳は、臨床遺伝専門医 95 名(78.5%)、産婦人科医 1 名(0.8%)、認定遺伝カウンセラー 21 名(17.4%)、その他 4 名(3.3%)であり、所属については、大学病院 87 名(71.9%)、総合病院 16 名(13.2%)、専門病院 12 名(9.9%)、診療所 3 名(2.5%)、その他 3 名(2.5%)であった。約半数が遺伝子診療部門に関与しており、117 名(96.7%)が遺伝カウンセリングを実施していた。さらに、難病/小児慢性特定疾病に関する遺伝カウンセリングの経験があるものは 104 名(86.0%)、網羅的ゲノム解析に関わる遺伝カウンセリングの経験があるものは 92 名(76.0%)であった。

網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した以下の 10 項目の職業別能力水準について評価した。

評価対象とした網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した能力

- 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

以上の 10 項目について、研修医、基本領域の専門医、臨床遺伝専門医、歯科医師、検査技師、薬剤師、看護師/保健師/助産師、遺伝看護専門看護師、認定遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシヤンの 10 職種における必要度合いを「不要」「知っている」「議論できる」「行える」「指導できる」の 5 段階で評価を受けた。その結果、上記の項目を必要とするレベルとして、研修医・歯科医師・検査技師・薬剤師・看護/保健/助産師は「知っている」が多く、基本領域の専門医では「議論できる」、遺伝看護専門看護師は「行える」、認定遺伝カウンセラーは「行える」から「指導できる」、臨床遺伝専門医は「指導できる」レベルが求められていた。また、バイオインフォマティシヤンで求められるレベルは、バリエーション評価などでは「行える」から「指導できる」、クライアントへの説明などについては「議論できる」レベルであった。

教育環境については、教育効果・普及・教育担当者のためのいずれでも web 教材、教科書が求められており、その作成は学会/職能団体・教育機関が適当であるとの意見が多かった。

2) 英国における genomic counselling に関する調査

2020年8月26日23時から24時(日本時間)まで、オンラインによる英国のSTPに関わるメンバーとのpre-meetingを実施した。STPの概要についての情報は得られたが、実際の教育方法や考え方についての詳細については、限られた時間の中であり、十分に話を聞くことができなかつた。次年度は、実際に訪英しての調査も視野に入れ、下記の質問項目を作成した。

- ① 英国における遺伝カウンセラー、ゲノムカウンセラーの定義について。「ゲノム時代」という言葉を使った理由について。
- ② STPに遺伝カウンセラープログラムを組み込んだのは、政治的な背景について。システムの変化により、遺伝カウンセラーが英国の国家資格になったのか。遺伝カウンセラーに相当する英国の医療職とはどのようなもので、これは遺伝カウンセラーの給与(NHS Banding)と関連しているか。
- ③ STPの遺伝カウンセリングのコンピテンシーを構築するための手順と考え方について。
- ④ コンピテンシーの各モジュールへの分配について。研修生と研修後の教育(継続教育)は明確に分けられているか。
- ⑤ 代表的なモジュールのハンドアウトについて。「Introduction to Healthcare Science, Professional Practice and Clinical Leadership」(SCC110)、「Principles and Practice of Genetic and Genomic Counselling」(SLS403)など。
- ⑥ STPゲノムカウンセリングプログラムの教育担当者の選定について。選考プロセスや、どのような職業の方を対象としているのか。
- ⑦ 教室での講義から臨床実習まで、各研修生の評価基準はどのように作成しているか。
- ⑧ 遺伝カウンセラーの臨床での技能・業務の範囲、業務範囲内での独占業務とは何か。技能・業務は遺伝学者と分離できるか。遺伝カウンセラーは外来診療を単独で行うことができるか。
- ⑨ 遺伝カウンセラーはバリエーションの解釈にどの程度関与しているか。遺伝カウンセラ

ーがバリエーション解釈をどの程度に理解すべきか。遺伝カウンセラーが日々の診療で実際にどのようなことを行うことができるのか。

D. 考察

今年度は、当初の計画通り国内調査は実施できたが、COVID-19の影響で英国の調査はオンラインによる予備調査にとどまった。実際にはオンサイトで無ければ不明な点も多く、現地調査を行いたいが、国際的な状況として、次年度も現地調査は難しいと考え、今年度作成した質問項目を元に、オンライン調査を次年度の早い時期実施する予定である。

国内調査の結果から、どのような医療職であっても、網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した内容については、解析から情報提供についてまで「知っている」ことが求められており、遺伝を専門とする職種では、「行える」から「指導できる」レベルが求められていることが明らかとなった。令和3年度は、これらの結果を踏まえ、ゲノムカウンセリングに関わる遺伝医療職を中心に、職種毎のコンピテンシーの作成する方針とした。ひいては、遺伝を専門職としない職種におけるコンピテンシーの策定にもつなげていきたい。これらのコンピテンシーに準拠した、教育資材の作成が次年度の目標となる。

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を実施し、必要性のレベルを確認できた。さらに、英国におけるgenomic counsellingの現地調査に関するpre-meetingを実施できた。次年度は、今年度の結果を踏まえて教育資材の作成を行う。

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

III. 刊行に関する一覧表 (該当なし)



ここからは「」

についてお伺いいたします。

- (1) 各項目の必要性について、最も必要を10点とした場合、何点くらいでしょうか。
以下のスケールで最もあてはまるもの1つにチェックして下さい。

		必要ない/意味がない										必要	
		0	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	
1	患者が遺伝学的検査を受けること	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	非発症の患者の血縁者が遺伝学的検査を受けること	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	患者が遺伝カウンセリングを受けること	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	非発症の患者の血縁者が遺伝カウンセリングを受けること	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

- (2) 上記疾患の遺伝カウンセリングの必要性を判断するにあたり、重視した項目を、全て教えてください。

- 疾患が遺伝性/非遺伝性であるかどうか
- ゲノム解析/遺伝子解析の研究が行われているかどうか
- 遺伝学的検査が保険適用になっているかどうか
- 遺伝カウンセリングを担当できる専門外来や人材がいるかどうか
- 遺伝学的に特徴的な事項（家系内の重症度の差や表現促進現象など）があるかどうか
- 患者や家族における遺伝に関する心理社会的課題の生じやすさ
- 血縁者における非発症保因者診断への利用が検討されるかどうか
- 血縁者における発症前診断への利用が検討されるかどうか
- 出生前診断の利用が検討されるかどうか
- その他（詳しく教えてください： ）

難病診療の遺伝カウンセリングに関する現状認識と解決策

<本研究班の調査から見た難病診療の遺伝カウンセリングの現状認識>

従来、難病診療においては、難病に遺伝性疾患が多く含まれていることから、情報提供と心理社会的課題による支援である遺伝カウンセリングの実施が必要とされてきた。遺伝情報は患者の診断だけでなく、遺伝情報のもつ予知性、共有性といった特徴から、保因者診断や発症前診断、出生前診断にも利活用が可能である。これは有用性がある反面、本人だけでなく血縁者における心理社会的課題につながる可能性がある。したがって、遺伝カウンセリングにおける心理社会的支援においては、家族を含めた丁寧な対応が必要となる。そして、遺伝情報の不変性という特徴から、ときに継続的な遺伝カウンセリングが必要となる。現在、遺伝カウンセリングの知識・技能を担保する資格として、臨床遺伝専門医と非医師の認定遺伝カウンセラー[®]がある。現在、認定遺伝カウンセラー資格は、大学院修士課程で遺伝カウンセリングの教育を受けた上で、筆記および面接からなる認定試験に合格して得られる。

ゲノムの網羅的解析の技術の進歩と解析コストの低下、データベース技術の発達などによって、ゲノム医療の臨床応用が現実化しつつある。この網羅的解析では、二次的所見や病的意義の解釈が困難なバリエーションが発見される可能性がある。さらに、個人情報としての取り扱いなどの倫理的・法的・社会的課題への配慮も必要となり、ゲノム情報を臨床で利用するにあたり心理社会的課題への対応はより難しくなり、遺伝カウンセリングに新たな役割が求められるようになってきた。

難病医療提供体制について見ると、本研究班が発足する直前の平成30年11月の時点で、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。さらに、保険診療における遺伝カウンセリング料の算定は、検査判断料の一部として、遺伝学的検査の前後で認められているのみである。このため、保険診療の遺伝カウンセリングにおける心理社会的支援は、限定的にしか実施できない。また、北米の状況ではあるが、1975年の米国人類遺伝学会の遺伝カウンセリングの定義では、一般的に適切にトレーニングを受けた者が関与することとしている。しかし、本邦では、遺伝カウンセリングの担当者について、具体的な職種や人材が言及されていない。以上より、遺伝カウンセリング提供体制は、量的、質的共に構築途上と考えられた。

