

厚生労働科学研究費補助金（地域医療基盤開発推進研究事業）
「検体検査の精度の確保等に関する研究」

分担研究報告書
ジェネティックエキスパートでの人材育成

研究協力者 氏名 中山智祥
所属研究機関名及び所属研究機関における職名
日本大学・医学部病態病理学系臨床検査医学分野・教授

研究要旨

研究協力者である中山智祥は日本遺伝子診療学会ジェネティックエキスパート認定制度委員会委員長であり、検体検査の一つである遺伝子関連検査の精度保証に関わる人材育成プログラムを開発するために、適確に臨床遺伝情報を伝えられる人材育成として「臨床遺伝情報検索講習会」を実施、ジェネティックエキスパート認定制度を構築した。近年の次世代シーケンサーを用いた遺伝子診療では Variant of Unknown Significance (VUS) と呼ばれる疾患原因のバリエーションかそうでないか判断がつかないものが検出され、臨床現場で困窮することがある。ジェネティックエキスパートは、各種データベースを使いこなし、適確にバリエーションの解釈することのできる人材となった。

A. 研究目的

遺伝子関連検査の精度の確保に関しては、膨大なゲノムデータから個人差であるバリエーションのうち何が疾患原因になっているかを解釈し、わかりやすく医療者に報告・説明できる人材が求められる。日本遺伝子診療学会が立ち上げたジェネティックエキスパート認定制度の意義について評価することを目的とした。

B. 研究方法

遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とした遺伝子関連検査では、次世代シーケンサーなどから大量に得られた遺伝情報、検査・解析結果を正確に解釈することが求められる。そこで、日本遺伝子診療学会の協力を得て、各種データベースを使いこなし、適確にバリエーションの解釈することのできる人材の養成を目的としたジェネティックエキスパート認定制度の成果について検討した。

（倫理面への配慮）

研究者は日本遺伝子診療学会ジェネティックエキスパート認定制度委員会委員長であり、個人情報を含まない研究であるので倫理的に問題はない。

C. 研究結果

1) ジェネティックエキスパート認定制度の目的

この認定制度の役割を明確にするために以下のような目的を設定した。
「遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とした遺伝子関連検査や遺伝情報を取り扱うにあたり、情報を適確に選択して検査・解析結果を正確に解釈し、その意義を迅速かつわかりやすく医療者に報告・説明でき、検査・解析の精度管理に携わるとともに、データベース等に基づいて検査法の開発を主導できる遺伝子診療の専門家を養成・認定し医療に貢献することを目的とする。」

2) 臨床遺伝情報検索講習会

ジェネティックエキスパート認定試験の受験には臨床遺伝情報検索講習会の受講2回が必要である。講習会は年に2回開催され、構成は基礎的（教育的）講習、教育・トピックスの講演、webを利用した講習の三本立てである。単一遺伝子疾患、多因子遺伝性疾患、がん、造血器腫瘍についてマイクロアレイ、次世代シーケンシング、HLAタイピングなどの方法論、バリエーションの記載法・解釈法、コピーナンバーバリエーションについて、二次的所見について、がんゲノム医療についての知識などweb検索を中心とした内容である。会場は60名程度が一堂に会することのできる規模で、外に面する無線LAN環境の良いところを選択していたが、新型コロナウイルス感染症の影響もあり、動画のオンデマンド配信に変更した。すると1か月間に328名が受講した (http://www.gene-dt.jp/frame/f_GE.html)。

3) ジェネティックエキスパート認定試験

年に1回ジェネティックエキスパート認定試験を行い、2020年度は第6回認定試験を行った。例年試験会場にて試験用紙に回答する方式であったが、新型コロナウイルス感染症の影響もありe-ラーニング方式とした。受験者は例年の約3倍となった。がんゲノム医療の拡がり、時代のニーズと思われる。

4) 人材育成としてのジェネティックエキスパート認定制度の貢献

試験の受験者構成をみるとがんゲノム医療に関わる者と認定遺伝カウンセラーとで半数にのぼる。つまり、体細胞遺伝子検査と遺伝学的検査に携わる専門職の者が、web検索能力やバリエーション解釈の重要性を認識し、バイオインフォマティクスとしてジェネティックエキスパートを目指すことが想像される。2021年4月に認定される者を含めて58名がジェネティックエキスパートとして認定されている。がんゲノム医療のエキスパートパネルや、来るべき遺伝学的検査に関するエキスパートパネルで臨床遺伝情報を検索・解析できる人材として有望である。

