

令和元年度～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

総合研究報告書

研究代表者 三宅 秀彦

令和4(2022)年 5月

## 目 次

### I. 総合研究報告

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. 研究成果の刊行に関する一覧表(該当なし)----- 22

#### 資料

資料1. 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-----	23
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-概要図---	31

# I. 総合研究報告書

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

令和元年～令和3年 総合研究報告書

研究代表者 三宅 秀彦  
(お茶の水女子大学教授)

令和4年5月

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。

遺伝カウンセリングの課題の評価とその課題に対する解決案の策定に関しては、令和元年度に、難病診療施設を対象に遺伝カウンセリングにおける課題を調査し、令和2年度に難病研究班を対象に難病診療における遺伝カウンセリングの必要性の調査を実施し、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、医学の基盤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、提言の素案の評価を受け、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。

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向けては、ゲノムカウンセリング教育に必要なコンピテンシーを明らかにし、その内容を受けて、臨床遺伝を専門としない医療者に向けた教材作成を行った。また、ゲノムカウンセリングの専門か教育が実装されている英国の現状調査を実施した。

難病診療における遺伝カウンセリングの調査より、本邦の遺伝カウンセリングを提供体制では、遺伝カウンセリングの提供を保証することが必要であり、遺伝カウンセリングの役割である心理社会的課題や血縁者への対応への理解が求められ、このために遺伝カウンセリングの啓発を進めることが望まれる。これを実現するために、難病診療における連携体制構築と、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へのアクセスを向上するための措置、遺伝カウンセリングの質を保証できる提供体制構築、難病医療における遺伝カウンセリングの必要性の啓発が解決に必要と考えられた。今後、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、人材確保の安定化を図ることが必要と考えられた。以上の検討から、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」を策定した。

ゲノムカウンセリング教育では、臨床遺伝を専門としない医療者の教育が重要であり、非専門家を対象として広く利用できる動画を作成した。

英国でのゲノムカウンセリング教育について調査の結果からは、遺伝カウンセラーが、独立した **clinical scientist** として、国家の事業として養成されていることを明らかにした。

本研究の成果は、成果報告会を **web** で開催し、広く周知した。

本研究では、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。本邦のゲノム医療の発展のためには、医療に関する高いレベルの **Clinical Scientist** の参画が必要であり、新たな枠組みを構築していくことも検討されるべきである。

#### 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、それらの利用においては二次的所見や VUS の検出が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となる。

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<sup>®</sup>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<sup>®</sup>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<sup>®</sup>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。これらの変化を鑑み、本邦における遺伝カウンセリング教育も現状からアップデートしていくことが必要と考えられた。

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

## B. 研究方法

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

## 1) 現状調査グループ

### (1) 難病指定医療機関を対象とした遺伝カウンセリングに関する現状調査

令和元年度は、全国の難病指定医療機関を対象に、難病に対する遺伝カウンセリングの提供体制に関する質問紙票調査を実施することとした。対象とした施設は、令和2年1月の時点で難病情報センターホームページの「難病の医療提供体制」

(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5215>)

に掲載された1543施設である。内訳としては、難病診療連携拠点病院60施設、難病診療分野別拠点病院32施設、難病診療協力病院1425施設であり、残りの26施設はウェブページに「難病診療拠点病院」として掲載されていた。このページ上の情報に、病院ホームページなどの公開情報を用いて郵送先リストを作成した。

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

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

調査方法としては、当初、調査依頼書を

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

### (2) 難病研究班を対象とした難病診療における遺伝カウンセリングの遺伝カウンセリングの必要性調査

令和2年度には、令和元年度に実施した研究では回答率が低く、などを補完し、専門家からの意見を調査することとした。

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から、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日とした。

### **(3) 解決策素案に対する難病医療の関係者からの意見聴取**

令和元年度と令和2年度の研究結果を元に、難病医療における遺伝カウンセリングにおける課題をさらに整理し、令和2年度に解決策の素案を策定した。令和3年度では、令和2年度に作成した難病医療における遺伝カウンセリングにおける課題整理と解決策に関する素案に対して評価を受け、更なる改善を行うこととした。

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。

### **(5) 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**

3年間の調査を元に、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

日本医療研究開発機構 (AMED) のゲノム創薬基盤推進研究事業 A - ② : ゲノム情報患者還元課題—患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化する課題「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」(AMED 小杉班) で諸外国におけるゲノム医療について調査を行っており、AMED 小杉班の情報を共有し、英国での現地調査を当初は計画していた。しかし、COVID-19 の世界的流行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することとした。令和 2 年度には pre-meeting を実施し、令和 3 年度に英国におけるゲノムカウンセリングの状況についての本調査を行った。