本研究班では、難病診療における遺伝カウンセリングの実態調査を行うために、2つの調査を実施した。ひとつめは、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であり、もうひとつは難病研究班を対象とした遺伝カウンセリングの必要性に関する調査である。

1) 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

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施設を対象とし、質問紙票調査を実施した（調査期間：令和2年2月10日より令和2年3月9日）。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。

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%（16/62）で在籍していた。さらに、認定遺伝カウンセラーでは、難病診療連携拠点病院の82%（14/17）、難病診療分野別拠点病院の50%（2/4）、難病医療協力病院の11%（55/62）で在籍していた。なお、難病診療コーディネーター、難病医療コーディネーター、難病診療カウンセラーは、難病診療連携拠点病院にのみ在籍し、在籍していた施設は、難病診療コーディネーター7施設、難病医療コーディネーター2施設、難病診療カウンセラー4施設であった。

遺伝カウンセリングの実施状況として、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。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）がない」という回答が42%を占め、次いで「人員が少ない」27%、「遺伝子診療部門がない」27%が挙げられた。また、1回の遺伝カウンセリングのセッションにかかる時間としては、初回では、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。

以上より、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ると考えられた。ただし、回答率の低さから、標本の代表性の限界があり、全国的に体制整備がなされているとは言えなかった。

2) 難病研究班を対象とした遺伝カウンセリングの必要性の調査

平成 30 年度から令和 2 年度の難治性疾患政策研究事業のうち、疾患別基盤研究分野および領域別基盤研究分野の研究班 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/15824>) を対象に、研究者の専門性と所属施設の遺伝医療への関与、および研究対象としている疾患の遺伝カウンセリングの必要性について調査を行った(調査期間:令和 2 年 12 月 7 日より令和 3 年 1 月 31 日)。対象となった研究班は 101 班で、疾患個別の質問紙票は 718 通送付した。53 班から回答があり(回収率 52.5%)、うち 1 研究班は 7 名から回答があった。回答者のうち 2 名については、研究同意に関する回答がなく除外した。以上より、回答者は 57 名となり、56 名は医師で、非医師は 1 名であった。疾患についての質問紙票は 380 票が解析対象となった。回答者の所属施設に遺伝子診療部門が設置されているという回答は 57 名中 41 名(71.9%)、認定遺伝カウンセラーが在籍しているとの回答は 55 名中 46 名(80.7%)であった。回答者の難病の診療における遺伝カウンセリングへの実施について複数回答で尋ねたところ、自身で担当しているとの回答が 23 名、院内で依頼 24 名、院外へ依頼 2 名、担当/依頼ともなしが 18 名であった。同様に難病の研究における遺伝カウンセリングの実施について複数回答で尋ねたところ、自身で担当しているとの回答が 14 名、院内で依頼 15 名、院外へ依頼 3 名、担当/依頼ともなしが 31 名であった。

疾患に対する質問紙票の回答 380 件(疾患数 347 種類)のうち、遺伝性疾患が 193 件、一部に遺伝性もしくは多因子遺伝性が 68 件、非遺伝性もしくは不明である疾患が 119 件であった。疾患における遺伝カウンセリングの必要度について、「必要なし」を 0 とし、「必要とする」を 10 としたスケールで尋ねたところ、疾患への遺伝の関与が高いほど、遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの必要性が高いと回答されていた。家族へのこれらの必要性は、患者本人に対する必要性よりも低いと判断されていた。また、遺伝性疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が低いと判断された疾患がある一方で、遺伝性がない/不明である

疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が認められた。遺伝カウンセリングの必要性の判断には、380 回答中 339 件（89.2%）で「遺伝性/非遺伝性であるかどうか」が最も重視され、次いで、198 件（52.1%）で「ゲノム解析/遺伝子解析の研究が行われているかどうか」が重視されていた。また、「遺伝学的検査が保険適用になっているかどうか」は 167 件（43.9%）、遺伝学的に特徴的な事項（家系内の重症度の差や表現促進現象など）があるかどうか 140 件（36.8%）、患者や家族における遺伝に関する心理社会的課題の生じやすさ 118 件（31.1%）であった。その他の「遺伝カウンセリングを担当できる専門外来や人材がいるかどうか」、「非発症保因者診断」、「発症前診断」、「出生前診断」の利用が検討されるかどうか、とした回答は、それぞれ 3 割以下であった。

課題：

1. 遺伝カウンセリングを提供する体制は、難病診療連携拠点病院を中心に整えられていると考えられるが、人員配置からは難病診療システムとして遺伝カウンセリングを提供することが保証された環境とは言い難い。
2. 難病の遺伝医療では、心理社会的課題や血縁者への対応があり、それは継続的な課題となりうる。難病医療の研究者において、遺伝カウンセリングの必要性に対する判断は、心理社会的課題よりも遺伝学的検査や研究に重点が置かれていた。
3. 遺伝因子の関与が小さい疾患や遺伝性が不明な疾患においても遺伝カウンセリングの必要性があるが、その必要性が十分に認知されていない可能性がある。

解決案：

難病医療における遺伝カウンセリング実施を保証する体制を構築するためには、難病診療施設間の連携体制構築と、訓練を受けた専門職が心理社会的支援を含めた遺伝カウンセリングを保険診療で提供するための裏付けが必要と考える。遺伝カウンセリングの連携体制については、回答数が少ないため全体像を示しているとは言い難いが、本調査結果が遺伝カウンセリング提供体制のモデルになると考えられた。すなわち、難病医療提供体制の中で、難病診療連携拠点病院

および難病診療分野別拠点病院が遺伝カウンセリングを担い、自施設で遺伝カウンセリングを実施できない難病医療協力病院では対応可能な施設へ紹介する体制である。遺伝カウンセリングの質保証も必要であるため、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーの関与できる施設を、対応可能な施設とする。また、遺伝カウンセリングに対し、院内実施、紹介の経験がともにない施設もあること、難病研究の専門家においても心理社会的課題による遺伝カウンセリングの必要性は低いと判断する意見もあったことから、難病医療において遺伝カウンセリングが何故必要であるかについて啓発する必要もあると考えられた。

心理社会的支援を含めた遺伝カウンセリングを保険診療として提供するためには、遺伝カウンセリングが必ずしも検査と連動した行為でないことを前提におき、検査判断料から医学管理として保険診療を実施できるようにすることが必要と考える。保険診療上、医学管理とすることによって、検査の実施と関係ない遺伝カウンセリングや継続的な遺伝カウンセリングも可能となる。また、遺伝カウンセリングは1時間程度かかることが示されており、医師の指示の元での認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングを保険診療の対象とすることが、医療資源の適正配分にも寄与すると考える。将来的には、認定遺伝カウンセラーの国家資格化を検討する。

以上



ゲノムカウンセリング教育に関するアンケート調査

本アンケートは、ゲノムカウンセリング教育の現状と課題を把握し、教育の到達目標の設定を行うための調査です。ご回答いただく前に、必ず同封の研究参加依頼文書をご確認ください。ほとんどの回答は選択式ですが、複数回答の設問や、選択できる数に制限のある設問がありますので、注意してご回答ください。

本アンケートにおける用語の定義

ゲノムカウンセリング：ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリングのことを指します。

二次的所見：二次的所見（secondary findings）および偶発的所見（incidental findings）については、二次的所見に統一しています。

ご回答いただくにあたって

- ・特定の職種の方のみ答えていただく質問がありますので、ご注意ください。
- ・この調査票をご返送いただきます。
- ・選択式の回答は、該当箇所のマークを塗りつぶしてご回答ください。
○：空白マーク ●：正しいぬりつぶし /：不十分なぬりつぶし
- ・記述式の回答は、回答欄からはみ出さないように記入してください。

この用紙は機械で処理します。回答欄以外に書き込みをしたり、用紙を汚したり、折り目を付けたりしないように注意してください。

- (1) 研究依頼文を読んでいただいた上で、本研究にご協力いただけますか（必ずご回答ください）。
- はい いいえ

1. あなたの遺伝医療/遺伝カウンセリングに関連する以下の資格についてお伺いします

- (2) 臨床遺伝専門医資格を持っていますか。

はい（次の質問(3)へ） いいえ（→ 質問(6)へ）

- (3) あなたの基本領域の診療科をひとつ教えてください。

内科 小児科 皮膚科 精神科 外科 整形外科
 産婦人科 眼科 耳鼻咽喉科 泌尿器科 脳神経外科 放射線科
 麻酔科 病理 臨床検査 救急科 形成外科 リハビリテーション科
 総合診療科 歯科 その他の診療科（具体的に：_____）

