

第 15 回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2017 年 11 月 18 日(土)－19 日(日)

開催場所：神戸国際会議場（18 日）、
ラッセホール（19 日）

報告書

平成 29 年(2017 年)

主 催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：福島義光）

大 会 長：戸田 達史（東京大学）

後 援：日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会

事務局：信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

〒390-8621 長野県松本市旭 3-1-1, TEL：0263-37-2618, FAX：0263-37-2619

事務局連絡先：株式会社コングレ内

〒102-8481 東京都千代田区麹町 5-1 弘済会館ビル 6F

TEL：03-5216-5423, FAX：03-5216-5552, E-mail：idenshi-kaigi@congre.co.jp

第 15 回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2017 年 11 月 18 日(土)－19 日(日)

開催場所：神戸国際会議場 (18 日)、
ラッセホール (19 日)

報告書

平成 29 年(2017 年)

主 催：全国遺伝子医療部門連絡会議 (理事長：福島義光)

大 会 長：戸田 達史 (東京大学)

後 援：日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会

事務局：信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

〒390-8621 長野県松本市旭 3-1-1, TEL：0263-37-2618, FAX：0263-37-2619

事務局連絡先：株式会社コングレ内

〒102-8481 東京都千代田区麹町 5-1 弘済会館ビル 6F

TEL：03-5216-5423, FAX：03-5216-5552, E-mail：idenshi-kaigi@congre.co.jp

目 次

全国遺伝子医療部門連絡会議 出席状況	1
第 15 回全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム	4
開会挨拶（大会長 戸田達史）	5
理事長挨拶（理事長 福島義光）	5
講演 1：「ゲノム医療における人材育成（NGSD プロジェクト）とゲノム医療実装の取組」 古庄知己（信州大学）	7
講演 2：「ゲノム医療の実装に資する臨床ゲノム情報統合データベースの整備と 我が国の継続的なゲノム医療実施体制の構築」 小崎健次郎（慶應大学） 徳永勝士（東京大学） 奥野恭史（京都大学）	14
特別講演 1：「これからの遺伝医療・ゲノム医療政策」 佐々木昌弘（厚生労働省 健康局 がん・疾病対策課）	23
特別講演 2：「遺伝医療・ゲノム医療政策：立法府の立場から」 薬師寺みちよ（参議院議員）	31
意見交換会	43
ワークショップ：課題解決のための提言案の作成 コーディネーター	
1) 改訂版コアカリにおける『遺伝医療・ゲノム医療』をどう教えるか 櫻井晃洋（札幌医科大学）	53
2) クリニカルシークエンスの実運用に向けた取り組み：ゲノム医療実装を目指して 古庄知己（信州大学）	60
3) 網羅的な遺伝学的検査（パネル検査や全エクソーム検査）における非医師医療職の役割 川目 裕（東北大学 ToMMo）	67
4) 臨床における遺伝学的検査の統一 IC フォーム 吉田雅幸（東京医科歯科大学）	72
5) 周産期領域の遺伝子医療の課題 中村博昭（大阪市立総合医療センター）	78
6) 移行期医療（小児期医療から成人期医療へ）における遺伝子医療部門の役割 酒井規夫（大阪大学）	88
総合討論	95
第 15 回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿	125
維持機関会員施設名簿	131
第 16 回全国遺伝子医療部門連絡会議 開催予定	134