D. 考察

ジェネティックエキスパート認定制度は、今までわが国では存在しなかったユニークな認定であり、次世代シーケンサーを用いた網羅的遺伝学的検査によって示される解析結果について正確に解釈し、その意義を迅速かつわかりやすく医療者に報告・説明できる。

実際ヒトに特化した解析について解釈することで、バイオインフォマティクスの技量のみならず、臨床に即した人材である。今後の遺伝子診療に大きな役割を担うであろう。

E. 結論

ジェネティックエキスパート認定制度を確立した。年に2回の臨床遺伝情報検索講習会を通して人材育成し、年に1回の認定試験で充足していく。

F. 研究発表

1. 論文発表

1. 中山智祥：コードの標準化1.3 遺伝子関連検査におけるコードの標準化。医療検査と自動化Vol.45 Suppl e.2; 16-21, 2020.8
2. 中山智祥：IV. より良い遺伝子検査の実現を目指して。4. バイオインフォマティクスと遺伝子関連検査。臨床病理レビュー ゲノム医療、臨床検査への応用。株式会社宇宙堂八木書店/臨床病理刊行会。149-156. 2020.7.31
3. 中山智祥：遺伝情報と遺伝カウンセリング I. 総論、4. 遺伝学的検査実施のポイント。小児内科。52(8): 1025-1031. 2020

2. 学会発表

1. 難波栄二、足立香織、佐藤万仁、小原収、宮地勇人、中山智祥、古庄知己、原田直樹、奥山虎之、後藤雄一：P13-2指定難病の検査体制に関するアンケート調査。第44回日本遺伝カウンセリング学会学術集会、Web開催、2020.7.2-7.12 (Web Poster 7.2-7.12)
2. 中山智祥、梅村啓史、土田祥央：がんゲノム医療における臨床検査医師の役割。日本医療検査科学会第52回大会、Web開催、2020.10.1-10.31 (Web Poster 10.1-10.31)
3. 中山智祥、梅村啓史、高橋宏通、吉川真弘：がんゲノム医療における臨床検査医師の役割。第60回日本臨床化学会年次学術集会、Web開催、2020.10.30-11.1 (Web Oral 10.30)
4. 中山智祥、梅村啓史、高橋宏通、吉川真弘：がんゲノム医療におけるチーム医療としての臨床遺伝医師の役割。日本人類遺伝学会第65回大会、Web開催、2020.11.18-12.1 (Web Oral 11.18-12.1)
5. 中山智祥、梅村啓史、高橋宏通、吉川真弘、土田祥央：がんゲノム医療における臨床検査に携わる医師の役割。第67回日本臨床検査医学会学術集会(アイーナ・盛岡市)、現地とWeb配信の両方あり、2020.11.19-11.22 (Web Oral 11.19-11.22)

G. 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

※健康危険情報

なし

作成上の留意事項

1. 「A. 研究目的」について
 - ・厚生労働行政の課題との関連性を含めて記入すること。
2. 「B. 研究方法」について
 - (1) 実施経過が分かるように具体的に記入すること。
 - (2) 「(倫理面への配慮)」には、研究対象者に対する人権擁護上の配慮、研究方法による研究対象者に対する不利益、危険性の排除や説明と同意(インフォームド・コンセント)に関わる状況、実験に動物に対する動物愛護上の配慮など、当該研究を行った際に実施した倫理面への配慮の内容及び方法について、具体的に記入すること。倫理面の問題がないと判断した場合には、その旨を記入するとともに必ず理由を明記すること。

なお、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針(平成25年文部科学省・厚生労働省・経済産業省告示第1号)、人を対象とする医学系研究に関する倫理指針(平成26年文部科学省・厚生労働省告示第3号)、遺伝子治療等臨床研究に関する指針(平成31年厚生労働省告示第48号)、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(平成18年6月1日付厚生労働省大臣官房厚生科学課長通知)及び申請者が所属する研究機関で定めた倫理規定等を遵守するとともに、あらかじめ当該研究機関の長等の承認、届出、確認等が必要な研究については、研究開始前に所定の手続を行うこと。
3. 「C. 研究結果」について
 - ・当該年度の研究成果が明らかになるように具体的に記入すること。
4. 「F. 健康危険情報」について
 - ・研究分担者や研究協力者の把握した情報・意見等についても研究代表者がとりまとめて総括研究報告書に記入すること。
5. その他
 - (1) 日本工業規格A列4番の用紙を用いること。
 - (2) 文字の大きさは、10～12ポイント程度とする。