- (4) 臨床遺伝専門医資格を取得された年を教えてください。（西暦 _____ 年）

- (5) 臨床遺伝専門医指導医資格を取得された年を教えてください。（西暦 _____ 年）



(27) 認定遺伝カウンセラーの養成もしくは生涯教育に関わっていますか。関わっている場合には、その関わりについて、当てはまることを全て教えてください。

- カリキュラム策定 講義/セミナー 演習（ロールプレイなど）
 On the Job Training(OJT) その他（具体的に教えてください： _____）
 関わっていない（→ 質問 (29)へ）

(28) 認定遺伝カウンセラーの養成もしくは生涯教育に関わっている方にお伺いします。教育の中で、網羅的ゲノム解析（マイクロアレイ、WES（全エクソームシーケンシング）、WGS（全ゲノムシーケンシング）など）に関して、以下の事項を取り扱っていますか。あてはまるものを全て教えてください。

- ゲノム解析法 ゲノムバリエーションの解釈法 Variants of Unknown Significance（VUS）の取り扱い
 二次的所見の取り扱い 本人の心理社会的課題への対応
 家族の心理社会的課題への対応 その他（具体的に教えてください _____）
 上記のいずれも扱っていない

(29) 臨床遺伝専門医、遺伝看護専門看護師、認定遺伝カウンセラーを除く医療者の卒後における遺伝医療/遺伝カウンセリング教育への関わりについて教えてください。関わっている場合には、その関わりについて、当てはまることを全て教えてください。

		カリキュラム策定	講義/セミナー	実習/実技教育	On the Job Training(OJT)	関わっていない
1	専攻医教育	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	研修医教育	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	看護師/保健師/助産師の卒後教育	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

(30) 臨床遺伝専門医、遺伝看護専門看護師、認定遺伝カウンセラーを除く医療者の卒後における遺伝医療/遺伝カウンセリング教育への関わりについて教えてください。関わっている場合には、その関わりについて、当てはまることを全て教えてください。

		カリキュラム策定	講義	実習/実技教育	関わっていない
1	医学部卒前教育	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	歯学部卒前教育	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	臨床検査技師卒前教育	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	看護師/保健師/助産師卒前教育	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	薬学部卒前教育	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	その他	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

その他で教育にあたった職種について具体的に教えてください（ _____ ）

IV. 以下に示す網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した能力について、研修医、基本領域の専門医、臨床遺伝専門医、歯科医師、臨床検査技師、薬剤師、看護師/保健師/助産師、遺伝看護専門看護師、認定遺伝カウンセラー、バイオインフォマティシャン、それぞれについて必要と思われる度合いを教えてください。



(31) 「網羅的ゲノム解析で得られたゲノムデータの意義づけをできること」に対して、それぞれの職種で必要な能力はどの程度と考えますか。それぞれの職種で最もあてはまるものを1つ選んでください。

		不要	知識として知っている	専門家と議論できる	実際に行える	指導できる
1	研修医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	基本領域の専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	臨床遺伝専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	歯科医師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	臨床検査技師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	薬剤師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	看護師/保健師/助産師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	遺伝看護専門看護師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	認定遺伝カウンセラー	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	バイオインフォマティシャン	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

(32) 「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こと」に対して、それぞれ必要な能力はどの程度と考えますか。それぞれの職種で最もあてはまるものを1つ選んでください。

		不要	知識として知っている	専門家と議論できる	実際に行える	指導できる
1	研修医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	基本領域の専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	臨床遺伝専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	歯科医師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	臨床検査技師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	薬剤師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	看護師/保健師/助産師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	遺伝看護専門看護師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	認定遺伝カウンセラー	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	バイオインフォマティシャン	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>



(33) 「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こと」に対して、それぞれ必要な能力はどの程度と考えますか。それぞれの職種で最もあてはまるものを1つ選んでください。

		不要	知識として知っている	専門家と議論できる	実際に行える	指導できる
1	研修医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	基本領域の専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	臨床遺伝専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	歯科医師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	臨床検査技師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	薬剤師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	看護師/保健師/助産師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	遺伝看護専門看護師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	認定遺伝カウンセラー	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	バイオインフォマティシャン	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

(34) 「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こと」に対して、それぞれ必要な能力はどの程度と考えますか。それぞれの職種で最もあてはまるものを1つ選んでください。

		不要	知識として知っている	専門家と議論できる	実際に行える	指導できる
1	研修医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	基本領域の専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	臨床遺伝専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	歯科医師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	臨床検査技師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	薬剤師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	看護師/保健師/助産師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	遺伝看護専門看護師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	認定遺伝カウンセラー	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	バイオインフォマティシャン	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>



(35) 「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こと」に対して、それぞれ必要な能力はどの程度と考えますか。それぞれの職種で最もあてはまるものを1つ選んでください。

		不要	知識として知っている	専門家と議論できる	実際に行える	指導できる
1	研修医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	基本領域の専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	臨床遺伝専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	歯科医師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	臨床検査技師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	薬剤師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	看護師/保健師/助産師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	遺伝看護専門看護師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	認定遺伝カウンセラー	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	バイオインフォマティシャン	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

(36) 「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こと」に対して、それぞれ必要な能力はどの程度と考えますか。それぞれの職種で最もあてはまるものを1つ選んでください。

		不要	知識として知っている	専門家と議論できる	実際に行える	指導できる
1	研修医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	基本領域の専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	臨床遺伝専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	歯科医師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	臨床検査技師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	薬剤師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	看護師/保健師/助産師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	遺伝看護専門看護師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	認定遺伝カウンセラー	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	バイオインフォマティシャン	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>



(37) 「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こと」に対して、それぞれ必要な能力はどの程度と考えますか。それぞれの職種で最もあてはまるものを1つ選んでください。

		不要	知識として知っている	専門家と議論できる	実際に行える	指導できる
1	研修医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	基本領域の専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	臨床遺伝専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	歯科医師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	臨床検査技師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	薬剤師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	看護師/保健師/助産師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	遺伝看護専門看護師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	認定遺伝カウンセラー	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	バイオインフォマティシャン	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

(38) 「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こと」に対して、それぞれ必要な能力はどの程度と考えますか。それぞれの職種で最もあてはまるものを1つ選んでください。

		不要	知識として知っている	専門家と議論できる	実際に行える	指導できる
1	研修医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	基本領域の専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	臨床遺伝専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	歯科医師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	臨床検査技師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	薬剤師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	看護師/保健師/助産師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	遺伝看護専門看護師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	認定遺伝カウンセラー	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	バイオインフォマティシャン	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>



(39) 「網羅的ゲノム解析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こと」に対して、それぞれ必要な能力はどの程度と考えますか。それぞれの職種で最もあてはまるものを1つ選んでください。

		不要	知識として知っている	専門家と議論できる	実際に行える	指導できる
1	研修医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	基本領域の専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	臨床遺伝専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	歯科医師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	臨床検査技師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	薬剤師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	看護師/保健師/助産師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	遺伝看護専門看護師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	認定遺伝カウンセラー	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	バイオインフォマティシャン	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>

(40) 「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と」に対して、それぞれ必要な能力はどの程度と考えますか。それぞれの職種で最もあてはまるものを1つ選んでください。

		不要	知識として知っている	専門家と議論できる	実際に行える	指導できる
1	研修医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
2	基本領域の専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
3	臨床遺伝専門医	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
4	歯科医師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
5	臨床検査技師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
6	薬剤師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
7	看護師/保健師/助産師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
8	遺伝看護専門看護師	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
9	認定遺伝カウンセラー	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>
10	バイオインフォマティシャン	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>	<input type="radio"/>



上記以外に網羅的ゲノム解析の臨床応用に必要と考える能力がありましたら教えてください。その際、どの職種に対して、どのような能力が、どの程度必要か、の形式で記載してください。

(41) どの職種に対して

(42) どのような能力が

(43) どの程度必要

V. 難病の遺伝医療/遺伝カウンセリングに使用されるwebデータベースについてお伺いします。

(44) 以下のデータベースの中で、診療に利用したことのあるデータベースを全て教えてください。

OMIM ClinVar ClinGen HGMD DECIPHER UCSCゲノムブラウザ

Ensembl MGenD iMorp GeneReviews GeneReviews Japan

どれも使ったことがない (→ 質問(47)へ)

