

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3年度 総括研究報告書

研究代表者 三宅 秀彦

令和4（2022）年 5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-----	17
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-----	23

III. 研究成果の刊行に関する一覧表(該当なし)----- 29

資料

資料1. 難病に対する遺伝カウンセリングに関する動画教材案内-----	30
資料2. 研究成果報告会案内-----	31
資料3. 提言：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----	32
資料4. 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 概要図--	40
資料5. 難病診療における遺伝カウンセリング提供体制改善に向けた意見聴取 質問紙票調査 結果まとめ-----	41

I. 総括研究報告書

令和3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、難病診療を対象とした遺伝カウンセリングの課題の評価とその課題の解決案を策定すること、そしてゲノム医療に対応した遺伝カウンセリング教育の構築に資する研究を実施することとした。

令和2年度までに、遺伝カウンセリングにおける課題を調査し、課題解決に向けた提言の素案を作成した。令和3年度では、基盤学会(20学会)および遺伝関連6学会、患者・当事者団体、行政機関を対象に、この提言の素案を評価してもらい、その意見を加えて、本邦における遺伝カウンセリングの課題に対する解決案を完成させることとした。また、英国のゲノムカウンセリングの状況を調査し、ゲノムカウンセリングの動画教材を作成する事とした。

本研究の結果、本邦の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成り立っているが、その提供が保証された環境とは言い難く、遺伝カウンセリングへのアクセスも均てん化されていないと推定された。また、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、この点も重視されないことがあり、さらに、遺伝カウンセリングについての啓発が進んでいないという指摘もあった。この現状認識から、難病診療施設間および難病診療と関連する施設との連携体制構築と、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、ピア・サポートの実施も検討された。また、遺伝カウンセリングの利用促進のために、アクセスを向上するための措置が望まれた。さらに、遺伝カウンセリングの質保証のために、臨床遺伝の専門職が在籍する施設を遺伝カウンセリング対応可能な施設とすることや、難病医療における遺伝カウンセリングの必要性を社会全体に向けて啓発することが必要と考えられた。今後、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とし、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していく必要がある。社会的な要請に対応するために、医療における遺伝カウンセリングの担い手である遺伝カウンセラーの役割を明確化し、遺伝カウンセラーについての社会的認知を向上させることで、経済的・社会的基盤を構築し、人材確保の安定化を図ることが必要と考える。また、英国の遺伝カウンセリング教育の専門家を対象とした調査では、国費で遺伝カウンセラーを養成するためのプログラムが設置され、医療保険の国家資格人材である Clinical Scientist とされ、さらに英国の遺伝カウンセラーは、臨床遺伝医とは異なる立場でゲノム医療を担っていることが明らかとなった。本邦にお

いても英国のようなシステム構築が参考にできるだろう。また、ゲノム医療に対応するためには、臨床遺伝を専門としない医療者の教育も必要であり、それらの医療者を対象としたゲノムカウンセリングの動画教材を作成した。

本研究により、提言として「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」を策定し、ゲノムカウンセリングの動画教材を作成・公開することができた。ゲノム医療は日進月歩であるが、人のもつ心理社会的課題は多種多様であり、細やかな対応が必要である。本研究の成果をもとに、難病に関する遺伝カウンセリングの充実を期待したい。

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	准教授
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
大住 理沙	お茶の水女子大学	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、ゲノムを網羅的に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。そして現在では、診断や治療方針の決定、さらには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、利用する側が正確に理解するための方法論が必要となる。また、遺伝学的検査は、発症前診断や出生前診断といった非発症者や胎児も対象として行うことも可能であり、これらの検査では、倫理的な課題も相まって対応の困難な心理社会的課題の発生につながる可能性があり、遺伝カウンセリングによる支援は特に重要である。

遺伝カウンセリングを職能とし、専門的な訓練を受けた医療職として、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラー[®]がある。遺伝子医療部門は中規模以上の病院で設置されていることが多い。本研究開始時である平成 30 年 11 月において、難病情報センターHP (<https://www.nanbyou.or.jp>) の情報によると、難病診療連携拠点病院が未指定の府県が存在しており、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー[®]の関与が出来ていない自治体の存在が想定された。さらに、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あり、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においては、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的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、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を実施し、さらに genomic counselling の実装が始まっている英国を対象とした現地調査の準備を行った。これらの検討から、網羅的ゲノム解析の臨床応用に必要な能力として以下の 10 項目を抽出した。

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ント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

令和元年度の研究結果を元に、令和2年度では、難病研究班を対象として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と、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を対象に、上記の能力について職種別に必要な能力水準を調査した。また、英国の調査について

は新型コロナウイルス感染症の世界的流行のため、調査の中止、縮小を余儀なくされたため、現地調査の可能性を残しつつ、可能な範囲での調査準備を行った。これらの結果、まず、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、疾患に対する遺伝の関与が高いほど、必要性が高いとされ、ゲノム/遺伝子解析研究の実施や、遺伝学的検査の保険適用も遺伝カウンセリングを必要とするかどうかの判断に半数近くで寄与していた。また、遺伝性疾患で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が必要との認識もあった。以上より、難病の遺伝カウンセリングの提供対象を広く設定しておくことと、遺伝カウンセリングのニーズを理解してもらうための啓発活動の必要性が示唆された。また、ゲノムカウンセリング教育について、上記の能力について、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。

以上の研究成果を元に、難病診療の遺伝カウンセリングにおける課題として、以下の3つの事項を見いだした。

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。

以上の課題を解決するために、1. 遺伝カウンセリング提供のための施設間連携の整備、2. 遺伝カウンセリングの必要性に関する社会啓発、3. 保険診療における遺伝カウンセリング料金算定区分の変更、4. 認定遺伝カウンセラー[®]の国家資格化、以上4項目を骨子とした提言の素案としてまとめた。

令和3年度では、研究の最終年度として、提言に対する難病医療の関係者への意見聴取およびゲノムカウンセリング教育の教育資材の作成と英国におけるゲノムカウンセリング教育について調査を行い、最終的に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案についての提言案の作成することとした。

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、神原が、海外の状況調査には松川が、教育資材の作成には大住が参画した。

1) 現状調査グループ

(1) 難病医療の関係者を対象とした意見聴取

研究対象者は、難病医療に係わる医学系の学会、患者・当事者団体、行政機関とした。学会は、日本専門医機構の基盤専門医となる学会（20学会）に、臨床遺伝学関連学会である、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本小児遺伝学会、日本産科婦人科遺伝診療学会、日本遺伝子診療学会、日本遺伝性腫瘍学会を加えた26学会とした。

患者・当事者団体については、難病情報センターweb ページで情報提供されている患者会/当事者団体のうち、連絡先の記載の無い団体を除外し、連絡可能な197団体に依頼することとした。なお、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、難病情報センターから許可を受けた。

行政機関については、難病対策の基本単位となる 47 都道府県、政令指定都市、および中核市（74 市）、計 121 自治体の難病対策担当者とした。

研究デザインとして横断的観察研究を選択し、上記の対象者から、令和 2 年度に作成した提言の素案（提案書）に対して質問紙票で評価を受ける調査とした。対象者には、郵送もしくは電子メールで研究参加依頼を行った。質問紙票調査には、オンライン調査開発ツールである SurveyMonkey® を利用し、手紙もしくは電子メールから、本調査用アンケートサイトへ誘導した。

本調査は、無記名自記式で行い、本提案文書での 4 つの提案内容（1. 遺伝カウンセリング提供のための施設間連携の整備、2. 遺伝カウンセリングの必要性に関する社会啓発、3. 保険診療における遺伝カウンセリング料金算定区分の変更、4. 認定遺伝カウンセラー®の国家資格化）について、改善に向けた意見を収集した。なお、この意見は、団体～部署の意見として回答するよう依頼した。

本調査への回答は、令和 3 年 9 月 5 日から令和 3 年 10 月 11 日の期間とした。

回答の分析は、選択項目は単純集計を行い、自由記載は内容分析を行った。

(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

難病医療の関係者の調査を元に、遺伝カウンセリングのもつ課題をさらに整理し、解決策を策定した。

2) 教育システムグループ

(1) 英国における genomic counselling に関する調査

英国における genomic counselling の実情について、これまでに行われた調査以降の情報を収集した。現地調査を実施する予定であったが、COVID-19 の影響で海外渡航が困難となり、オンラインにて Scientific Training Programme (STP) Genomic Counselling プログラムの構築に関わったスタッフと web ミーティングで調査を行った。

(2) ゲノムカウンセリングに対応する動画教材の作成

令和 2 年度に、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 名を対象に実施した「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」の結果を参考資料として、どのような教材を作成するかを研究班内で議論を重ねた。その結果、遺伝を専門としない医療者を対象として広く利用可能な教材の作成が必要と判断され、難病医療の遺伝カウンセリングの均てん化や難病情報センターへの啓発を目的とし、2 つの動画教材を作成することとした。

3) 成果報告会について

今回の調査結果や提言について、報告会

を開催し、広く周知することとした。

(倫理面への配慮)

1) (1)「難病医療の関係者を対象とした意見聴取」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 2021-101)。それ以外の研究は、倫理指針の対象外である。

C. 研究結果

1) 現状調査グループ

(1) 難病医療の関係者を対象とした意見聴取

344 件の研究協力依頼に対して 149 件の回答があり、うち同意項目がない 21 件と IP アドレスの重複していた 5 件を除外し、123 件を研究対象とした。123 件の内訳は、学会からは 18 件、患者会/当事者団体 76 件、行政機関 29 件であった。