全国遺伝子医療部門連絡会議出席状況

			第15回 東京大・戸田(神戸)
大学病院(医育機関)	維持機関会員登録状況 (2017.11.15現在)	臨床遺伝専門医研修施設	82施設 184名
			◎：遺伝子医療部門（準備中の施設も含む）の責任者あるいはその代理が出席， 数字：◎以外の出席者人数
北海道大学病院	○	○	◎1
札幌医科大学医学部	○	○	◎1
旭川医科大学病院	○	○	◎
弘前大学医学部附属病院	○		欠席
秋田大学医学部附属病院	○	○	◎
山形大学医学部附属病院	○	○	◎
東北大学病院	○	○	◎7
岩手医科大学附属病院	○	○	◎2
福島県立医科大学附属病院	○	○	委任状
群馬大学医学部附属病院	○	○	欠席
自治医科大学附属病院	○	○	欠席
獨協医科大学病院	○	○	◎
筑波大学附属病院	○	○	◎2
埼玉医科大学病院	○		◎3
防衛医科大学校	○		欠席
千葉大学医学部附属病院	○	○	◎3
日本大学医学部附属板橋病院	○	○	◎
帝京大学医学部	○		◎
日本医科大学付属病院	○	○	◎
東京大学医学部附属病院	○	○	◎4*当番施設
東京大学医科学研究所附属病院	○	○	◎
東京医科歯科大学	○	○	◎4
順天堂大学医学部附属順天堂医院	○		◎4
慶應義塾大学	○	○	◎1
東京医科大学病院	○	○	◎
東京女子医科大学	○	○	◎6
東京慈恵会医科大学	○	○	◎2
昭和大学病院	○	○	委任状、2
杏林大学医学部付属病院	○		◎
東邦大学医療センター大森病院	○	○	欠席
横浜国立大学附属病院	○	○	◎3
聖マリアンナ医科大学病院	○	○	欠席
北里大学病院	○	○	◎6
東海大学医学部付属病院	○	○	◎
山梨大学医学部附属病院	○	○	◎
信州大学医学部附属病院	○	○	◎12
新潟大学医歯学総合病院	○	○	◎1
富山大学附属病院	○		◎
金沢大学医学部附属病院	○		◎
金沢医科大学病院	○	○	◎
福井大学医学部附属病院	○	○	◎
浜松医科大学医学部附属病院	○	○	◎1
岐阜大学医学部附属病院	○	○	◎
名古屋大学医学部附属病院	○	○	◎1
名古屋市立大学病院	○	○	◎

藤田保健衛生大学病院	○	○	◎2
愛知医科大学病院	○		◎1
三重大学医学部附属病院	○	○	◎
滋賀医科大学医学部附属病院	○		◎
奈良県立医科大学附属病院	○	○	委任状
京都大学医学部附属病院	○	○	◎14
京都府立医科大学附属病院	○	○	◎4
大阪医科大学附属病院	○	○	委任状
大阪大学医学部附属病院	○	○	◎7
大阪市立大学医学部附属病院	○	○	◎
近畿大学医学部	○		◎
和歌山県立医科大学附属病院	○		◎1
関西医科大学附属枚方病院	○		◎2
神戸大学医学部附属病院	○	○	◎2
兵庫医科大学病院	○	○	委任状、2
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科	○	○	◎
川崎医科大学附属病院	○		◎2
鳥取大学医学部附属病院	○	○	◎4
島根大学医学部附属病院	○	○	◎
広島大学病院	○	○	◎
山口大学医学部附属病院	○	○	◎
徳島大学病院	○	○	◎
愛媛大学医学部附属病院	○	○	◎2
高知大学医学部附属病院	○	○	◎
香川大学医学部附属病院	○		◎1
産業医科大学病院	○		欠席
九州大学病院	○	○	◎
福岡大学病院	○		◎
久留米大学病院	○	○	◎
佐賀大学医学部附属病院	○	○	委任状
長崎大学病院	○	○	◎
熊本大学医学部附属病院	○	○	◎
大分大学医学部附属病院	○	○	◎
宮崎大学医学部附属病院	○	○	◎2
鹿児島大学病院	○	○	◎
琉球大学医学部附属病院	○	○	◎
東北医科薬科大学	2016年登録		◎3

国立高度医療機関	維持機関会員登録状況 (2017.11.15現在)	臨床遺伝専門医研修施設	7施設 9名
国立精神・神経医療研究センター	○	○	◎1
国立循環器病研究センター	○	○	◎1
国立国際医療研究センター	○		◎
国立成育医療研究センター	○	○	◎
国立長寿医療研究センター	○		委任状、1
国立がん研究センター 東病院	○		◎1
国立がん研究センター 中央病院	2016年登録		委任状

