

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料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