### (2) 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

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。

本調査では、研究班で検討した、網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連する以下の 10 項目の職業別能力水準について評価することとした。

- 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

調査は令和 2 年度に実施し、調査方法は、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。

### (3) 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」の結果から、遺伝を専門としない医療者においても「知っている」レベルの知識が必要と考えられることが明らかとなった。この結果を受けて、研究班内で議論し、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) 成果報告会の実施

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)

本研究は、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が主体であり、個人の意見や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。(「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」受付番号2020-80) (「難病診療における遺伝カウンセリングの遺伝カウンセリングの必要性調査」受付番号2020-101) (「難病医療の関係者を対象とした意見聴取」受付番号2021-101)。

## C. 研究結果

### 1) 現状調査グループ

#### (1) 難病指定医療機関を対象とした遺伝カウンセリングに関する現状調査

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

解析対象施設は、難病診療連携拠点病院が17施設(20.2%)、難病診療分野別拠点病院が4施設(4.8%)、難病医療協力病院が63施設(75.0%)であった。施設における難病指定医の数は平均64.7±86.6人、小児慢性特定疾病指定医は平均24.7±39.4人、臨床遺伝専門医平均2.1±4.1人であった。また、その他の関連する専門資格では、難病診療連携コーディネーターが平均0.1±0.4人、難病医療コーディネーター平均0.03±0.2人、難病診療カウンセラー平均

0.1±0.3 人、認定遺伝カウンセラー 平均 0.5±1.0 人、バイオインフォマティクス 平均 0.2±0.8 人であった。なお、難病診療連携コーディネーター、難病医療コーディネーター、および難病診療カウンセラーは、難病診療連携拠点病院のみに在籍していた。

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

平成 30 (2018) 年度の遺伝学的検査の実施は、保険診療で行った遺伝学的検査 (D006-4) が、平均 19.6±50.3 件であった。保険診療で行った遺伝学的検査が 0 件の施設は 40 施設あり、この 40 施設のうち 1 施設が難病診療分野別拠点病院、残りの 39 施設が難病医療協力病院であった。自費で行われた検査として、単一遺伝子を対象とした遺伝学的検査が平均 17.2±27.9 件、(がんゲノム検査を除く) 遺伝子パネル検査が平均 6.6±8.2 件、網羅的検査が平均 8.1±12.3 件であった。また、研究を目的とした遺伝学的検査(自己負担無し) は平均 25.0±40.5 件であった。

遺伝カウンセリングの実施状況を尋ねたところ、院内で実施している施設が 37 施設

(44.0%)、院内では実施せず、院外へ依頼している施設が 15 施設(17.9%)、院内では実施せず、院外への依頼もしていない施設が 32(38.1%)であった。難病診療連携拠点病院の 17 施設および難病診療分野別拠点病院 4 施設では、全て院内で遺伝カウンセリングを実施していた。院内で遺伝カウンセリングを実施している 37 施設のうち 36 施設から 1 年あたりの遺伝カウンセリングの概数の回答があり、36 施設中 3 施設(8.3%)では 0 件という回答がある一方で、2 施設(5.6%)では 101 件以上の遺伝カウンセリングが行われていた。また、難病の遺伝学的検査の目的別の遺伝カウンセリングを見ると、確定診断、保因者診断、発症前診断、出生前診断、いずれもの目的に対しても遺伝カウンセリングによる対応がなされていた。また、遺伝カウンセリングの提供体制について 2 件までの複数回答で尋ねたところ、各診療科で実施する施設が 15 施設(40.5%)、遺伝子診療部門で実施する施設が 15 施設(40.5%)、各診療科と遺伝子診療部門が協力して各診療科で実施する施設が 8 施設(21.6%)、各診療科と遺伝子診療部門が協力して遺伝子診療部門で実施する施設が 14 施設(37.8%)、その他が 3 施設(8.1%)であった。遺伝カウンセリングの料金について複数回答で尋ねたところ、保険診療で行っている施設が 26 施設(70.3%)、自費診療で行っている施設が 25 施設(67.6%)、その他(他院への委託、無料など) が 5 施設(13.5%)であった。 遺伝カウンセリングを担当する職種は、診療科医師が担当することが中心