提案書で示した 4 つの解決案について、実現が望まれると思われた事項を複数回答で尋ねた。まず「遺伝カウンセリング提供のための施設間連携の整備」については、学会では 9 件 (50.0%)、患者会/当事者団体は 45 件 (59.2%)、行政機関 25 件 (86.2%) で、全体では 79 件 (64.2%) であった。「遺伝カウンセリングの必要性に関する社会啓発」については、学会で 10 件 (55.6%)、患者会/当事者団体が 48 件 (63.2%)、行政機関が 22 件 (75.9%) であり、全体では 80 件 (65.0%)

であった。「保険診療における遺伝カウンセリング料金算定区分の変更」については、学会で 11 件 (61.1%)、患者会/当事者団体 46 件 (60.5%)、行政機関 19 件 (65.5%) であり、全体では 76 件 (61.8%) であった。

「認定遺伝カウンセラー®の国家資格化」については、学会 8 件 (44.4%)、患者会/当事者団体で 38 件 (50.0%)、行政機関 8 件 (27.6%) であり、全体では 54 件 (43.9%) であった。提案書に記載した解決案を実現するために必要と考える具体的な方策について自由回答で尋ね、結果をカテゴリー化したところ、＜遺伝カウンセリングの質向上＞＜遺伝カウンセリングの質保証＞＜遺伝カウンセリング担当者の人材育成＞＜研究の推進＞＜遺伝カウンセリング提供体制の整備＞＜連携体制の整備＞＜遺伝カウンセリングへのアクセス向上＞＜遺伝カウンセリングの医療経済的保証＞＜遺伝カウンセリングに関する啓発＞＜遺伝カウンセリングに関する情報公開＞＜当事者からの意見集約と情報共有＞＜支援体制の充実＞＜難病患者への負担軽減＞＜難病診療をバックアップするネットワークの構築＞＜指定難病以外への対応＞といったカテゴリーが得られた。

(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

令和 2 年度に作成した提言に、今年度の調査内容を加味し、提言案を完成させた(考察にて詳述する)。

2) 教育システムグループ

1) 英国における genomic counselling に関する調査

2020年8月に約70分、2021年4月に約90分の2回のミーティングを実施した。面談者は、Health Education England (HEE) の Genomics Education Programme (GEP) と National School of Health Science (NSHCS) から、Dr Anneke Seller (Former Scientific Director and Head of the GEP/Clinical Scientist), Prof. Berne Ferry (Head of the NSHCS / Scientist), Dr Michelle Bishop (Education Development Lead, GEP/Genetic Counsellor), Christal Fisher (Curricula Manager, NSHCS), Angela Daly (Director of Operations, NSHCS) Alison Pope (Programme Manager, GEP)が出席し、研究班からは、三宅、佐々木、川目、松川、李が出席した。本調査には口頭で同意を得ている。

Scientific Training Programme (STP) は、高レベルの Clinical Scientist を養成する修士レベルの教育と病院での研修を合わせた3年間のコースであり、学費も国の負担である。また、STP 修了生は NHS で雇用されることを念頭に育成される。

“Genomic Counselling” コースは、コース名に “Genomic” とあるが、従来の遺伝カウンセラーコースと同様に遺伝カウンセラーを育成するためのコースである。遺伝カウンセラーを養成するコースが STP 内に構築された社会的背景は2つある。一つ目は、Genomic England をはじめとした国内外の

ゲノム医療の発展により「遺伝カウンセラーは他の職種に置き換えられない職種」であるという認識が高まり、遺伝カウンセラーの重要性が方々で叫ばれるようになったこと。二つ目は、「国が遺伝カウンセラーを育成する必要がある」という判断になったことである。

STP の3年間のスケジュールは、前半の座学中心の Academic part と後半の病院実習にあたる workplace part にわかれている。Academic part 修了時には記述試験があり、到達目標を達成状況、トレーナーとの関係性が確認され、問題があれば NHS が介入する。Workplace part では、スーパーバイザーとして senior genetic counsellor がつき、On the Job Training (OJT) で研修が進む。Workplace part の実習中に試験にロールプレイと類似した審査がある。

“Genomic Counselling” コースのカリキュラム構築においては、その担当者が NHS、STP の主要スタッフに、「遺伝カウンセラー」とはどのような職業なのか、なぜ修士レベルの教育が必要なのかなどについて説明し、「臨床で遺伝カウンセラーとして働き始めた、第1日目に何ができていくべきか」を軸に、カリキュラムを検討した。また「修士レベルの遺伝カウンセラーの世界標準」を目指し、イギリス国内外の経験豊富な遺伝カウンセラーから助言を得て構築中のカリキュラムがそのレベルに匹敵するかを相談した。そして、昨今のゲノム医療の発展に伴い新しい技術や遺伝カウンセラーコースで習得すべき知識・分野はないかについて

も検討した。他のヨーロッパの遺伝カウンセラーコース同様、European Board of Medical Genetics の認定も受けている。カリキュラムは、Core Module, Rotation Module, Specialist Module に分かれて構成されている。

英国における遺伝カウンセラーの役割については、米国の National Society of Genetic Counselors (NSGC) にあたる、Association of Genetic Nurses and Counsellors (ASGNC) と臨床遺伝専門医から成る Clinical Genetics Society (CGS) が共同で声明文” Scope of professional roles within specialist genomic medicine services ” を発表されている (2020 年 10 月)。遺伝カウンセリングにおける一連の業務について、臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー、遺伝カウンセラーアシスタントの役割を、①routinely within the scope of practice, ②within the scope of practice, ③outside of the scope of routine practice の 3 段階に分け明確化している。遺伝カウンセラー単独の業務としては、「血縁者の遺伝学的検査の同意取得とオーダー」、「クライアントの共感的理解」、「クライアント中心の遺伝カウンセリング」、「個人・家族のグリーフケア」が挙げられた。一方で、臨床遺伝専門医単独の業務としては、身体的な診察・臨床検査のオーダーが挙げられている。(ただし、Cowden 症候群疑いの患者の頭位計測や歯科/聴覚

に関わる症状の観察、記録は遺伝カウンセラーも実施する。) 遺伝カウンセラー、臨床遺伝専門医ともに、遺伝学的検査結果のバリエーションの解釈の意味を理解することができ、バリエーション解釈のミーティングに出席することも大切な業務の一つとされている。すなわち、遺伝カウンセラーは、血縁者の遺伝カウンセリングおよび遺伝学的検査を実施し、発端者と血縁者の心理社会的なサポートを包括的に行うことのできる Clinical Scientist とされている。

以上の調査から、以下の 3 点が明らかとなった。

1. 英国では、国費で遺伝カウンセラーを養成するために 3 年間の遺伝カウンセラー養成プログラムを Scientific Training Programme 内に構築した。
2. 医療保険の国家資格人材である Clinical Scientist として、遺伝カウンセラーを育成している。
3. 遺伝カウンセラーは、臨床遺伝医との役割分担を明確にしており、遺伝学的検査等に関わり、心理社会的なサポートに熟達した唯一無二の専門職である。

2) ゲノムカウンセリングに対応する動画教材の作成

令和 2 年度の調査結果と議論を受けて、難病医療の遺伝カウンセリングの均てん化や難病情報センターへの啓発を目的として動画教材を作成する事とした。視聴対象は、難病のゲノム医療に関わる遺伝専門職以外の医療職等に設定した。動画の再生時間に

については、YouTube™に公開されている様々な教育動画教材を調査し、15分以内とした。内容は、遺伝カウンセリングとはどのようなものかを具体例を挙げて説明し、遺伝カウンセリングの必要性に加えて、網羅的な遺伝学的検査や結果における意義不明のバリエーション(VUS)といったゲノム医療によって出現した内容についての説明などを含めた。また、遺伝カウンセリングを具体的にイメージできるように架空の事例を入れた。全体的に、紙芝居のようなナレーションをいれた素材として原案を作成し、動画化は業者委託とした。動画作成に要した期間は、令和3年9月から令和4年2月であり、その間にメールでの打合せに加え、20回の班内でのミーティングと10回程度の業者への修正依頼を重ねて完成した。完成した動画概要とURL(短縮URL)は以下の通りである。今後の周知のために、案内のリーフレットも作成した(資料1)。

〈動画1〉遺伝カウンセリングの必要性：難病医療における遺伝性疾患の影響、遺伝カウンセリングの概要、遺伝医療の専門家との連携などについて学ぶ(14分31秒)。

<https://youtu.be/exBhGPEWyeQ>

〈動画2〉網羅的遺伝学的検査の遺伝カウンセリング：標準的な方法となりつつある網羅的遺伝学的検査における遺伝カウンセリングについて、検査の手順とともに学ぶ(11分15秒)。<https://youtu.be/uFaCyBGCFKA>

3) 成果報告会について

今回の調査結果や提言についての報告会

を開催にあたり、新型コロナウイルス感染症の流行を考慮し、オンラインでの開催とした。日程として、令和4年3月21日15時から17時までの2時間とした。

オンラインでの開催は、オンライン会議プラットフォームであるZoom®を利用し、事前登録のシステムを利用した。事前の周知により、236名の事前登録を得られた。なお、事前周知(資料2)では定員200名としたが、オンラインプラットフォームでの受け入れ限界が300接続のため余裕を持たせたものであり、全員を受け入れることができた。

内容とタイムテーブルは以下の通りである。

講演1(15:05~15:25) 難病医療における遺伝カウンセリングの現状と改善に向けた提言(担当:三宅)