(45) その他、利用したことのあるデータベースがあれば教えてください。

(46) 特に使用頻度の高いデータベースを教えてください。なお、回答は3つまででお答えください。

OMIM ClinVar ClinGen HGMD DECIPHER UCSCゲノムブラウザ

Ensembl MGenD iMorp GeneReviews GeneReviews Japan

その他 () どれもあてはまらない

(47) 以下のデータベースのうち、「網羅的ゲノム解析」を行う場合に有用性が高いと考えるデータベースを教えてください。なお、回答は3つまででお答えください。

OMIM ClinVar ClinGen HGMD DECIPHER UCSCゲノムブラウザ

Ensembl MGenD iMorp GeneReviews GeneReviews Japan

わからない



普及させる観点から見た場合、網羅的ゲノム解析と関連した遺伝カウンセリングの教育資材は、どのように提供されるのがよいと考えますか。それぞれの項目で、2つまで選んでください。

(57) 形態

- 教科書
 視聴覚素材（DVDなど）
 web教材（PC）
 web教材（スマートフォン・タブレット）
 その他（ ）

(58) 作成主体

- 教育機関
 難病研究班
 学会・職能団体
 企業
 その他（ ）

(59) 使用される場所

- 教育機関
 職場
 自宅
 学術集会
 研修会
 その他（ ）

(60) 教材の利用のされ方

- 知識の習得
 技術の習得
 その他（ ）

教育を担当する人の研修はどのように提供されるのがよいと考えますか。それぞれの項目で、2つまで選んでください。

(61) 形態

- 教科書
 視聴覚素材（DVDなど）
 web教材（PC）
 web教材（スマートフォン・タブレット）
 その他（ ）

(62) 作成主体

- 教育機関
 難病研究班
 学会・職能団体
 企業
 その他（ ）

(63) 使用される場所

- 教育機関
 職場
 自宅
 学術集会
 研修会
 その他（ ）

(64) 教材の利用のされ方

- 知識の習得
 技術の習得
 その他（ ）



(65) 難病の網羅的ゲノム解析と関連した遺伝医療/遺伝カウンセリングに関する教育を社会実装するために、何かご提案がありましたら教えてください。

質問は以上です。ご協力ありがとうございました。

※ 本質問紙票を、同封の返信用封筒に入れてご返送ください。



1

アンケートの概要

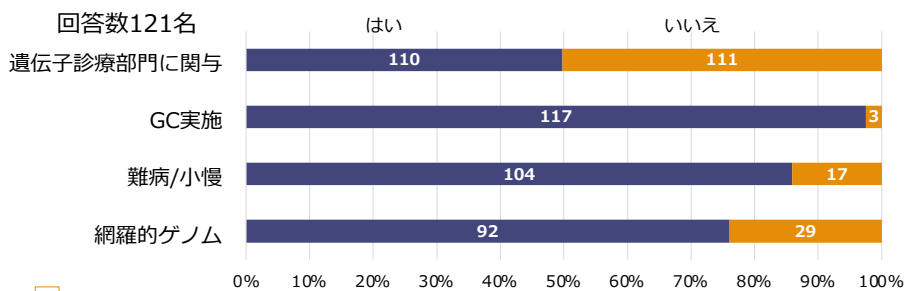
- 352名に送付し、128名より返送（回収率 36.4%）
121名で解析（同意の質問にマーク無し 7名）
- 内訳

臨床遺伝専門医	95名(78.5%)
小児科	38名
産婦人科	24名
内科	20名
臨床検査	3名
外科	2名
整形外科	1名
皮膚科	1名
眼科	1名
耳鼻咽喉科	1名
その他	4名
産婦人科医	1名(0.8%)
認定遺伝カウンセラー	21名(17.4%)
その他	4名(3.3%)

2

遺伝医療/GCとの関わり①

■所属	人数	割合
大学病院	87名	(71.9%)
総合病院	16名	(13.2%)
専門病院	12名	(9.9%)
診療所	3名	(2.5%)
その他	2名	(1.7%)
無回答	1名	(0.8%)

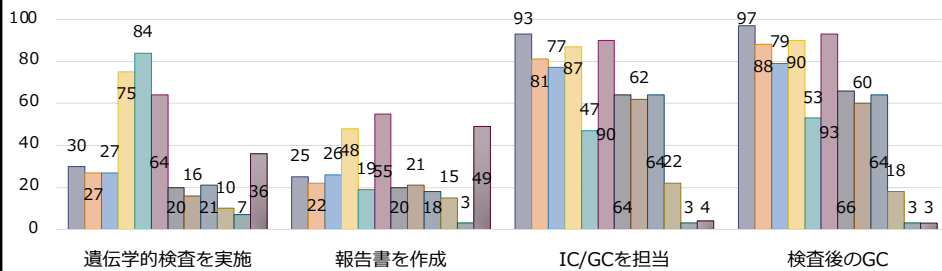


3

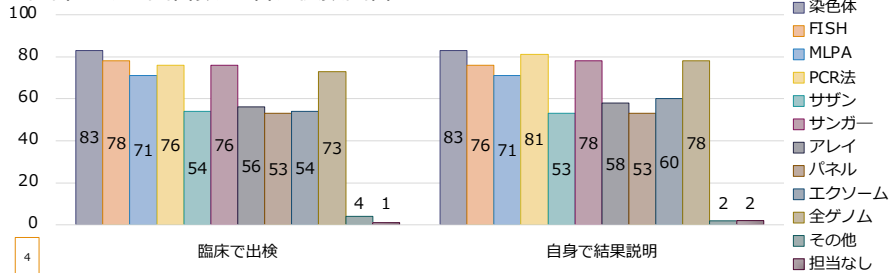
3

遺伝医療/GCとの関わり②

回答数121名、複数回答

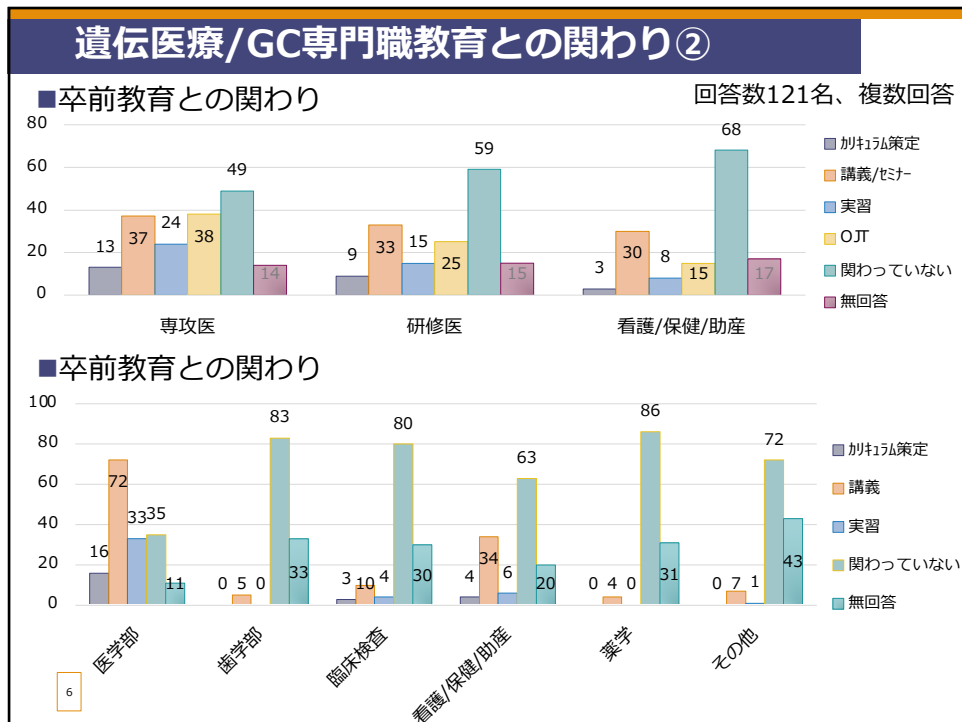
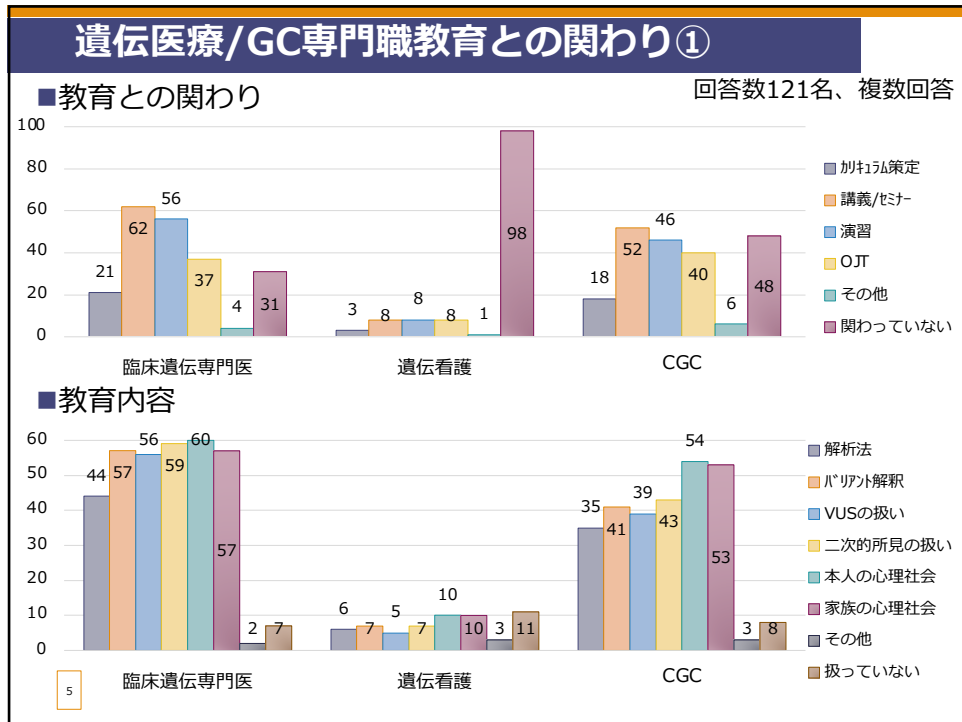


