

**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：小杉眞司 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>