講演2(15:25~15:45) 英国における遺伝カウンセラー教育(担当:川目、松川)

講演3(15:45~16:20) ゲノムカウンセリング教育に関する調査結果と教育動画のご紹介(担当:佐々木)

講演4(16:25~16:50) 難病ゲノム医療の社会実装と遺伝カウンセリング(担当:小杉)

D. 考察

これまでの現状調査グループの調査から、現在の日本における難病医療の遺伝カウンセリングにおける課題として、以下の3点が抽出された。

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。また、遺伝カウンセリングへのアクセスも全国的に均てん化されていない状況と推察される。

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. 遺伝カウンセリングについての啓発が進んでいない現状がある。また、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。

また、ゲノム医療の進む英国の調査では、英国における遺伝カウンセラーは、医療保険の国家資格人材であり国費にて養成され、臨床遺伝医と明確な役割分担の下で、遺伝学的検査等に関わり、心理社会的なサポートに係わる専門職とされていた。以上の事を受けて、以下の事項が本邦の難病診療における遺伝カウンセリングのもつ課題の解決案として考えられた。

まず、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、難病診療施設間および難病診療と関連する施設（小児科、産婦人科）との連携体制構築と、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。それに加えて、必要な教育を受けた者によるピア・サポートの実施も検討される。

遺伝カウンセリングの連携体制のモデルとしては、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の主たる役割を担い、自施設で遺伝カウンセリングを実施できない施設では対応可能な施設へ紹介する体制が想定される。この体制では、遺伝カウンセリングの担当者としては、遺伝カウンセリングのトレーニングを受けている認定遺伝カウンセラー[®]や臨床遺伝専門医を、ネットワークの中に配置する。

遺伝カウンセリングの利用促進のために、遺伝カウンセリングへのアクセスを向上するための措置を講じることが望まれる。これは、患者やその家族における時間的・金銭的負担を軽減することでもある。遺伝カウンセリングのアクセス向上には、患者会や当事者団体に協力を要請することも検討される。この際、患者会に属しない患者や当事者など、社会障壁をもつ人達に対しての配慮が必要である。

遺伝カウンセリングの質保証のために、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、遺伝カウンセリング対応可能な施設とする。

そして、難病医療における遺伝カウンセリングの必要性について、医療者だけでなく、社会全体に向けた啓発が必要と考えられ、この活動は難治性疾患研究班や学会が担うことが推奨される。

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とし、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していく必要がある。社会的な要請に対応するために、医療における遺伝カウンセリングの担い手である遺伝カウンセラーの役割を明確化し、遺伝カウンセラーについても社会的認知を向上させることで、経済的・社会的基盤を構築し、人材確保の安定化を図ることが必要と考える。さらに、学会等には、遺伝カウンセラーの養成を支援し、専門職としての質を担保するための活動も期待される。本邦においては、認定遺伝カウンセラーは学会認定資格であり、役割が曖昧であるとの意見もある。英国の制度や、資格制度を州単位で構築している米国のような制度を参考に、本邦における認定遺伝カウンセラー養成および役割、認定制度についての在り方について検討していく必要があるだろう。

以上の結果をまとめて提言（資料3）と概要図を作成した（資料4）。

E. 結論

本邦の難病診療における遺伝カウンセリングに関する課題を明らかにし、解決に向けた提言を作成する事ができた。また、英国における遺伝カウンセラー養成システムをまとめ、ゲノムカウンセリングにおいて必要なコンピテンスを明らかにし、難病の

ゲノム医療に関わる遺伝専門職以外の医療職等のための教育資材動画を完成させた。ゲノム医療は日進月歩であるが、人のもつ心理社会的課題は多種多様であり、細やかな対応が必要である。本研究の成果をもとに、難病に関する遺伝カウンセリングの充実を期待したい。

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

1) 神原 容子, 三宅 秀彦, 小杉 眞司, 櫻井 晃洋, 松尾 真理, 川目 裕, 佐々木 元子, 由良 敬, 高島 響子, 李 怡然, 松川 愛未. 難病診療における遺伝カウンセリングの必要性に関する調査. 日本人類遺伝学会第66回大会 第28回日本遺伝子診療学会大会 合同開催. 横浜. 2021.

2) 佐々木元子, 川目裕, 小杉眞司, 櫻井晃洋, 松尾真理, 由良敬, 高島響子, 李怡然, 松川愛未, 神原容子, 三宅秀彦. ゲノムカウンセリング教育に関する調査. 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会. web. 2021.

3) 佐々木元子, 川目裕, 松川愛未, 小杉眞司, 櫻井晃洋, 松尾真理, 李怡然, 三宅秀彦. 「英国におけるゲノムカウンセリング教育に関する調査」日本人類遺伝学会第66回大会 第28回日本遺伝子診療学会大会 合

同開催. 横浜. 2021.

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3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課題と解決策について検討した。3年間の調査結果から、遺伝カウンセリングの提供体制はある程度整えられていると考えられるが、十分に提供できる環境とは言い難く、難病施設に留まらず、小児病院や産科施設、患者・当事者団体とも連携していくことが望まれる。また、遺伝カウンセリングへの理解を進めるために啓発活動も必要である。さらに、遺伝カウンセリングの質保証も重要であり、学会や難病研究班が協働し、人材育成や啓発に携わることが期待される。

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
大住 理沙	お茶の水女子大学

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。

そこで、令和 2 年度には、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、質問紙票調査を行った。その結果、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、疾患に対する遺伝の関与が高いほど、必要性が高いとされ、ゲノム/遺伝子解析研究の実施や、遺伝学的検査の保険適用も遺伝カウンセリングを必要とするかどうかの判断に半数近くで寄与していた。また、遺伝性疾患で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が必要との認識もあった。以上より、難病の遺伝カウンセリングの提供対象を広く設定しておくことと、遺伝カウンセリングのニーズを理解してもらうための啓発活動の必要性が示唆された。

さらに、本研究結果と前年度の研究成果を元に、難病診療の遺伝カウンセリングにおいて、以下の 3 点の課題を見いだした。

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。

以上の課題を解決するために、1. 遺伝カウンセリング提供のための施設間連携の整備、2. 遺伝カウンセリングの必要性に関する社会啓発、3. 保険診療における遺伝カウンセリング料金算定区分の変更、4. 認定遺伝カウンセラー®の国家資格化、以上 4 項目を骨子とした提言の素案としてまとめた。

令和3年度の研究では、難病診療の遺伝カウンセリングの課題を解決するため提言を完成させるために、令和2年度に作成した素案に対して、難病医療の関係者から広く意見を聴取して、課題解決に向けた提言を完成することを目的とした。

B. 研究方法

1) 難病医療の関係者を対象とした意見聴取

研究対象者は、難病医療に係わる医学系の学会、患者・当事者団体、行政機関とした。

学会は、日本専門医機構の基盤専門医となる学会(20学会)に、臨床遺伝学関連学会である、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本小児遺伝学会、日本産科婦人科遺伝診療学会、日本遺伝子診療学会、日本遺伝性腫瘍学会を加えた26学会とした。

患者・当事者団体については、難病情報センターwebページ

[<https://www.nanbyou.or.jp>]で情報提供されている患者会/当事者団体のうち、連絡先の記載の無い団体を除外し、連絡可能な197団体に依頼することとした。なお、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、難病情報センターから許可を受けた。

行政機関については、難病対策の基本単位となる47都道府県、政令指定都市、および中核市(74市)、計121自治体の難病対策担当者とした。

研究デザインとして横断的観察研究を選択し、上記の対象者から、令和2年度に作成した提言の素案(提案書)に対して質問紙票で評価を受ける調査とした。対象者への依頼にあたり、webページに掲載された公開情報から得た連絡先(住所、もしくはメールアドレス)を元に、連絡先リストを作成し、行政機関、学会には郵送で提案書と調査依頼書を送付した。患者団体では、郵送先が判明している場合には郵送としたが、連絡先が電子メールもしくはファクシミリとなっている48施設は、依頼用電子メール文書もしくはファックス文書で研究参加を依頼し、提案書と調査依頼書の送付形式の希望を確認し、郵送もしくは電子メールに

て提案書と調査依頼書を送付した。

質問紙票調査には、データの安全性が確立しているオンライン調査開発ツールであるSurveyMonkey®を利用し、手紙もしくは電子メールから、本調査用アンケートサイトへ誘導した。本質問紙票は、無記名自記式で行い、個人情報収集せず、最初に研究参加の同意を確認し、本提案文書での提案内容について、改善に向けた意見を収集した。なお、この意見は、団体～部署の意見として回答するよう依頼した。また、自由回答については、個人情報を入力しないよう、説明文書に記載すると共に、紙面による質問紙に注意喚起した。

本調査への回答は、令和3年9月5日から令和3年10月11日の期間とした。

回答の分析は、選択項目は単純集計を行い、自由記載は内容分析を行った。

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

難病医療の関係者の調査を元に、遺伝カウンセリングのもつ課題をさらに整理し、解決策を策定した。

(倫理面への配慮)

人を対象とした生命科学・医学系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2021-101)。

C. 研究結果

1) 難病医療の関係者を対象とした意見聴取

344件の研究協力依頼に対して149件の回答があり、うち同意項目がない21件とIPアドレスの重複していた5件を除外し、123件を研究対象とした。

研究対象の分布として、学会からは18件の回答があり(回答率69.2%)、患者会/当事者団体からは76件(回答率38.6%)、行政機関からは29件(回答率24.0%)の回答があった。