医師のみ 回答数96名、複数回答



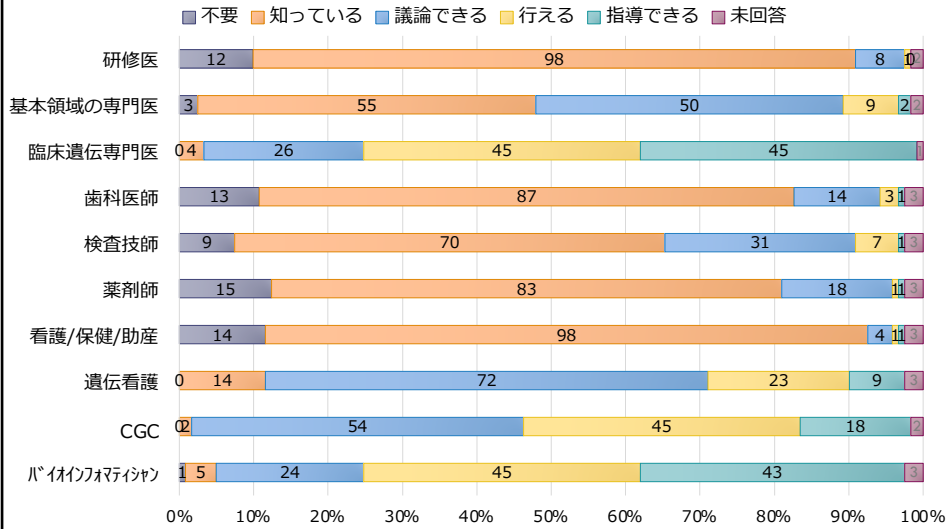
4

4



必要度合い① 回答数121名

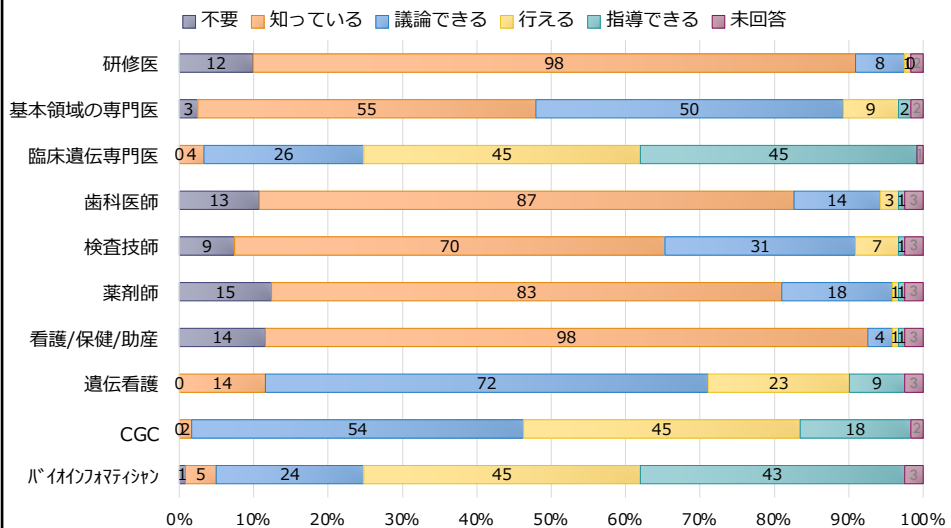
網羅的ゲノム解析で得られたゲノムデータの意義づけをできる



7

必要度合い② 回答数121名

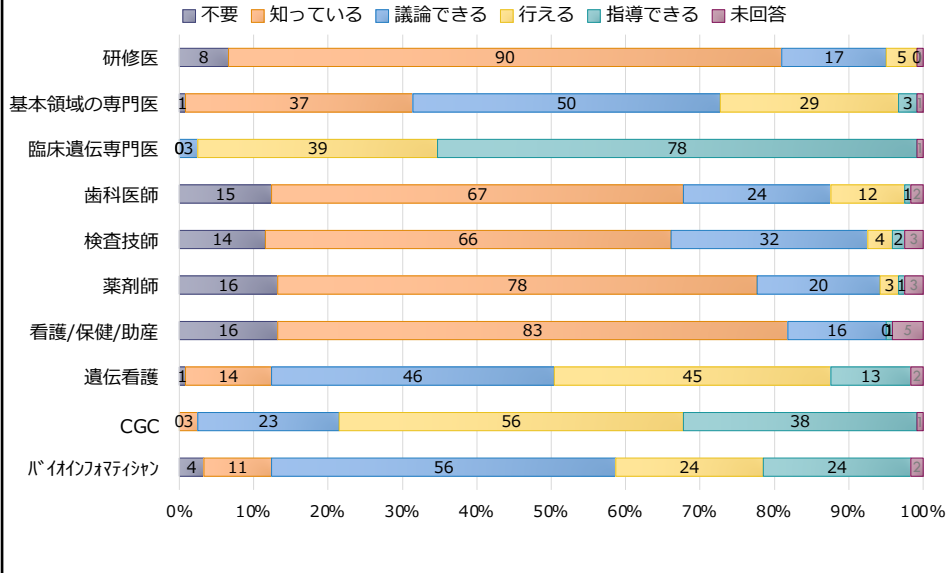
報告されたゲノムバリエントの解釈を各種データベースで再確認できる



8

必要度合い③ 回答数121名

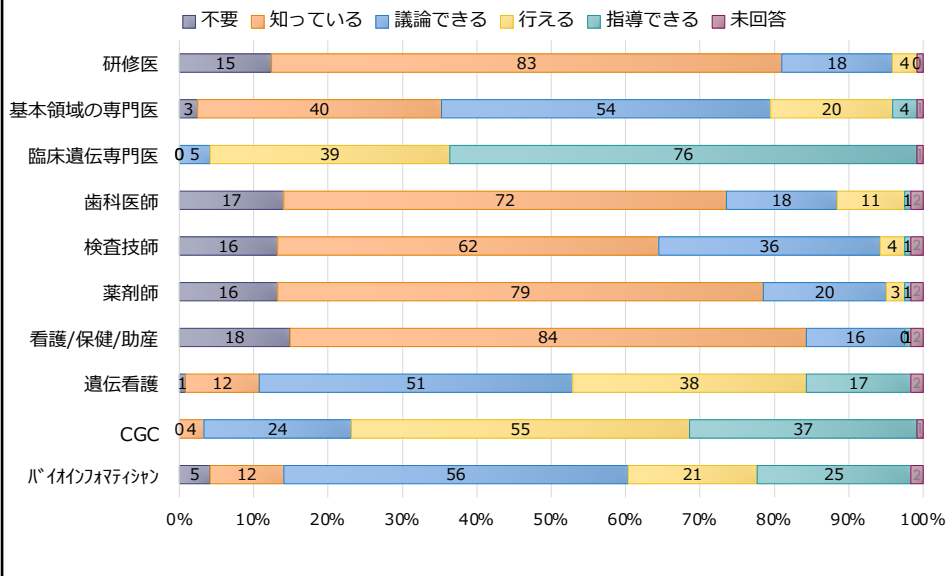
検査で得られた病的/病的の可能性が高いバリエーションの意味について
患者/クライアントに説明できる