であったが、主な担当としては臨床遺伝専門医資格をもつ診療科医師と認定遺伝カウンセラーが挙げられていた。1回の遺伝カウンセリングのセッションにかかる時間は、初回の遺伝カウンセリングでは、60分～90分とする回答が最も多く(20施設:54.1%)、次いで30分～60分未満であった(12施設:32.4%)。2回目以降の遺伝カウンセリングでは、30分～60分未満が25施設(67.6%)と最も多く、次いで60分～90分が5施設(13.5%)であった。難病の遺伝カウンセリング担当者に対して行われる卒後教育としては、院外で開催される研修会・学会への出張もしくは参加補助が26施設(70.3%)と最も多く、次いでオン・ザ・ジョブ・トレーニング(OJT)が21施設(56.8%)、院内で研修会を開催が9施設(24.3%)、その他が2施設(5.4%)であったが、7施設(18.9%)では特に行っていないと回答していた。難病の遺伝カウンセリングまたは「遺伝相談」について、病院・診療所以外の機関・団体(保健所、NPO等)との連携・協力(医療相談、研修会の開催等)があるか尋ねたところ、あると回答した施設が14施設(16.7%)で、具体的な協力先として、大学病院、基幹病院、市役所、保健所/保健センター、難病支援センター、地域の医療職が挙げられ、連携・協力の内容としては、遺伝カウンセリングの依頼・相談・サポート、研修、共同研究が提示されていた。

遺伝カウンセリング以外のカウンセリングは、84施設中46施設(54.8%)で行われており、心理関係のカウンセリング、疾患

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

認定遺伝カウンセラーの在籍について尋ねたところ、「いる」と回答した施設が26施設(31.3%)、「いない」とした施設が57施設(68.7%)であった。なお、施設概要で認定遺伝カウンセラーの人数が0人と回答した施設でも、3施設が在籍していると回答していた。認定遺伝カウンセラーの雇用は、フルタイムの人数が平均 $1.2 \pm 0.9$ 人[範囲0-3: 中央値1]、パートタイム/アルバイトでは平均 $0.6 \pm 0.9$ 人[範囲0-3: 中央値0]であった。認定遺伝カウンセラーの難病の遺伝カウンセリング以外の業務についての複数回答で質問したところ、その他の遺伝カウンセリング(腫瘍・出生前診断など)が23件(88.5%)、遺伝カウンセリングの予約・フォローアップ業務21件(80.8%)、遺伝カウンセリングの資料作成22件(84.6%)、遺伝学的検査のコーディネート19件(73.1%)、IRUDのエキスパートパネル業務4件(15.4%)、院内向け勉強会・研修会の開催15件(57.7%)、研究の補助12件(46.2%)、院内兼務先の業務(看護部・検査部・薬剤部

など) 4 件 (15.4%)、その他 6 件 (23.1%) であった。

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

「遺伝学的検査の委託先がない」「院内での診療科連携が困難である」と回答したのは 1 割未満であり、「病院間連携が困難である」を挙げた施設は無かった。なお、院内連携が困難であった理由として、人材不足や連携体制の未構築に加えて、臨床遺伝学の重要性が認識されていないという主旨の意見も 3 件認められた。この 3 件は、全て難病医療協力病院から意見である。

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

## (2) 難病研究班を対象とした難病診療における遺伝カウンセリングの遺伝カウンセリ

### ングの必要性調査

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。

### (3) 解決策素案に対する難病医療の関係者からの意見聴取

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。

#### (4) 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年度に班内で討議し提言の素案を作成し、令和3年度に関係各所からの意見をまとめ、さらに班内での議論を重ねて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を完成させた。

### 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

令和2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。これを受けて研究班内での打ち合わせを重ねて、本調査に向けて以下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。

令和3年4月に約90分のミーティングを実施し、上記項目について質問を行った。なお、質問項目は予めメールにて連絡した。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。本調査の参加について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」、「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) 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方法の項で記載した 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 職種におけるの職業別能力水準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。

### (3) 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 年度まで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。

<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。また、遺伝を専門としない医療者においても遺伝カウンセリングへの理解は必要であり、今回本研究班で作成した動画教材は、その入門レベル野教材として利用することが可能と考える。

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<sup>®</sup>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1)と概要図を作成した(資料2)。本資料は、以下のURLに公開している。

## E. 結論

本研究では、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。本邦のゲノム医療の発展のためには、医療に関する高いレベルのClinical Scientistの参画が必要であり、新たな枠組みを構築していくことも検討されるべきである。

## 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) 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
- 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) 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.
- 4) 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. 刊行に関する一覧表 (該当なし)