提案書で示した4つの解決策について、実

現が望まれると思われた事項を複数回答で尋ねた。まず「遺伝カウンセリング提供のための施設間連携の整備」については、学会では 9 件 (50.0%)、患者会/当事者団体は 45 件 (59.2%)、行政機関 25 件 (86.2%) で、全体では 79 件 (64.2%) であった。「遺伝カウンセリングの必要性に関する社会啓発」については、学会で 10 件 (55.6%)、患者会/当事者団体が 48 件 (63.2%)、行政機関が 22 件 (75.9%) であり、全体では 80 件 (65.0%) であった。「保険診療における遺伝カウンセリング料金算定区分の変更」については、学会で 11 件 (61.1%)、患者会/当事者団体 46 件 (60.5%)、行政機関 19 件 (65.5%) であり、全体では 76 件 (61.8%) であった。「認定遺伝カウンセラー®の国家資格化」については、学会 8 件 (44.4%)、患者会/当事者団体が 38 件 (50.0%)、行政機関 8 件 (27.6%) であり、全体では 54 件 (43.9%) であった。

提案書に記載した解決案を実現するために必要と考える具体的な方策について自由回答で尋ね、結果をカテゴリー化した。

学会からの意見として、＜難病診療をバックアップするネットワークの構築＞＜遺伝カウンセリング提供体制の整備＞＜当事者からの意見集約と情報共有＞＜遺伝カウンセリングの医療経済的保証＞＜遺伝カウンセリングに関する啓発＞＜遺伝カウンセリングに関する情報公開＞＜指定難病以外への対応＞＜遺伝カウンセリング担当者の人材育成＞＜遺伝カウンセリングの質保証＞というカテゴリーが抽出された。

患者・当事者団体からは、＜連携体制の整備＞＜遺伝カウンセリング提供体制の整備＞＜ピアサポートの充実＞＜当事者からの意見集約と情報共有＞＜支援体制の充実＞＜遺伝カウンセリングに関する情報公開＞＜遺伝カウンセリングへのアクセス向上＞＜難病患者への負担軽減＞＜遺伝カウンセリングの医療経済的保証＞＜遺伝カウンセリングに関する啓発＞＜研究の推進＞＜遺伝カウンセリングの質向上＞＜遺伝カウンセリングに関する啓発＞というカテゴリーが抽出された。

行政機関では＜連携体制の整備＞＜遺伝カウンセリングの質保証＞のカテゴリーが

抽出された。

提案書に記載されている以外の難病診療における遺伝カウンセリング提供体制の課題や改善案について尋ね、結果をカテゴリー化した。

学会からは、＜遺伝カウンセリングの医療経済的保証＞＜遺伝カウンセリングへのアクセス向上＞＜遺伝カウンセリングに関する啓発＞＜遺伝カウンセリングの質保証＞という意見のカテゴリーが得られた。

患者・当事者団体からの意見からは、＜連携体制の整備＞＜遺伝カウンセリング提供体制の整備＞＜遺伝カウンセリングの医療経済的保証＞＜遺伝カウンセリングの質保証＞＜遺伝カウンセリングに関する啓発＞＜遺伝カウンセリングに関する情報公開＞＜研究の推進＞＜ピアサポートの充実＞というカテゴリーが得られた。

行政機関からは、＜難病診療をバックアップするネットワークの構築＞＜遺伝カウンセリング提供体制の整備＞＜遺伝カウンセリングの質保証＞＜遺伝カウンセリング担当者の人材育成＞＜難病患者への負担軽減＞という意見のカテゴリーが得られた。

本調査の結果は、資料 5 に掲載する。

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

作成した提案書に、難病医療の関係者を対象として調査の結果を加味して、2 回の会議とメール審議で提言の完成版として「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 20220311 版」を作成した。

D. 考察

これまでの研究から、現在の日本における難病医療の遺伝カウンセリングにおける課題として、以下の 3 点が上げられた。

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。また、遺伝カウンセリングへのアクセスも全国的に均てん化されていない状況と推察される。

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. 遺伝カウンセリングについての啓発が進んでいない現状がある。また、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。

以上の事を受けて、以下の事項が解決案として考えられた。

まず、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、難病診療施設間および難病診療と関連する施設（小児科、産婦人科）との連携体制構築と、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。それに加えて、必要な教育を受けた者によるピア・サポートの実施も検討される。

遺伝カウンセリングの連携体制のモデルとしては、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の主たる役割を担い、自施設で遺伝カウンセリングを実施できない施設では対応可能な施設へ紹介する体制が想定される。この体制では、遺伝カウンセリングの担当者としては、遺伝カウンセリングのトレーニングを受けている認定遺伝カウンセラー®や臨床遺伝専門医を、ネットワークの中に配置する。

遺伝カウンセリングの利用促進のために、遺伝カウンセリングへのアクセスを向上するための措置を講じることが望まれる。これには、患者やその家族における時間的・金銭的負担を軽減でもある。遺伝カウンセリングのアクセス向上には、患者会や当事者団体に協力を要請することも検討される。この際、患者会に属しない患者や当事者など、社会障壁をもつ人達に対する配慮が必要である。

遺伝カウンセリングの質保証のために、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、遺伝カウンセリング対応可能な施設とする。遺伝関連学会は、これまでも行ってきたように遺伝カウンセリングを担う臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーの教育に責任をもたなくてはならない。

そして、難病医療における遺伝カウンセリングの必要性について、医療者だけでなく、社会全体に向けた啓発が必要と考えられ、この活動は難治性疾患研究班や学会が担うことが推奨される。

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とし、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していく必要がある。社会的な要請に対応するために、医療における遺伝カウンセリングの担い手である遺伝カウンセラーの役割を明確化し、遺伝カウンセラーについても社会的認知を向上させることで、経済的・社会的基盤を構築し、人材確保の安定化を図ることが必要と考える。さらに、学会等には、遺伝カウンセラーの養成を支援し、専門職としての質を担保するための活動も期待される。

以上の結果をまとめて難病診療における遺伝カウンセリングの提言（資料 3）概要図を作成した（資料 4）。

E. 結論

3年間の研究の成果として、「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 20220311 版」を作成することができた。今後、この解決策をいかに社会実装するかの検討が必要である。

F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

神原 容子, 三宅 秀彦, 小杉 眞司, 櫻井 晃洋, 松尾 真理, 川目 裕, 佐々木 元子, 由良 敬, 高島 響子, 李 怡然, 松川 愛未. 難病診療における遺伝カウンセリングの必要性に関する調査. 日本人類遺伝学会第

66回大会 第28回日本遺伝子診療学会大会
合同開催. 横浜. 2021.

G. 知的財産権の出願・登録状況

なし

令和3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
大住 理沙	お茶の水女子大学

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、英国における **genomic counselling** の現地調査および、令和 2 年度に実施した本邦におけるゲノムカウンセリング教育の調査結果をもとにした動画教材の作成を行った。

B. 研究方法

1) 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、オンラインにて **Scientific Training Programme (STP) Genomic Counselling** プログラムの構築に関わったスタッフと web ミーティングを実施した。

2) ゲノムカウンセリングに対応する動画教材の作成

令和 2 年度に、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 名を対象に実施した「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」の結果を参考資料として、どのような教材を作成するかを研究班内で議論を重ねた。その結果、難病医療の遺伝カウンセリングの均てん化や難病情報センタ

一への啓発を目的とし、2つの動画教材を作成することとした。動画化は業者委託とし、メールでの打合せ、20回のミーティングを行い、10回程度の業者への修正依頼を重ね、完成に至った。

(倫理面への配慮)
なし

C. 研究結果

1) 英国における genomic counselling に関する調査

2020年8月に約70分、2021年4月に約90分の2回のミーティングを実施した。面談者は、Health Education England (HEE) の Genomics Education Programme (GEP) と National School of Health Science (NSHCS) から、Dr Anneke Seller (Former Scientific Director and Head of the GEP/Clinical Scientist), Prof. Berne Ferry (Head of the NSHCS / Scientist), Dr Michelle Bishop (Education Development Lead, GEP/Genetic Counsellor), Christal Fisher (Curricula Manager, NSHCS), Angela Daly (Director of Operations, NSHCS) Alison Pope (Programme Manager, GEP)が出席し、研究班からは、三宅、佐々木、川目、松川、李が出席した。

Scientific Training Programme (STP) は、高いレベルの Clinical Scientist を養成する修士レベルの教育と病院での研修を合わせた3年間のコースであり、学費も国の負担である。また、STP 修了生は NHS で雇用されることを念頭に育成される。つまり、何年後に何人その分野の Clinical Scientist がその NHS の施設で必要であるかを、国が把握してスペシャリストを育成している。

”Genomic Counselling”コースは、コース名に”Genomic”とあるが、従来の遺伝カウンセラーコースと同様に遺伝カウンセラーを育成するためのコースである。遺伝カウンセラーを養成するコースが STP 内に構築された社会的背景は2つある。一つ目は、Genomic England をはじめとした国内外のゲノム医療の発展により「遺伝カウンセラーは他の職種に置き換えられない職種」であるという認識が高まり、遺伝カウンセラーの重要性が方々で叫ばれるようになって

たこと。二つ目は、「国が遺伝カウンセラーを育成する必要がある」という判断になったことである。これまでは学生が遺伝カウンセラーコースの学費を負担し、認定前の遺伝カウンセラー(研修 遺伝カウンセラー)を雇用するための財源は各施設がその財源を確保する必要があったが、質の高い遺伝カウンセラーを継続的に育成し、かつ、Clinical Scientist として遺伝カウンセラーを国家資格化するためには国が費用を負担し遺伝カウンセラーを育成する必要があるとの判断になった。