維持機関会員登録したその他の病院	維持機関会員登録状況 (2017.11.15現在)	臨床遺伝専門医研修施設	27施設 45名
群馬県立小児医療センター	○		
埼玉県立小児医療センター	○	○	委任状
千葉県こども病院	○	○	委任状、2

神奈川県立こども医療センター	○	○	◎1
公立学校共済組合近畿中央病院	○	○	◎
社会医療法人 母恋 天使病院	○	○	◎
聖隷浜松病院	○		◎1
独立行政法人国立病院機構新潟病院	○		◎
東京都立小児総合医療センター	○	○	委任状、3
がん・感染症センター都立駒込病院	○		欠席
社会医療法人財団右心会 川崎幸病院	2013年退会		
大阪市立総合医療センター	○	○	◎
国立病院機構 医王病院	○		◎
名古屋市立西部医療センター	○	○	委任状
四国おとなとこどもの医療センター	○	○	◎2
聖路加国際病院	○	○	◎1
独立行政法人国立病院機構九州医療センター	○		◎1
国立病院機構 南九州病院	○		◎
兵庫県立尼崎総合医療センター	○	○	◎
国立病院機構 京都医療センター	○	○	◎5
滋賀県立小児保健医療センター	○		◎
医療法人 慈桜会 瀬戸病院	○		◎1
北野病院	○		◎2
国立病院機構東京医療センター	○	○	◎3
静岡県立総合病院	2016年登録		◎1
社会医療法人 愛仁会 高槻病院	2016年登録		◎1
川崎市立井田病院	2016年登録		委任状
愛知県がんセンター中央病院	2017年登録		◎
国立病院機構名古屋医療センター	2017年登録		◎