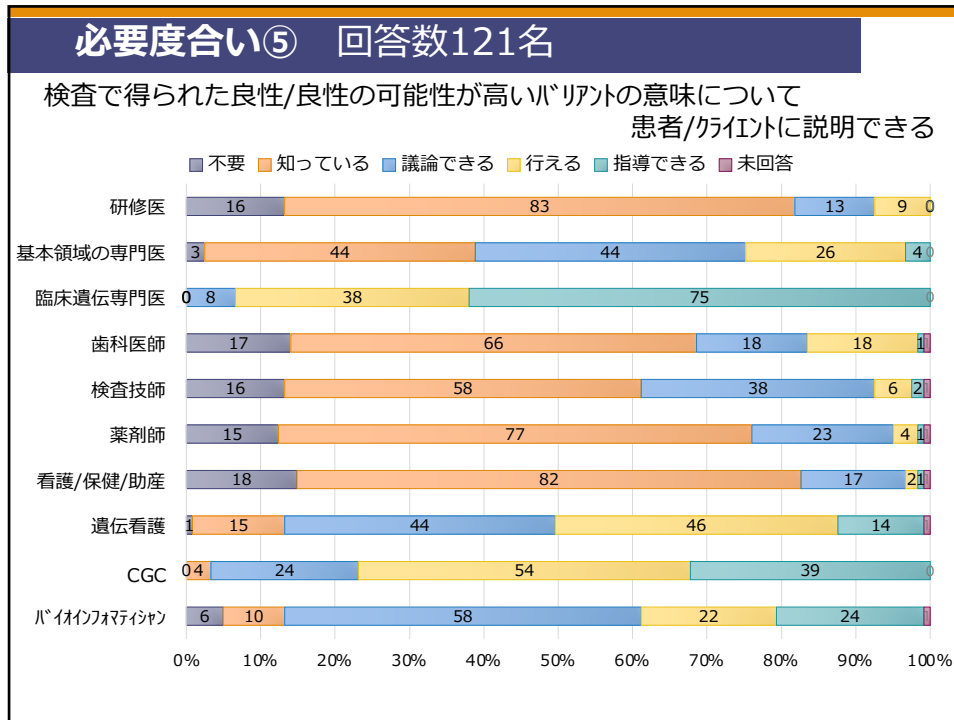
9

必要度合い④ 回答数121名

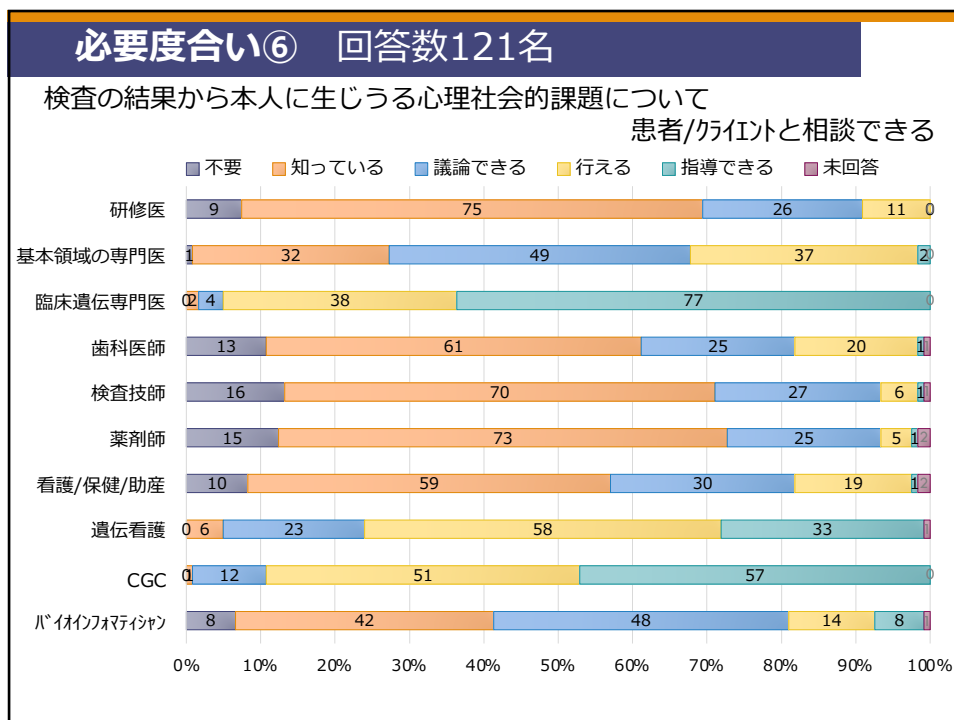
検査で得られた意義不明のバリエーションの意味について患者/クライアントに説明できる