STP の3年間のスケジュールは前半と後半にわかれている。前半の Academic part はいわゆる座学中心で、到達目標ごとに細かく課題が設定されており、Academic part 修了時には記述試験がある。またそのタイミングで本部スタッフとの面談があり、これまで順調に到達目標を達成できているか、トレーナーとの関係性は良好かなどを確認し、問題があれば NHS が介入する。さらにその面談時には、STP 生側からもトレーナーに対するフィードバックがある。Workplace part は病院実習を指す。スーパーバイザーとして senior genetic counsellor がつき、On the Job Training (OJT)で研修が進む。Workplace part 修了時には、ロールプレイの試験はないが、実習中に試験に類似した審査がある。

”Genomic Counselling”コースのカリキュラム構築で中心的な役割を果たした遺伝カウンセラーによると、まず、さまざまな NHS、STP の主要スタッフに、「遺伝カウンセラー」とはどのような職業なのか、なぜ修士レベルの教育が必要なのかなどについて説明して回った。次に、「臨床で遺伝カウンセラーとして働き始めた、第1日目に何ができているべきか」を軸に、カリキュラムを検討した。また「修士レベルの遺伝カウンセラーの世界標準」を目指し、イギリス国内外の経験豊富な遺伝カウンセラーから助言を得て構築中のカリキュラムがそのレベルに匹敵するかを相談した。そして、昨今のゲノム医療の発展に伴い新しい技術や遺伝カウンセラーコースで習得すべき知識・分野はないかについても検討した。他のヨーロッパの遺伝カウンセラーコース同様、European Board of Medical Genetics

の認定も受けている。

カリキュラムは、Core Module, Rotation Module, Specialist Module に分かれている。Core Module は STP 生の共通科目であり、本邦の遺伝カウンセラー同様に研究の課題もある。Rotation Module として、Principles and Practice of Genetic and Genomic Counselling, Genetics Genomics and Molecular Science, Introduction to Clinical Bioinformatics and Genetics の 3 科目が必修科目とされており、Clinical Biochemistry Investigation of Major Organ Function, Principles and Practice of Reproductive Science and Diagnostic Semen Analysis, Introduction to the Principles and Practice of Histology の 3 module から選択する。Specialist Module には、Counselling and Communication Skills for Genetic Counsellors, Applied Genetics and Genomics in Clinical Care, Advanced Counselling and Ethical Practice for Genetic Counsellors, Applied Genomics and Bioinformatics in Advanced Clinical Care の 4 科目が組み込まれている。

STP 構築時に検討した内容を踏まえて、英国における遺伝カウンセラーの役割について、米国の National Society of Genetic Counselors (NSGC) にあたる、Association of Genetic Nurses and Counsellors (ASGNC) と臨床遺伝専門医から成る Clinical Genetics Society (CGS) が共同で声明文”Scope of professional roles within specialist genomic medicine services”を発表した(2020年10月)。

遺伝カウンセリングにおける一連の業務について、臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー、遺伝カウンセラーアシスタントの役割を、① routinely within the scope of practice, ② within the scope of practice, ③ outside of the scope of routine practice の 3 段階に分け明確化している。遺伝カウンセラー単独の業務としては、「血縁者の遺伝学的検査の同意取得とオーダー」、「クライアントの共感的理解」、「クライアント中心の遺伝カウンセリング」、「クライアントとの双方向のコミュニケーションによる遺伝カウンセリング」、「個人・家族のグリーフケア」が挙げられている。一方で、臨床遺

伝専門医単独の業務としては、身体的な診察・臨床検査のオーダーが挙げられている。

(ただし、Cowden 症候群疑いの患者の頭位計測や歯科/聴覚に関わる症状の観察、記録は遺伝カウンセラーも実施する。) 遺伝カウンセラー、臨床遺伝専門医ともに、遺伝学的検査結果のバリエーションの解釈の意味を理解することができ、バリエーション解釈のミーティングに出席することも大切な業務の一つとされている。

つまり、遺伝カウンセラーは、血縁者の遺伝カウンセリングおよび遺伝学的検査を実施し、発端者と血縁者の心理社会的なサポートを包括的に行うことのできる Clinical Scientist なのである。

以上から、本英国視察を通して次の 3 点が明らかとなった。

- ・国費で遺伝カウンセラーを養成するために 3 年間の遺伝カウンセラー養成プログラムを Scientific Training Programme 内に構築した。
- ・医療保険の国家資格人材である Clinical Scientist として遺伝カウンセラーを育成している。
- ・遺伝カウンセラーは、臨床遺伝医との役割分担を明確にしており、遺伝学的検査等に関わり、心理社会的なサポートに熟達した唯一無二の専門職である。

2) ゲノムカウンセリングに対応する動画教材の作成

令和 2 年度の調査結果より、動画教材を 2 つ作成することにした。難病医療の遺伝カウンセリングの均てん化や難病情報センターへの啓発を目的として、視聴対象は、難病のゲノム医療に関わる遺伝専門職以外の医療職等に設定した。主に YouTube に公開されている様々な教育動画教材を調査し、動画時間は 15 分以内とした。内容には、遺伝カウンセリングとはどのようなものかを具体例を挙げて説明し、遺伝カウンセリングの必要性、近年、保険適用になっている網羅的な多遺伝子の遺伝学的検査や VUS という結果の説明なども含めた。また、遺伝カウンセリングのイメージ理解のために架空の事例を入れ、紙芝居のようなナレーションをいれた素材として作成し、動画化は業者委託とした。動画作成に要した期間は

令和3年9月～令和4年2月、その間にメールでの打合せに加え、20回の班内でのミーティングと10回程度の業者への修正依頼を重ねて完成した。

- 9月9日スタートアップ（委託業者も参加）
- 9月13日第1回オンライン打合せ
- 9月15日対面打合せ①
- 9月16日対面打合せ②
- 9月21日第2回オンライン打合せ
- 9月22日対面打合せ③
- 9月23日対面打合せ④
- 9月25日対面打合せ⑤
- 9月27日対面打合せ⑥
- 9月27日第3回オンライン打合せ
- 9月30日対面打合せ⑦
- 10月2日対面打合せ⑧
- 10月4日対面打合せ⑨
- 10月5日第4回オンライン打合せ
- 10月7日対面打合せ⑩
- 10月11日第5回オンライン打合せ（委託業者も参加）
- 11月5日第6回オンライン打合せ
- 11月15日第7回オンライン打合せ
イラストチェック
- 12月13日第8回オンライン打合せ
動画チェック（委託業者も参加）
- 12月14日対面打合せ⑪

それ以降は、メールでの議論と業者への修正依頼を重ねて、最終的には令和4年2月に完成した。専門用語と一般的に通じやすい用語のどちらを使用するか、表現方法をどのようにするか、言い回しの統一など、打合せでは時間が足りず、メールでの議論も繰り返し、現時点でベストと考えられるまで練り上げ、最終版とした。

〈動画1〉遺伝カウンセリングの必要性：難病医療における遺伝性疾患の影響、遺伝カウンセリングの概要、遺伝医療の専門家との連携などについて学ぶ(14分31秒)。

<https://youtu.be/exBhGPEWyeQ>

〈動画2〉網羅的遺伝学的検査の遺伝カウンセリング：標準的な方法となりつつある網羅的遺伝学的検査における遺伝カウンセリングについて、検査の手順とともに学ぶ(11分15秒)。<https://youtu.be/uFaCyBGCFKA>

D. 考察

英国の調査により、英国における遺伝カウンセラーについて下記3点が明らかとなった。①医療保険の国家資格人材である、②

国費にて、3年間のプログラムで養成している、③臨床遺伝医との役割分担を明確にしており、遺伝学的検査等に関わり、心理社会的なサポートに熟達した唯一無二の専門職である。

本邦においては、認定遺伝カウンセラーは学会認定資格であり、役割が曖昧であるとの意見もある。今回の調査結果も参考とし、本邦における認定遺伝カウンセラー養成および役割、認定制度についての在り方について検討していく必要があるだろう。

令和2年度の調査結果を踏まえ、2つの動画教材を作成し、YouTubeにて公開している。宣伝・告知については、本研究班の報告会および、日本遺伝カウンセリング学会学術集会での発表、お茶の水女子大学遺伝カウンセリングコースのHP(<https://www.dc.ocha.ac.jp/m/life/gccourse/>)への掲載および、本研究班の調査研究対象者にリーフレット（資料1）を作成・配布し、さらに今後開催される学会の学術大会等にてリーフレットの配布をすることとした。

E. 結論

英国の調査結果も参考とし、本邦における認定遺伝カウンセラー養成および役割、認定制度についての在り方について検討していく必要がある。

また、令和2年度の調査結果を踏まえ、2つの動画教材を作成し、YouTubeにて公開している。これら2つの動画教材が、今後のゲノム医療時代の難病医療の充実に繋がることを期待したい。

F. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

1) 佐々木元子、川目裕、小杉眞司、櫻井晃洋、松尾真理、由良敬、高島響子、李怡然、松川愛未、神原容子、三宅秀彦「ゲノムカウンセリング教育に関する調査」第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会、web、2021.

2) 佐々木元子、川目裕、松川愛未、小杉眞司、櫻井晃洋、松尾真理、李怡然、三宅秀彦「英国におけるゲノムカウンセリング教育に関する調査」日本人類遺伝学会第 66 回大会 第 28 回日本遺伝子診療学会大会 合同開催、横浜、2021.