その他の参加者(その他の病院・大学・企業 等)	3名
-------------------------	----

総参加者数	235名
-------	------

第 15 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

主 催 校：神戸大学

大 会 長：戸田達史（東京大学）

開催期日：2017 年 11 月 18 日（土）～ 19 日（日）

開催場所：神戸国際会議場（18 日）、ラッセホール（19 日）

プログラム（敬称略）

平成 29 年 11 月 18 日（土）：神戸国際会議場

16：30-16：40 開会，来賓挨拶

16：40-17：40 講演 1：古庄知己（信州大学）

「ゲノム医療における人材育成（NGSD プロジェクト）とゲノム医療実装の取組」

講演 2：小崎健次郎（慶應大学），徳永勝士（東京大学），奥野恭史（京都大学）

「ゲノム医療の実装に資する臨床ゲノム情報統合データベースの整備と我が国の継続的なゲノム医療実施体制の構築」

17：50-18：40 特別講演 1：佐々木昌弘（厚生労働省 健康局 がん・疾病対策課長）

「これからの遺伝医療・ゲノム医療政策」

18：40-19：30 特別講演 2：薬師寺みちよ（参議院議員）

「遺伝医療・ゲノム医療政策：立法府の立場から」

19：30-20：00 意見交換，閉会

平成 29 年 11 月 19 日（日）：ラッセホール

9：00-11：30 代表者ワークショップ（課題解決のための提言案の作成）

1) 改訂版コアカリにおける『遺伝医療・ゲノム医療』をどう教えるか

櫻井晃洋（札幌医科大学）

2) クリニカルシーケンスの実運用に向けた取り組み：ゲノム医療実装を目指して

古庄知己（信州大学）

3) 網羅的な遺伝学的検査（パネル検査や全エクソーム検査）における非医師医療職の役割

川目 裕（東北大学 ToMMo）

4) 臨床における遺伝学的検査の統一 IC フォーム 吉田雅幸（東京医科歯科大学）

5) 周産期領域の遺伝子医療の課題

中村博昭（大阪市立総合医療センター）

6) 移行期医療（小児期医療から成人期医療へ）における遺伝子医療部門の役割

酒井規夫（大阪大学）

11：45-12：45 主催校挨拶 藤澤正人（神戸大学附属病院 病院長）

総会（維持機関会員施設代表者会議）

13：00-15：30 ワークショップのまとめ、総合討論（座長：福嶋義光，戸田達史）

（講演者・各ワークショップのコーディネーター）

15：30 閉会

第 15 回全国遺伝子医療部門連絡会議

開会挨拶、来賓挨拶

開会挨拶、来賓挨拶

大会長 開会挨拶：戸田 達史

皆さま、こんばんは、にそろそろなるのかもしれません。ようこそ全国からおいでいただきました。今回の大会長を務めます、東京大学神経内科の戸田でございます。先ほどまで3日間か4日間にわたり、同じ場所で人類遺伝学会を主催しておりまして、それが終わって今ほっとひと息というところもあるんですけども、その次に第15回の全国遺伝子医療部門連絡会議というのがございまして、それを無事うまく務められたらと思っております。私はたぶん2005年だったと思いますが、大阪大学にいたときに、大阪大学で全国遺伝子医療部門連絡会議を主催したんですけども、それ以来12年ぶりぐらいで、今回も開催させていただきます。理事長の福嶋先生といろいろ練ってまいりました。

先生方もご存じのように、いわゆるがんゲノムとかも含めて遺伝医療は「ちょっと別の新しいフェーズに入ってきているのかな」とちょっと自分でも感じているところがあって、今回は幾つかの講演以外に、厚労省の佐々木がん・疾病対策課長にご講演を頂きますし、参議院議員の薬師寺みちよさんにもご講演を頂きます。翌日はいつものようにワークショップですが、新しい提言をするという方向で行いたいと思います。この機会に交流または討論を深めていただいて、2日間ですけども、活発なご議論を期待しております。それでは皆さまよろしく願いいたします。

理事長挨拶：福嶋 義光

皆さん、こんにちは。ご苦労さまです。理事長を務めさせていただいております、信州大学の福嶋でございます。スライドをお願いできますでしょうか。

初めての方もおられると思いますので、歴史的なことも復習ということで。この連絡会議は2003年に設立されまして、活動内容としては「本会は大学病院およびその他の医療機関の遺伝子医療部門の連携を保ち、学術的、社会的事柄に関する情報交換ならびに、構成員相互の意見交換を図り、もって遺伝子医療（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査等）の発展に寄与することを目的とする」。そういう会則にのっとり活動を行っていかうということで毎年1回、連絡会議を開催する。基本的に人類遺伝学会が終わった直後に開催する。そしてここでディスカッションされたことは報告書にまとめて発行する。各種調査の企画・実施および、ほかの機関から調査依頼がある場合には、それに積極的に協力をする。今回もワークショップに向けてアンケート調査、非常に煩雑なものをお願いしたところ、かなりの施設においてご返事を頂いております。それは明日のワークショップのディスカッションの基礎資料として役立てられるということになると思います。

今の遺伝子医療はようやく「ゲノム医療実現推進」ということが国策の1つとして位置付けられて、長年やってきた者としてはとてもうれしく思っておりますけれども、国、厚生労働省、文部科学省、学会、諸団体等への働き掛け、この報告書を基に、エビデンスの基に遺

伝子医療をしっかりとしないといけないということを訴えてきたわけで、これはモデル・コア・カリキュラムの改訂ですとか、保険診療として「遺伝カウンセリング」という文言が入ったとか、そういうところに生かされていると思います。