**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<sup>1</sup>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<sup>2</sup>や発症前診断<sup>3</sup>、出生前診断<sup>4</sup>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<sup>5</sup>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<sup>6</sup>と非医師の認定遺伝カウンセラー<sup>7</sup>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<sup>8</sup>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<sup>9</sup>や病的意義の解釈が困難なバリエーション<sup>10</sup>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<sup>11</sup>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”<sup>12</sup>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」<sup>13</sup>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<sup>®</sup>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：小杉真司 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 >

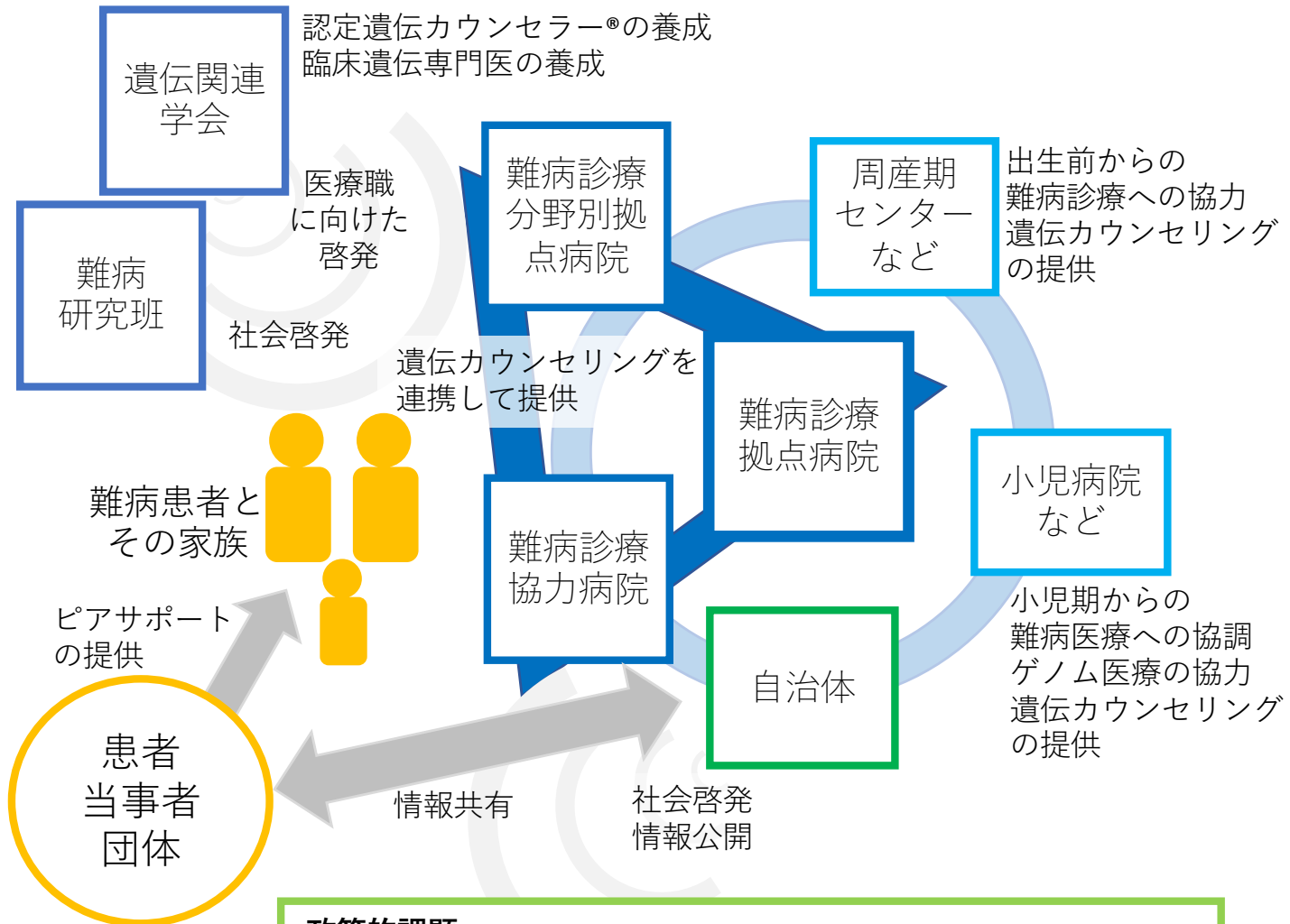
- 遺伝カウンセリングの提供が保証されていない
- 心理社会的課題への対応の優先度が低い
- 検査と関連する課題に限定しない遺伝カウンセリングを提供する必要がある

### < 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