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)

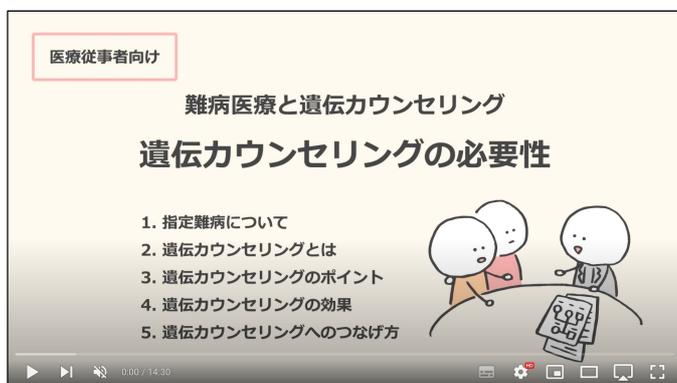
難病診療における遺伝カウンセリング

医療者向け

動画教材のご紹介

令和元年度～令和3年度厚生労働科学研究「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」研究班では、難病医療における遺伝カウンセリングの動画教材を作成しました。

本動画では、遺伝医療を専門にしていない医療者を対象とした初学者向けの内容になっています。YouTubeでご覧いただけますので、個人での学習だけでなく、院内研修会などにもご利用下さい。

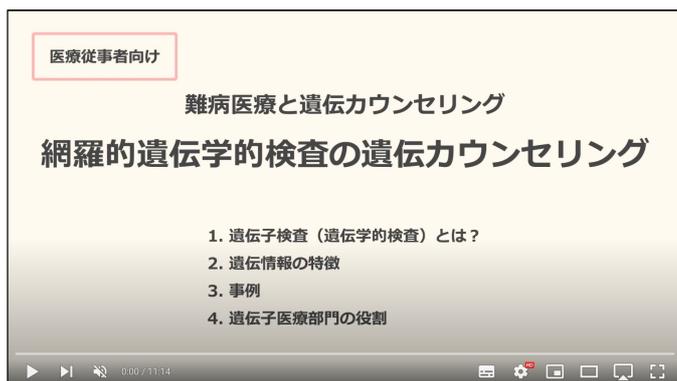


動画 1 遺伝カウンセリング の必要性



難病医療における遺伝性疾患の影響、遺伝カウンセリングの概要、遺伝医療の専門家との連携などについてコンパクトに学べる内容になっています。（14分31秒）

動画URL <https://youtu.be/exBhGPEWyeQ>（QRコードからアクセスできます）



動画 2 網羅的遺伝学的検査の 遺伝カウンセリング



標準的な方法となりつつある網羅的遺伝学的検査における遺伝カウンセリングについて、検査の手順とともに学べる内容です。（11分15秒）

動画URL <https://youtu.be/uFaCyBGCFKA>（QRコードからアクセスできます）

著作権は本研究班に所属します。

営利利用目的での上映、動画の内容の改変、無断引用は禁止します。

引用の際は、本研究班のクレジットをいれてください。

お問い合わせ先

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班
（研究代表者:お茶の水女子大学 三宅秀彦）

E-mail: ocha-gcc@cc.ocha.ac.jp

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 研究成果報告会

開催日時：2022年3月21日（月・祝）15:00～17:00
ZoomによるWeb講演会（事前登録制）

プログラム

講演1（15:05～15:25）

難病医療における遺伝カウンセリングの現状と改善に向けた提言
お茶の水女子大学 三宅秀彦

講演2（15:25～15:45）

英国における遺伝カウンセラー教育
東京慈恵会医科大学 川目裕
東京都立多摩総合医療センター 松川愛未

講演3（15:45～16:20）

ゲノムカウンセリング教育に関する調査結果と教育動画のご紹介
お茶の水女子大学 佐々木元子

講演4（16:25～16:50）

難病ゲノム医療の社会実装と遺伝カウンセリング
京都大学 小杉眞司

難病の半数以上が遺伝性疾患であることが知られています。遺伝性疾患の診療においては心理社会的課題が生じる可能性があり、その支援のひとつとして遺伝カウンセリングがあります。本研究班では、難病医療における遺伝カウンセリングについて提供体制の実態調査と教育に関する調査・検討を行いました。この報告会では、これらの研究成果について報告いたします。

お問い合わせ先：

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班
（研究代表者：お茶の水女子大学 三宅秀彦）

E-mail: ocha-gcc@cc.ocha.ac.jp

研究班のページ：<https://www.dc.ocha.ac.jp/m/life/gcccourse/coursemeu/researchgroup.html>

参加無料
Web開催
定員200名

参加申込について

参加ご希望の方は、以下のサイトまたは右のQRコードから参加登録をお願いいたします。

https://us02web.zoom.us/meeting/register/tZItcumhpz4rGtaf5OzU5K2T_B-vQSAPr11K
（研究班ページからもアクセスできます。参加登録には Zoom へのサインアップが必要です）

ご登録いただいた方に講演会のZoomアドレスをお送りします。

2022年3月21日（月）12時まで参加申込を受け付けております。



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 20220311 版

厚生労働科学研究費補助金「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」研究班

<本研究班の調査から見え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¹の実施が必要とされてきた。遺伝カウンセリングは、情報提供を中心とした教育的側面とカウンセリングを主体とした心理社会的支援から成り立っている。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²や発症前診断³、出生前診断⁴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⁵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⁶と非医師の認定遺伝カウンセラー⁷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⁸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⁹や病的意義の解釈が困難なバリエーション¹⁰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 (2018) 年 11 月の時点で、難病診療連携拠点病院¹¹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、現行の保険診療における遺伝カウンセリング

では、遺伝カウンセリングの利用対象者は限定され、継続性も担保されない。また、遺伝カウンセリングの担当者には、ある一定の教育的背景が必要となる。北米では、昭和 50 (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、適切にトレーニングを受けた者が遺伝カウンセリングに関与することとされている。ゲノム医療の実装が進む英国では、令和 2 (2020) 年 8 月に The Association of Genetic Nurses and Counsellors、Genetic Counsellor Registration Board、および The Academy For Healthcare Science の 3 団体が共同で発表した声明 “The Genetic Counsellor Role in the United Kingdom”¹²では、“Clinical geneticists have expertise in diagnostic medicine and therapeutics whereas genetic counsellors have specific training and expertise in clinical genetics combined with counselling skills.”と記載され、臨床遺伝専門医が診断や治療を専門とし、遺伝カウンセラーは臨床遺伝学の専門的知識とカウンセリング・スキルを併せもった特別な訓練を受けた者としている。本邦における遺伝カウンセリング担当者を養成する制度としては、臨床遺伝専門医制度と認定遺伝カウンセラー制度があり、日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」¹³にも記載されている。しかし、保険診療上では、遺伝カウンセリングを担当する具体的な職種や人材について言及されておらず、遺伝カウンセリング加算の施設要件に関して、(上記ガイドラインを含む) 指針を遵守することと記載されているが、実質的な人材の要件は「遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を 3 年以上有する」医師の勤務を条件としているのみである。以上より、本邦における遺伝カウンセリング提供体制は、量的、質的共に構築途上にあると考えられた。

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い、改善策を検討するために、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、令和 2 (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 (2020) 年 2 月 10 日より令和 2 (2020) 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、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) で在籍していた。難病医療協力病院では構成員の在籍に関する設問への回答は 62 施設からあり、臨床遺伝専門医の在籍の割合は 26% (16/62) であった。さらに、認定遺伝カウンセラーは、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% (7/62) 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 施設 (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、本調査の回答率の低さから、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かは把握できなかつた。なお、この回答率の低さは、新型コロナウイルス対応が始まった時期の調査であったこと、遺伝カウンセリングへの関心の低さが影響していると考えられた。

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 (2018) 年度から令和 2 (2020) 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 (2020) 年 12 月 7 日より令和 3 (2021) 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 57 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。また、遺伝カウンセリングへのアクセスも全国的に均てん化されていない状況と推察される。
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. 遺伝カウンセリングについての啓発が進んでいない現状がある。また、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、難病診療施設間および難病診療と関連する施設（小児科、産婦人科）との連携体制構築と、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。さらに、必要な教育を受けた者によるピア・サポートの実施も検討される。このピア・サポートにおいては、患者・当事者団体と医療者の連携も必要となる。

遺伝カウンセリングの連携体制について、我々の調査で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の主たる役

割を担い、自施設で遺伝カウンセリングを実施できない施設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担当者としては、遺伝カウンセリングのトレーニングを受けている認定遺伝カウンセラー[®]や臨床遺伝専門医を、ネットワークの中に配置する。また、難病患者の一部では診断を小児期に受けていること、中核的な小児病院でゲノム医療が行われていること、出生前診断などと関与するために、難病診療施設以外の関連する医療機関も難病診療に協力する体制を構築することが望ましい。なお、遺伝カウンセリングの利用促進のために、遺伝カウンセリングへのアクセスを向上するための措置を講じることが望まれ、これは患者やその家族における時間的・金銭的負担を軽減することにもつながる。具体例としては、令和4年（2022年）度に保険収載されたオンラインでの遺伝カウンセリングの提供である。さらに、遺伝カウンセリングを担当する人材を育成することも、このアクセス向上に寄与すると考える。また、遺伝カウンセリングのアクセス向上には、患者会や当事者団体に協力を要請することも検討される。この際、患者会に属しない患者や当事者など、社会障壁をもつ人達に対しての配慮が必要である。