その結果、報告書、ホームページ等によって活動報告をしていこうということで、今までの第1回～第14回までの報告書、これはかなり大部にわたる150ページぐらいある冊子なんですけれども、それを全部ネットで見られるようにしておりますし、北里大学の高田先生のご尽力によって「遺伝子医療実施施設検索システム」ということで、各地域でどのような遺伝子医療が実施可能かということを検索できるシステムを動かしています。それと「GeneReviews Japan」。これは札幌医大の櫻井先生が中心になって「GeneReviews」を翻訳して、今は169疾患ですかね、160ぐらいの疾患については最低限、遺伝カウンセリングを行うときに役立つ情報を載せております。それと「遺伝医学系統講義のDVDの貸出事業」ということも行っているところです。こういう活動は維持機関会員の皆さま方の、主に病院長の先生に年会費をお支払いいただくということで、活動を継続しているところです。

今回で第15回の大会長を、少し前までは神戸大学の教授だった戸田先生にお願いして、この会場をご提供いただいたんですけれども、戸田先生はとてめえありがたい存在で、お願いしたことは全てうんと言ってくださるという。「福山型筋ジストロフィー」の遺伝子を発見されるなど世界的な業績を上げておられる先生ですけれども、こういう臨床応用についても非常に積極的にご協力いただいているということで、とてめえありがたく感謝しております。

今回は特に講演として2つ、人材養成に関わるものと、遺伝子医療を発展させるためにはデータベースの充実ということが最も求められるところですので、データベースに関する講演をしていただいた後、国の本丸である厚生労働省から佐々木先生にお越しいただけることになっておりますし、あと参議院議員の薬師寺みちよ先生。皆さま方には厚生労働省の予算委員会のサイトをお知らせしたと思いますけれども、非常に的確なご質問をしていただいて、そういう影響もあって今、「ゲノム医療実現推進」ということで国も動くようになってきたんだと思いますけれども、そのお二人に特別講演をお願いしております。

また、この連絡会議の特色というのは、明日の午前中の「代表者ワークショップ」ということで。遺伝子医療には解決すべき問題が多々あるわけで、今回は6つの課題について「課題解決のための提言案」を作成していただくという、そういう目的を持ったワークショップで十分ディスカッションしていただいて、それを午後、報告書としてまとめ、それをしるべきところに送るという、そういう活動を今年度はさせていただきたいと考えております。本日と明日と長丁場ですけれども、学会が終わったばかりでお疲れのこととは思いますが、どうぞよろしく願いいたします。あいさつとしたいと思います。

第 15 回全国遺伝子医療部門連絡会議

講演要旨

講演 1：「ゲノム医療における人材育成（NGSD プロジェクト）とゲノム医療実装の取組」

古庄知己（信州大学）

講演 2：「ゲノム医療の実装に資する臨床ゲノム情報統合データベースの整備と

我が国の継続的なゲノム医療実施体制の構築」

小崎健次郎（慶應大学）

徳永勝士（東京大学）

奥野恭史（京都大学）

特別講演 1：「これからの遺伝医療・ゲノム医療政策」

佐々木昌弘（厚生労働省健康局 がん・疾病対策課）

特別講演 2：「遺伝医療・ゲノム医療政策：立法府の立場から」

薬師寺みちよ（参議院議員）

講演1 ゲノム医療における人材育成（NGSD プロジェクト）とゲノム医療実装の取組
古庄 知己（信州大学医学部附属病院・遺伝子医療研究センター・先端診療部門）

どうぞよろしくお願いいたします。「ゲノム医療の普及に必要なもの」ということを考えたときに「人材育成」と、それから「研究を臨床に持っていくプロセス」というのが必須なものと考えられます。今日はこの辺について少しお話しできたらと思います。人材育成としては「横断的臨床遺伝専門医をどのようにして育成していくか」ということが大事ですし、研究を臨床にという点では「遺伝子解析研究をクリニカルシーケンスにどうやって持っていくか」ということが大事ということになるかと思います。まず「人材育成」についてです。そのことを考えるためには「横断的臨床遺伝専門医の価値というものをどう考えるか」そして「卒前教育をどうするか」そして「横断的臨床遺伝専門医をどう育成するか」ということを説明してまいりたいと思います。

