

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。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を検討が必要である。

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、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