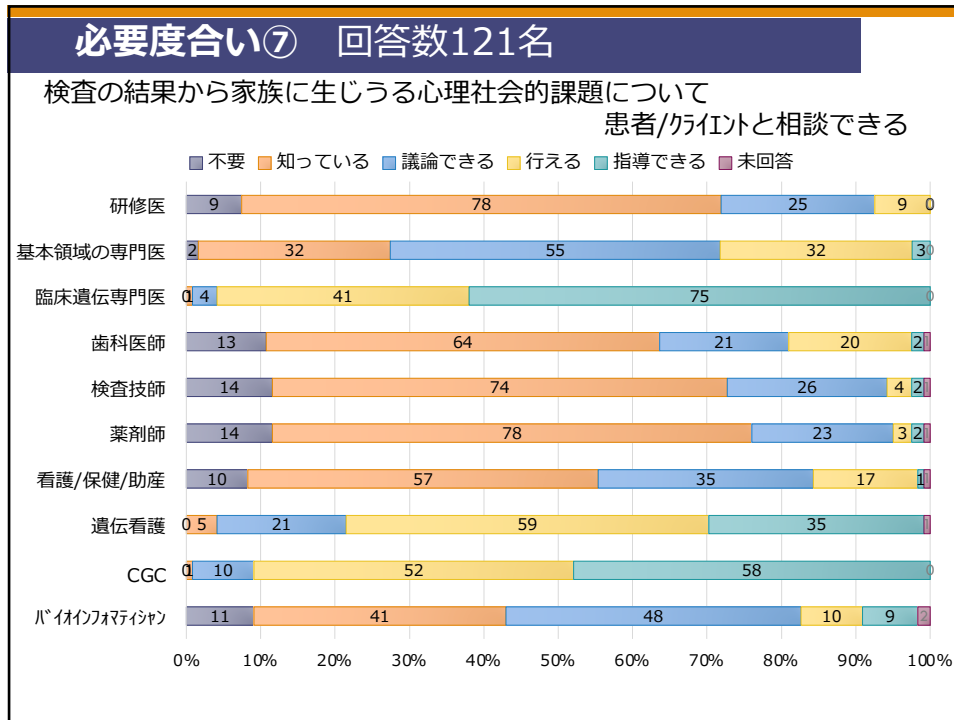
10



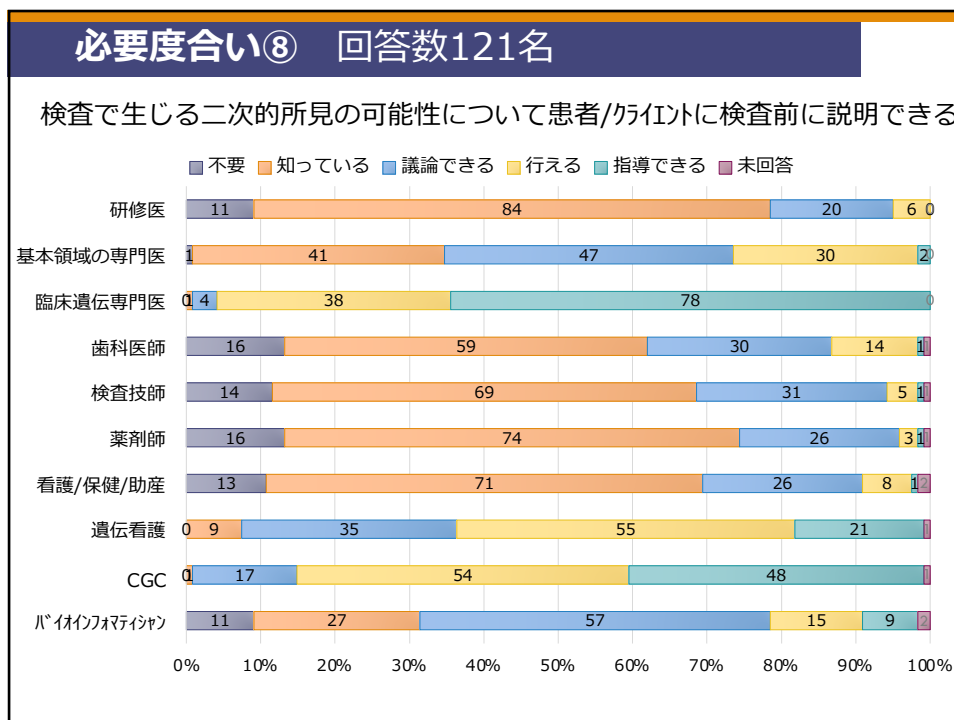
11



12



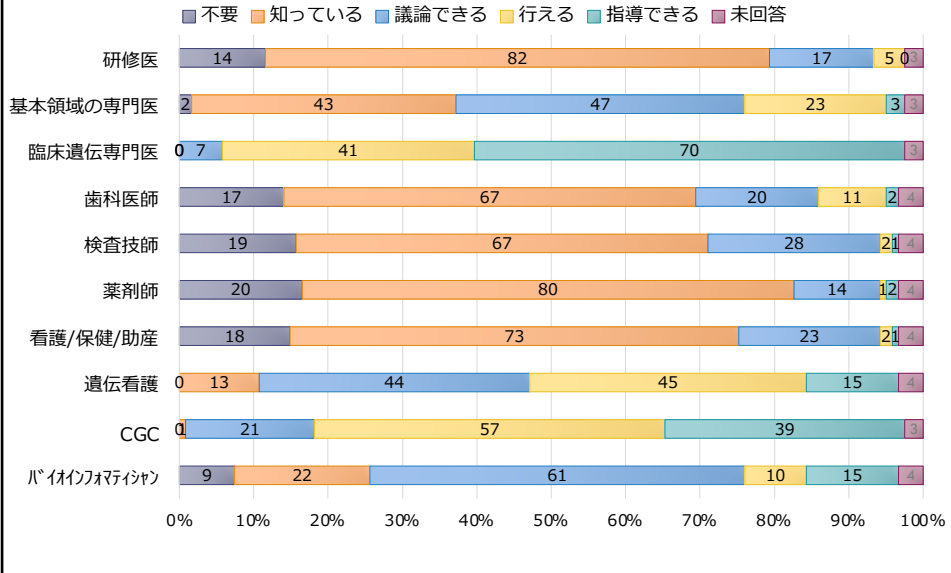
13



14

必要度合い⑨ 回答数121名

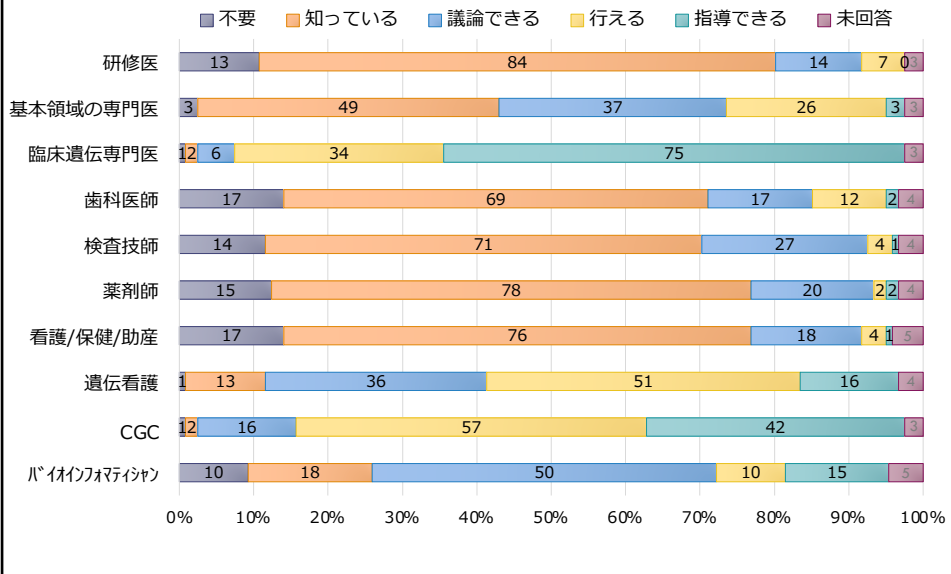
網羅的ゲノム解析で発見された二次的所見について患者/クライアントに説明できる



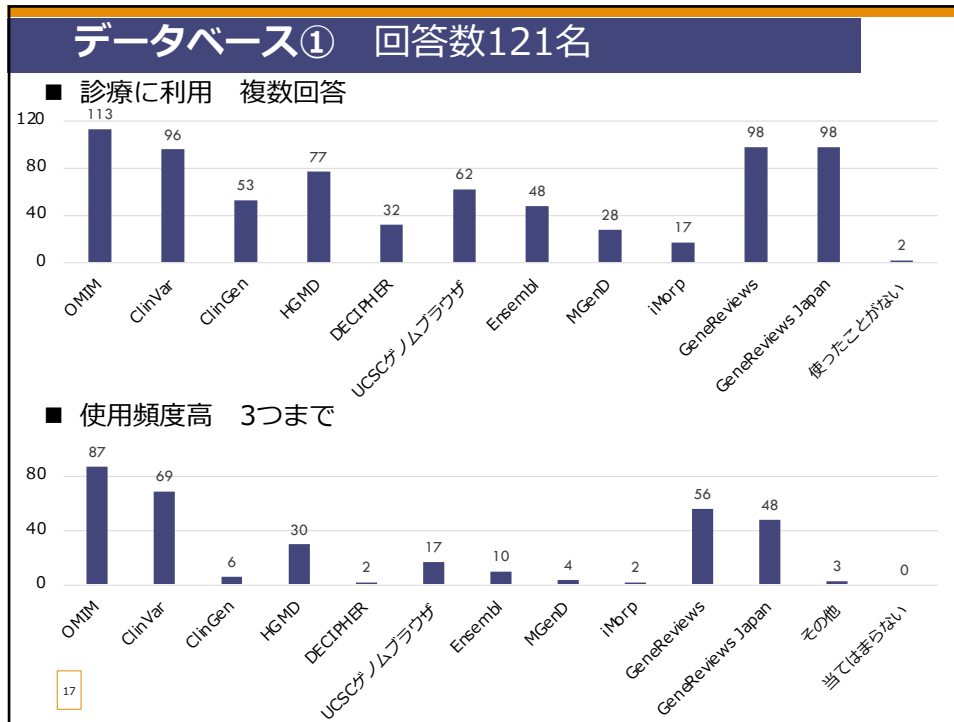
15

必要度合い⑩ 回答数121名

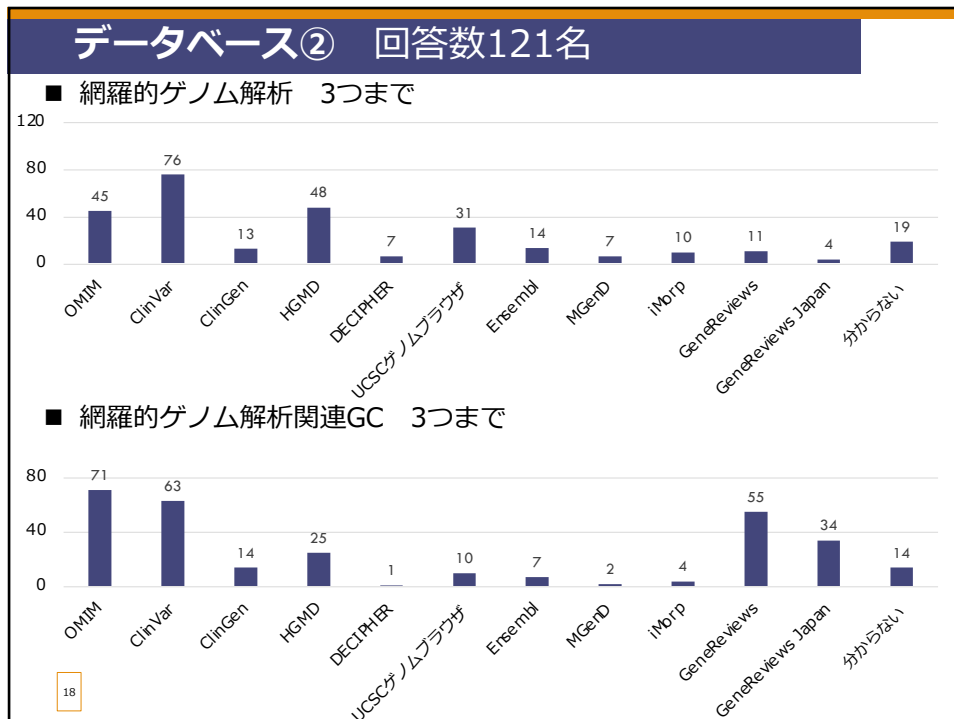
検査で得られた結果の解釈が変更される可能性について
患者/クライアントに説明できる