信州大学病院を例に取って、まず横断的臨床遺伝専門医がいると、どういういいことがあるかということなんですけれども。信大病院のほうは福嶋先生が1996年に院内措置で「遺伝子診療部」という名前で設立しまして、2000年に文科省の認可を頂き、2016年には解析部門を加えて「遺伝子医療研究センター」として生まれ変わっています。専任医師が主体となっている部門なんですけれども、おそらくまだ日本ではそれほど多くないのではないかと思います。病院診療においては「遺伝カウンセリングを行うこと」それから「正確な診断や遺伝学的検査を通じた貢献」それから「遺伝性・先天性疾患患者さんの健康管理ステーションとしての貢献」といったものになるかと思います。

このように遺伝子医療研究センターとしては、従来やってきた遺伝カウンセリング、希少疾患の正確な診断、それから他科にまたがる患者さんのコーディネートに加えて、次世代シーケンスを軸にした、保険収載遺伝学的検査を中心としたシーケンスを積極的に行いながら「診療全体としてレベルアップしていく」ということに取り組んでいるところです。

今われわれの中では、自分を含めて3人の医師が完全専任状態でいます。それから2人の認定遺伝カウンセラーがフルタイム専任ということでおります。解析部門も1人、完全にその部門に専任できるスタッフがおり、そういったことでいろいろ回っているんですが、自分が勤め始めた10年ほど前は、貴重な患者さまを待つという感じで、丁寧に少ない数をやっていたんですけれども、やはり健康にコミットできる、そしてするということがだんだん広まっていく中で、積極的にいろんな科と交わりながら診療していくと、どんどんニーズが開拓されてきているという様子が分かりになるかと思います。

そんなわけでおそらくほぼ全ての診療科、救急も含めて依頼があったりお願いをしたりしながら連携を取って、普通の診療科の一部になってきたのかなと考えています。さらに加えて幾つかの疾患においては、複数の診療科でプロジェクトをつくっていくことによって、ただの紹介したりされたりという関係から、よりレベルアップした診療の在り方を提案することができています。例えば遺伝性結合組織疾患、マルファン症候群とかエーラス・ダンロス症候群のように、世代を超えて他科にまたがる疾患ですと、従来であれば問題が起こった診療科で対応していたのが、どうしてもそうした場合には世代を超えた診療が難しかったり、症状が顕在する前からの関わりが難しかったりしましたが、遺伝子医療部門がコーディネー

トして、そしてかつ遺伝学的検査を加えて家系の変異を把握することによって、症状が出る前から家族全体を守り支えることができるようになっていくというかたちで、やはり違ったかたちの医療を提案できているんじゃないかなと考えています。

それから最近とても重要と認識が高まっている遺伝性乳がん、卵巣がんでも、乳腺外科と産科・婦人科だけではなかなか回れなかったのが、遺伝子診療部、遺伝子医療部門が介在することによってとても診療がスムーズに回るようになって、特に認定遺伝カウンセラーが上手に間を取り持つことによって、患者様を拾い上げて、そして遺伝学的検査、治療に結び付けていく体制ができつつあります。

そんなわけで「専任だと仕事がないんじゃないか」ということも危惧されるかと思うんですけども、本当に毎日のように外来はやらないと、それでも何カ月か先まで予約がいっぱいで、出生前とか HBOC の術前とかは、昼食時や夜間にやりながらこなしているという状況で、さらに人数が必要だなと思っているような状況です。

続きまして「卒前教育」に少し触れたいと思います。信州大学ではこれまた福嶋先生のご努力下、1年～6年に至るまで何らかのかたちの遺伝教育があって、学生には「しつこい」とか「やり過ぎ」とかいろいろ不評もあるんですけども、2年ぐらいから本格的にアーリー・エクスポージャーで病院の遺伝子診療部門をちょっと見てもらったりして、3年に名物である遺伝医学の講義が集中的に18コマもあったり、染色体ゲノム解析実習、そして遺伝カウンセリングロールプレイ実習があって、非常に集中的に学びます。そして4年で系統講義で、5～6年はポリクリというかたちです。ですので信大の学生さんは、2年生の時点から横断的な臨床遺伝専門医がいるんだよということ、そういう医師がいるんだよということを知っているわけです。