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、遺伝カウンセリング対応可能な施設とする。遺伝関連学会は、これまでも行ってきたように遺伝カウンセリングを担う臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーの教育に責任をもつ。また、遺伝カウンセリングについて、院内実施、他院への紹介の経験がとみ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、医療者に限らず、社会全体に向けた啓発が必要と考えられ、この活動は難治性疾患研究班や学会が担う。そして、心理社会的課題も含めた難病や遺伝性疾患への理解を促進するための啓発活動や、遺伝カウンセリングの現状に関する情報公開も必要であろう。

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とし、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していく必要がある。また、遺伝カウンセリングは1時間程度かかることが本調査においても示されており、質が担保された遺伝カウンセリングを提供できる人材を確保することが求められる。このような要請に対応するため

に、医療における遺伝カウンセリングの担い手である遺伝カウンセラーの役割を明確化し、遺伝カウンセラーについても社会的認知を向上させることで、経済的・社会的基盤を構築し、人材確保の安定化を図ることが必要と考える。さらに、学会等には、遺伝カウンセラーの養成を支援し、専門職としての質を担保するための活動も期待される。

以上

「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」研究班

研究代表者：三宅秀彦 お茶の水女子大学

研究分担者：小杉眞司 京都大学、櫻井晃洋 札幌医科大学、川目裕 東京慈恵会医科大学、松尾真理 東京女子医科大学、佐々木元子 お茶の水女子大学

研究協力者：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研究所、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、大住理沙 お茶の水女子大学

注釈

- 1 遺伝カウンセリング：遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。このプロセスには、疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育、インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリングなどが含まれる。（日本医学会 2011）
- 2 保因者診断：自身が発症する可能性はほとんど無いが、次世代で疾患を発症する可能性のある遺伝子バリエーション（変異）を保有しているかを調べる検査・診断
- 3 発症前診断：現在は発症していない疾患に対して、疾患の発症に関与する遺伝子バリエーションを検査し、将来の発症予測を行う検査・診断。
- 4 出生前診断：胎児を対象とした遺伝学的検査。染色体検査や遺伝子検査だけでなく、超音波断層法なども含まれる。
- 5 心理社会的課題：個人の思考や行動と社会的要因と相互関係から生じる課題。
- 6 臨床遺伝専門医：日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で認定する、「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子に関係した問題の解決を担う医師」。（臨床遺伝専門医制度委員会 HP: <http://www.jbmg.jp/jbmg/index.html>）
- 7 認定遺伝カウンセラー®：日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で認定する、「遺伝医療を必要としている患者や家族に適切な遺伝情報や社会の支援体勢等を含むさまざまな情報提供を行い、心理的、社会的サポートを通して当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療専門職」。（認定遺伝カウンセラー制度委員会 HP：<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/About.html>）
- 8 ゲノムの網羅的解析：ヒトゲノムは 30 億塩基対からなり、遺伝情報はそのごく一部である。網羅的解析では、ゲノム全体を解析する全ゲノムシーケンシングや、遺伝情報をコードしているエクソン全体を解析する全エクソームシーケンシングなどがある。
- 9 二次的所見：網羅的解析を実施した場合、本来の目的以外の状態と関係する遺伝子のバリエーションが発見されることがある。これを二次的所見と呼ぶ。
- 10 病的意義の解釈が困難なバリエーション：ゲノムにおける変化は数多く存在し、疾患の原因となるものもあれば、疾患の原因とならないものもある。これらの解釈には、遺伝子の変化の特徴から検討されるが、解釈が困難なものも多く存在する。
- 11 難病診療連携拠点病院：都道府県の難病診療連携の拠点となる病院
- 12 <https://gcrb.org.uk/whats-new/2020/august-2020/the-role-of-the-genetic-counsellor/>
- 13 <https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>

難病診療における遺伝カウンセリングの現状認識と解決策

「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」 研究班

遺伝カウンセリングで求められること

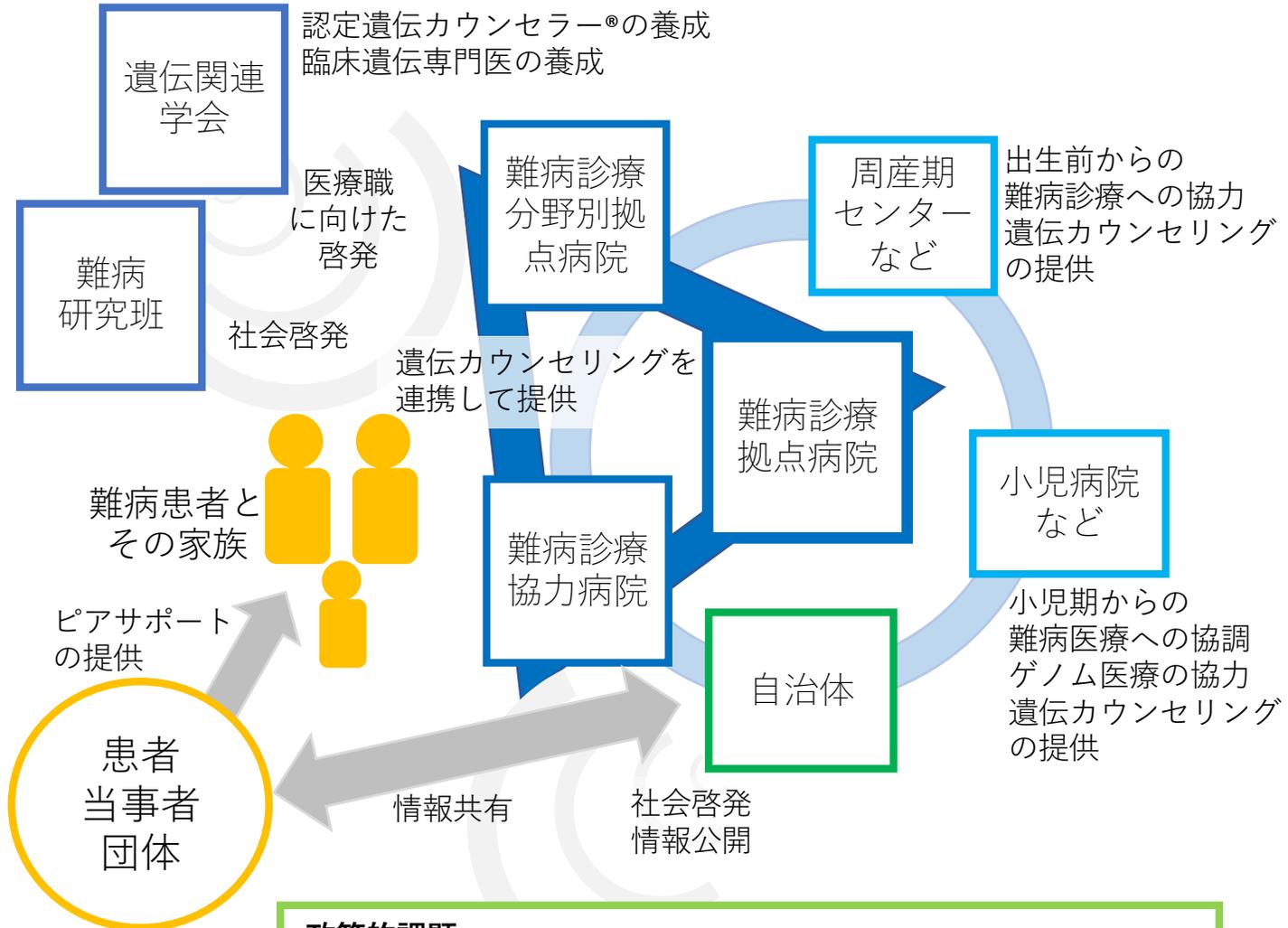
- 意思決定支援
- 心理社会的課題への対応
- 血縁者への対応
- 継続的な支援

現在の課題

- < 難病診療体制 >
- 遺伝カウンセリングの提供が保証されていない
 - 心理社会的課題への対応の優先度が低い
 - 検査と関連する課題に限定しない遺伝カウンセリングを提供する必要がある
- < 社会的課題 >
- 遺伝カウンセリングの認知が低い

解決策の基本方針

- 遺伝カウンセリングは必ずしも検査と連動しないことを認識する
- 遺伝カウンセリングへのアクセス向上
- 連携体制の構築
- 遺伝カウンセリングの質保証
- 多職種・多機関協働



政策的課題

- 検査と関連しない遺伝カウンセリング提供のあり方
- 遺伝カウンセリングの社会的認知の向上
- 遺伝カウンセラーの診療現場における役割の明確化
- 遺伝カウンセラー養成の支援

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 -難病診療における遺伝カウンセリング提供体制改善に向けた意見聴取- 質問紙票調査 結果まとめ

全回答 149 件

同意なし 21 件

IP アドレスの重複 5 件

研究対象 123 件

* 質問 2. 回答される方の立場を教えてください。(同意された回答のみ)

1. 患者会/当事者団体の立場 (76 件/配付数 197 件)
2. 自治体関係者 (29 件/配付数 121 件)
3. 学会関係者 (18 件/配付数 26 件)

質問 4. 本提案書で示した解決案では、以下の 4 つの提案を提示しています。提案書を読んでいただいて実現が望まれると思われた事項を全て選んでください。

(複数回答)

1. 遺伝カウンセリング提供のための施設間連携の整備

学会関係者 9 件 (50.0%)

患者会/当事者団体の立場 45 件 (59.2%)

自治体関係者 25 件 (86.2%)

総計 79 件 (64.2%)