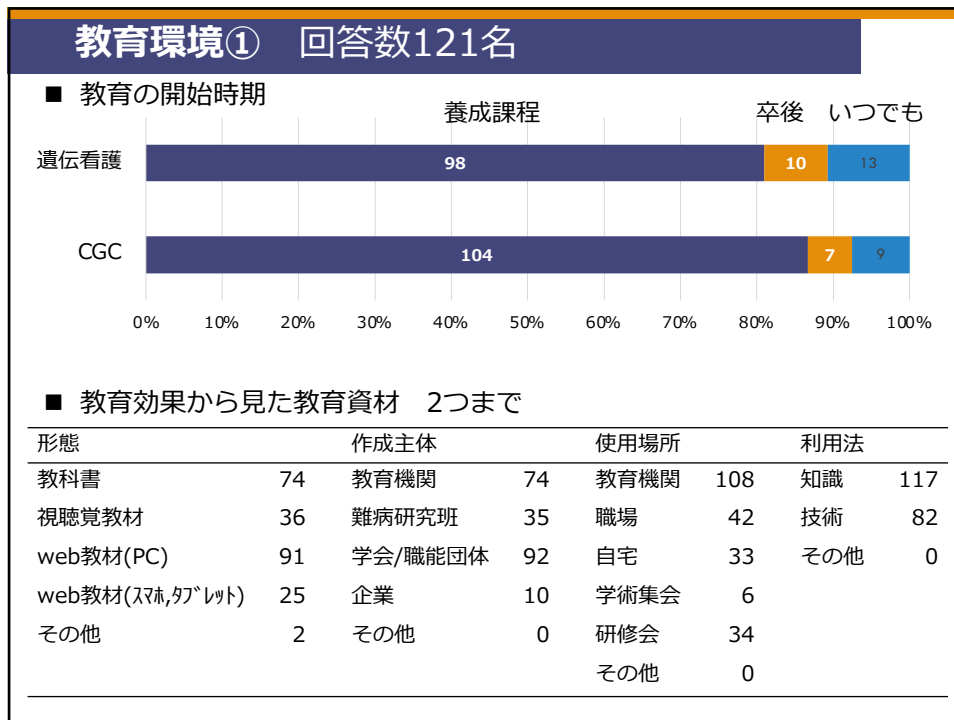
16



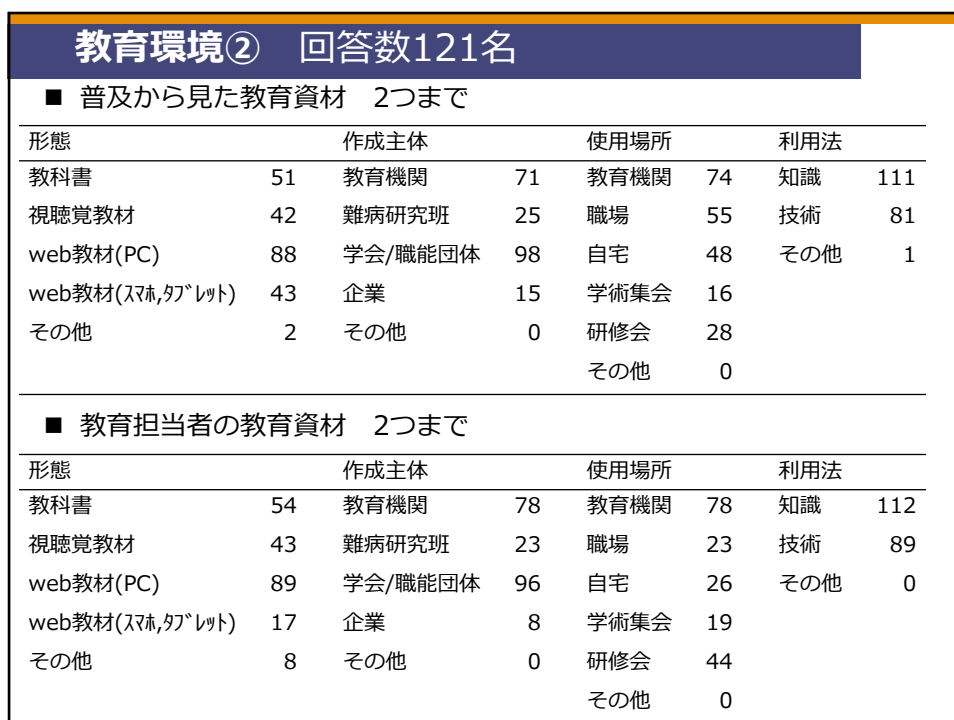
17



18



19



20

令和3年 3月18日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人
お茶の水女子大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 室伏 きみ子



次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部局・職名) 基幹研究院・教授
(氏名・フリガナ) 三宅 秀彦 (ミヤケ ヒデヒコ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: 国立大学法人お茶の水女子大学研究倫理指針)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	お茶の水女子大学	<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---------------------------------------------------------------------

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和3年4月21日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 京都大学

所属研究機関長 職名 医学研究科長

氏名 岩井 一宏 印



次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学研究科・教授
(氏名・フリガナ) 小杉 眞司 ・コスギ シンジ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: 国立大学法人お茶の水女子大学研究倫理指針)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	お茶の水女子大学	<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---------------------------------------------------------------------

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和 3年 3月16日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 札幌医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 塚本 泰司



次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部局・職名) 医学部遺伝医学・教授
(氏名・フリガナ) 櫻井 晃洋 (サクライ アキヒロ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: 国立大学法人お茶の水女子大学研究倫理指針)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	お茶の水女子大学	<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---------------------------------------------------------------------

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京慈恵会医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 松藤 千弥



次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

- 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
- 研究課題名 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
- 研究者名 (所属部局・職名) 遺伝診療部・教授
(氏名・フリガナ) 川目 裕・カワメ ヒロシ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称：国立大学法人お茶の水女子大学研究倫理指針)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	お茶の水女子大学	<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---------------------------------------------------------------------

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

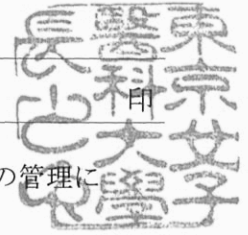
(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。
・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

国立保健医療科学院長 殿

機関名 東京女子医科大学

所属研究機関長 職名 学長

氏名 丸 義朗



次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部局・職名) 東京女子医科大学病院遺伝子医療センターゲノム診療科・講師
(氏名・フリガナ) 松尾 真理・マツオ マリ

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査(※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称:)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査に場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---------------------------------------------------------------------

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 :)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関 :)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由 :)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容 :)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。

令和3年 3月18日

国立保健医療科学院長 殿

機関名 国立大学法人
お茶の水女子大学
所属研究機関長 職名 学長
氏名 室伏 きみ子



次の職員の令和2年度厚生労働科学研究費の調査研究における、倫理審査状況及び利益相反等の管理については以下のとおりです。

1. 研究事業名 難治性疾患政策研究事業
2. 研究課題名 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
3. 研究者名 (所属部局・職名) 基幹研究院・助教
(氏名・フリガナ) 佐々木 元子 (ササキ モトコ)

4. 倫理審査の状況

	該当性の有無		左記で該当がある場合のみ記入 (※1)		
	有	無	審査済み	審査した機関	未審査 (※2)
ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
遺伝子治療等臨床研究に関する指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
人を対象とする医学系研究に関する倫理指針 (※3)	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
厚生労働省の所管する実施機関における動物実験等の実施に関する基本指針	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>		<input type="checkbox"/>
その他、該当する倫理指針があれば記入すること (指針の名称: 国立大学法人お茶の水女子大学研究倫理指針)	<input checked="" type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input checked="" type="checkbox"/>	お茶の水女子大学	<input type="checkbox"/>

(※1) 当該研究者が当該研究を実施するに当たり遵守すべき倫理指針に関する倫理委員会の審査が済んでいる場合は、「審査済み」にチェックし一部若しくは全部の審査が完了していない場合は、「未審査」にチェックすること。

その他 (特記事項)

(※2) 未審査の場合は、その理由を記載すること。

(※3) 廃止前の「疫学研究に関する倫理指針」や「臨床研究に関する倫理指針」に準拠する場合は、当該項目に記入すること。

5. 厚生労働分野の研究活動における不正行為への対応について

研究倫理教育の受講状況	受講 <input checked="" type="checkbox"/> 未受講 <input type="checkbox"/>
-------------	---------------------------------------------------------------------

6. 利益相反の管理

当研究機関におけるCOIの管理に関する規定の策定	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究機関におけるCOI委員会設置の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合は委託先機関:)
当研究に係るCOIについての報告・審査の有無	有 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> (無の場合はその理由:)
当研究に係るCOIについての指導・管理の有無	有 <input type="checkbox"/> 無 <input checked="" type="checkbox"/> (有の場合はその内容:)

(留意事項) ・該当する□にチェックを入れること。

・分担研究者の所属する機関の長も作成すること。