

# I. 総括研究報告書

令和2年度厚生労働科学研究費補助金  
難治性疾患政策研究事業

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

研究代表者 三宅 秀彦  
(お茶の水女子大学教授)

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

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

また、新たな遺伝カウンセリング教育システム策定についての検討では、遺伝カウンセリングを担当もしくはそれに関与する専門職352名を対象に質問紙票調査を行い、医療職における、ゲノムカウンセリングと関わる能力の必要度を調査し、どのような医療者において、網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した内容について、解析から情報提供についてまで「知っている」ことが求められ、遺伝を専門とする職種では、「行える」から「指導できる」レベルが求められていることが明らかとなった。したがって、広いレベルでゲノムカウンセリングについて学ぶ機会を構築することが必要と考えられた。

研究分担者（順不同）

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

研究協力者（順不同）

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

## A. 研究目的

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

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

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

難病情報センターHPによれば、情報の更新がなされていない可能性（最終更新が平成 30 年 11 月の情報あり）もあるが、難病診療連携拠点病院が未指定の府県が存在している。本邦における臨床遺伝専門医は、基盤となる診療科の専門医ではなく、必ずしも難病医療に専念しているわけではない。したがって、難病診療における遺伝カウンセリング提供体制は、体制整備の余地があると考えられた。さらに、難病医療の拠点病院で求められる遺伝カウンセラーは、必ずしも学会認定などの何らかの資格保有者とは定義されていない。遺伝カウンセリングの技能を評価されて取得する臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー<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、一定レベルの質が保証がなされていると考えられるが、それ以外の遺伝カウンセリング担当者は、実数、資格の背景、生涯教育の受講状況等、その実態は不明である。したがって、難病医療機関における遺伝カウンセリングの提供システムについて、把握をすることが必要と考えられた。

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

本研究では、まず、難病を対象とした遺伝カウンセリングの現状を調査し、さらに教育システムを構築するために、その基本となる難病を対象としたゲノムカウンセリングの目標を設定する。そして、これらを元に難病を対象とした遺伝カウンセリングの

提供体制に関する解決案を策定し、ゲノムカウンセリング教育システムを構築することを目的として、研究を実施することとした。

令和元年度には、難病診療医療機関 1543 施設を対象とした質問紙票調査を実施し、難病診療における遺伝医療は、難病診療連携拠点病院を軸に、難病診療分野別拠点病院、難病診療協力病院で分業がなされていたが、難病に関わる各種コーディネーターやカウンセラーは比較的少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と genomic counselling の実装が始まっている英国を対象とした現地調査について、準備を実施した。この検討から、網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した職業別能力水準を評価する項目を 10 項目抽出することができた。

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

⑤検査で得られた良性/良性の可能性が高いバリエーションの意味について患者/クライアントに説明できる

⑥検査の結果から本人に生じうる心理社会的課題について患者/クライアントと相談できる

⑦検査の結果から家族に生じうる心理社会的課題について患者/クライアントと相談できる

⑧検査で生じる二次的所見の可能性について患者/クライアントに検査前に説明できる

⑨網羅的検査で発見された二次的所見について患者/クライアントに説明できる

⑩検査で得られた結果の解釈が変更される可能性について患者/クライアントに説明できる

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

## B. 研究方法

本研究では、1) 難病を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査とゲノム医療における方法論の検討(以下、現状調査グループ)、2) 新たな遺伝カウンセリング教育システムの構築(以下、教育システムグループ)、の2つのグループ研究を統合して実

施する。現状調査グループは、小杉と櫻井、松尾を中心とし、教育システムグループでは、川目と佐々木を中心に研究を実施することとした。実質的には、2つの研究を相互交流のもと実施し、研究統括を代表者の三宅が担当した。研究協力者として、統計解析に由良が、社会調査については、高島、李、神原が、海外の状況調査には松川が参画した。

### 1) 現状調査グループ

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

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

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

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

(倫理面への配慮)

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

## 2) 教育システムグループ

### (1) 新たな遺伝カウンセリング教育システムの構築に関する調査に関する検討

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

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

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

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

## C. 研究結果

### 1) 現状調査グループ

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

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

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

## 2) 教育システムグループ

### (1) 新たな遺伝カウンセリング教育システムの構築に関する調査に関する検討

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

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

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

評価対象とした網羅的ゲノム解析の臨床応用と関連した能力

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



いバリエーションの意味について患者/クライアントに説明できる

⑥検査の結果から本人に生じうる心理社会的課題について患者/クライアントと相談できる

⑦検査の結果から家族に生じうる心理社会的課題について患者/クライアントと相談できる

⑧検査で生じる二次的所見の可能性について患者/クライアントに検査前に説明できる

⑨網羅的検査で発見された二次的所見について患者/クライアントに説明できる

⑩検査で得られた結果の解釈が変更される可能性について患者/クライアントに説明できる

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

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

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

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

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

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

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

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

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

#### D. 考察

今回、本研究班では、国内の難病診療施設を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査を把握し、前年度の調査結果も合わせて、以下の3点を遺伝カウンセリングにおける課題と考えた。

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

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

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

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

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

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

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

## E. 結論

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

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

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

#### **F. 健康危険情報**

なし

#### **G. 研究発表**

##### 1. 論文発表

なし

##### 2. 学会発表

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

#### **H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定を含む。)**

##### 1. 特許取得

なし

##### 2. 実用新案登録

なし

##### 3. その他

なし