2. 遺伝カウンセリングの必要性に関する社会啓発

学会関係者 10 件 (55.6%)

患者会/当事者団体の立場 48 件 (63.2%)

自治体関係者 22 件 (75.9%)

総計 80 件 (65.0%)

3. 保険診療における遺伝カウンセリング料金算定区分の変更

学会関係者 11 件 (61.1%)
 患者会/当事者団体の立場 46 件 (60.5%)
 自治体関係者 19 件 (65.5%)
 総計 76 件 (61.8%)

4. 認定遺伝カウンセラー®の国家資格化

学会関係者 8 件 (44.4%)
 患者会/当事者団体の立場 38 件 (50.0%)
 自治体関係者 8 件 (27.6%)
 総計 54 件 (43.9%)

質問 5. 本提案書に記載した解決案を実現するために必要と考える具体的な方策がありましたら教えてください。質問 4 でお選びいただいた提案の番号とともにお書きください。(自由回答)

学会関係

<難病診療をバックアップするネットワークの構築>

遺伝医療を扱う小児病院との連携

難病連絡協議会への行政の関与

<遺伝カウンセリング提供体制の整備>

遺伝学的検査実施時の遺伝カウンセリング実施の義務化 (2 件)

多診療科のコーディネート部門の設置

遺伝性疾患に対応する施設への遺伝カウンセラーの配置

<当事者からの意見集約と情報共有>

当事者からの意見集約

遺伝性難病の患者と家族からの遺伝カウンセリングに対する意見の集約

患者・当事者団体との情報共有

<遺伝カウンセリングの医療経済的保証>

遺伝学的検査実施時の遺伝カウンセリング実施の点数化 (2 件)

難病外来指導管理料 270 点への区分変更
難病診療連携への加算
遺伝カウンセリングへの点数設定

<遺伝カウンセリングに関する啓発>

一般に向けた遺伝性疾患や遺伝カウンセリングに対する啓発 (2 件)

<遺伝カウンセリングに関する情報公開>

遺伝カウンセリングの実施状況の把握と公表

自治体や公的機関による周知・広告

<指定難病以外への対応>

指定難病に認定されていない疾患のリストアップ

<遺伝カウンセリング担当者の人材育成>

学会による人材育成の為の環境整備

遺伝カウンセリング担当者の人材育成の拡大"

<遺伝カウンセリングの質保証>

遺伝カウンセラーの専門性担保

遺伝カウンセラーの役割と責任範囲の拡大

遺伝カウンセラーの質の担保

認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセラー養成

<その他>

本研究班の調査結果に対して、より多数の意見が必要

患者・当事者団体

<連携体制の整備>

連携体制の整備

管理機関の設置

難病医療機関以外との連携整備 2 件

< 遺伝カウンセリング提供体制の整備 >

遺伝学的検査実施時の遺伝カウンセリング実施の義務化
遺伝性疾患に対応する施設への遺伝カウンセラーの配置

< ピアサポートの充実 >

患者・当事者団体によるピアサポート 5件

< 当事者からの意見集約と情報共有 >

患者・当事者団体との情報共有
アンケート結果の公開

< 支援体制の充実 >

当事者における社会障壁に対する支援
患者会に属さない患者のアウトリーチ"

< 遺伝カウンセリングに関する情報公開 >

遺伝カウンセリングの実施状況の把握と公表 3件

< 遺伝カウンセリングへのアクセス向上 >

自治体や公的機関による遺伝カウンセリングの機会提供 3件
遺伝カウンセリング提供体制の地域格差の是正

< 難病患者への負担軽減 >

共通カルテシステムの構築
患者負担の少ない算定区分の設定
タイムロスの無い医療機関間の連携 (2件)
連携による遺伝カウンセリングの実施
遺伝カウンセリング料金負担の低減
コスト負担の軽減
タイムロスの無い医療機関間の連携

<遺伝カウンセリングの医療経済的保証>

保険収載点数の増加

<遺伝カウンセリングに関する啓発>

一般に向けた遺伝性疾患や遺伝カウンセリングに対する啓発 10 件
医療者に向けた遺伝カウンセリングに対する啓発

<研究の推進>

患者協力に基づく研究の推進
難病に関する遺伝情報の集積

<遺伝カウンセリングの質向上>

遺伝カウンセラーの質の担保 4 件
遺伝カウンセラーの役割と責任範囲の拡大
国家資格化による遺伝カウンセラーの地位の安定"
遺伝カウンセリングの質の担保"
中立的な遺伝カウンセリングの実施
遺伝カウンセラーの人材育成の拡大"
多職種連携
医療とは直接関連しない遺伝カウンセリングへの対応

<遺伝カウンセリングに関する啓発>

難病医療機関以外への啓発
胎児期からの遺伝カウンセリングの実施"

<その他>

具体案はなし 2 件

自治体関係

<連携体制の整備>

遺伝カウンセリング実施機関との直接連携
難病医療機関以外との連携整備

<遺伝カウンセリングの質保証>
遺伝カウンセラーの役割と責任範囲の拡大

<その他>
具体案はなし

質問 6. 本提案文書に記載されている以外に、難病診療における遺伝カウンセリング提供体制の課題や、それを改善するためのご意見がありましたら教えてください。(自由回答)

学会関係

<遺伝カウンセリングの医療経済的保証>
遺伝カウンセリングという行為に対しての保険収載
遺伝カウンセリングの保険診療化、収益化
経済的な環境整備

<遺伝カウンセリングへのアクセス向上>
標榜科の統一

<遺伝カウンセリングに関する啓発>
遺伝カウンセリングに関する医療者への啓発

<遺伝カウンセリングの質保証>
専門医と遺伝カウンセリングの協働
遺伝カウンセラーの質向上
遺伝カウンセラーによる指導、教育体制の整備"

<その他>
なし

患者・当事者団体

<連携体制の整備>

連携による診断体制の構築

小児病院を含めた難病拠点病院以外の難病診療施設との連携

診療科、患者会との連携

<遺伝カウンセリング提供体制の整備>

遺伝カウンセリングへのアクセスの向上（4件）

遺伝カウンセリングの制度化

確定診断前の遺伝カウンセリングの利用

診断と遺伝カウンセリングのリンク

診断後の対応の均てん化

確定診断の実施にあたっての遺伝カウンセラーからの遺伝カウンセリング

専門のセンターの設置

遺伝カウンセラーの配置（2件）

長期的な対応が可能な人員の配置

医療・社会サービス情報提供から次世代を含めた対応までワンストップで対

応可能な施設の設置

介護ケアや訪問看護に遺伝カウンセリング的要素を導入

就学・就労・婚姻・出産などといった心理社会的課題の対応

深い悩みに対応し、難病があっても人生を充実させるための専門家が必要

当事者家族への遺伝カウンセリング体制の充実

家族、非血縁者との相談

<遺伝カウンセリングの医療経済的保証>

補助金の拡充

遺伝カウンセリングの保険診療化

保険診療化

<遺伝カウンセリングの質保証>

質担保のための遺伝カウンセラーの公的資格化

遺伝カウンセラーの役割をわけた国家資格化

遺伝カウンセラーの役割と責任の見直し（2件）

遺伝カウンセラーの質の担保"

広い知見をもった人からのカウンセリング

臨床医への遺伝カウンセリングのトレーニング

生命倫理を尊重した遺伝カウンセリング

患者のニーズと医療者の考える課題の乖離

遺伝学的検査に対して否定的な対応をしないこと

<遺伝カウンセリングに関する啓発>

遺伝カウンセリングの理解を進めるための啓発（3件）

難病患者自身、患者団体の、遺伝に関する考え方に対する啓発

<遺伝カウンセリングに関する情報公開>

難病に関する情報公開（4件）

政府広報など、身近な方策による宣伝

保険適用外や特殊な遺伝学的検査についての情報共有の整備

<研究の推進>

遺伝学的検査による研究の推進

臨床における確定診断の早期化

<ピアサポートの充実>

ピアサポート担当者への教育

ピアカウンセラーの育成と活用

ピアカウンセリングなどでは基礎資格が必要

<その他>

よくわからない（3件）

移行期医療支援

自治体関係

<難病診療をバックアップするネットワークの構築>

難病診療拠点病院をバックアップする難病医療支援ネットワークの拡充

<遺伝カウンセリング提供体制の整備>

遺伝カウンセリングへのアクセスの向上
均てん化した、専門職の配置、遺伝子医療部門の整備
外部委託の遺伝カウンセリングに病院が責任もつ
情報提供体制の整備

<遺伝カウンセリングの質保証>

難病診療施設を対象とした教育啓発
心理社会的課題への丁寧な対応
相談したい、したくない、いずれの気持ちにも対応できる"

<遺伝カウンセリング担当者の人材育成>

難病の遺伝カウンセリングを行うことのできる人材の育成
認定遺伝カウンセラーの取得方法の検討

<難病患者への負担軽減>

自己負担額も指定難病の医療費助成対象とする

<その他>

相談のニーズが存在しない
なし

国立保健医療科学院長 殿

機関名 お茶の水女子大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 佐々木泰子

次の職員の令和3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 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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4年3月25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

次の職員の令和3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 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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 札幌医科大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 山下 敏彦

次の職員の令和3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 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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4年5月9日

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3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 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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 3 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 ・ 准教授
(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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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 お茶の水女子大学

所属研究機関長 職 名 学長

氏 名 佐々木泰子

次の職員の令和3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 (所属部署・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)
人を対象とする生命科学・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"/>
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"/>
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」、「臨床研究に関する倫理指針」、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」、「人を対象とする医学系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。