そのうちの特色のある「遺伝カウンセリングロールプレイ実習」について少しお示しします。今年も9月から5回に分けてやりましたが、このように学んでいくんですが、遺伝医学の系統講義を前期でやるんですが、後期に「系統講義で学んだ知識を、実際の診療の場面である遺伝カウンセリングでどうやって生かしていくのか」を学びましょうと。将来、直接遺伝カウンセリングを行う者は少ないかもしれないけれども、患者・家族の不安や医療者のジレンマをじっくり考察したり、深刻な情報をいかに伝え患者・家族を支えるかについて、医療者として普遍的なテーマを考えるきっかけになるし、おそらくこの中の一部が、実際遺伝医療を担おうという方もきっと出てくるんじゃないかと信じて、そして提示された疾患について自分たちでどのような問題があるかを学習して、患者・家族の悩みを検討して、そしてシナリオを自分たちで作って、みんなの前で演じるという仕組みです。

そこでは「遺伝専門医」「遺伝カウンセラー」という役どころを必ずやるようにしているので、実際にその役になって演ずることになります。発表会ではロールプレーを見たあと学生同士、あるいは教官とみんなで討論して行って、おめでとうございますというかたちで表彰されるんですけども。これは学生の1人の感想ですけども、「講義と異なるプロセスで能動的に遺伝病に向き合ことを学んだ。自ら問題提起しつつ疾患への理解を深め、カウンセリングに関わる人々の立場を疑似体験し、『より良い遺伝カウンセリングとは何か』と『そこでの医療者の役割とは何か』を大いに考えさせられた1カ月」ということで、非常に濃密な時間を過ごして。最初は「何でこの年になってこんなことをやるんだ」というのはあるん

ですけれども、非常に皆さんいい顔つきをして、学びになったといって過ごされています。

次に「横断的臨床遺伝専門医」。いよいよ医師の教育ですけれども、これについては難病克服次世代スーパードクター（NGSD）プロジェクトというのを展開しております。これはこちらにありますように、文科省の「課題解決型高度医療人材養成プログラム」の1つでありまして、札幌医大、東京女子医大、千葉大、京都大学、鳥取大学と共に6大学で「難治性疾患の診断や遺伝性疾患・難病治療開発、そして療養支援といった能力を有する臨床遺伝専門医を育てていこう」というプロジェクトでありまして、基本は1年間のOn-the-Job Trainingです。座学ではなく、とにかく見て学ぶということでやって、1年間の専攻医を毎年、各施設1名養成して、かつ、そんなに長い間は学べないけれども、興味があるという方に対して短期間の集中コース（インテンシブ・コース）も用意しております。現在4年目になりますが、専攻医が毎年生まれ、そしてインテンシブ・コースの参加者も増えています。インテンシブ・コースでは、このように各大学特色のあるカウンセリングであるとか解析コースを設けて、さまざまなニーズを取り込んでいくようにしています。

これはある先生の1例です。水上先生という現在、札幌医大で学んでいる方ですけれども、このように毎日Dutyがあって遺伝にどっぷり漬かり、そして短期間ほかの大学にも行けるというシステムで2校行けるんです。われわれの信州大学にも来られて、ほかの大学の雰囲気も学んでいかれましたけれども、彼女はいろいろ考えて今年から小児科をいったん卒業して、遺伝学に入局して、いよいよ横断的専門医を目指そうというかたちになって、という方も出てきています。これは現在われわれのところにいる運崎先生ですけれども、それまでは地域の病院にいた先生なんですが、短期間でアメリカの人類遺伝学会で報告できるぐらいに、集中的に学んでいるという状況です。

この意義ですけれども、いろいろインタビューなどをしてみたら、参加者の満足度はとても高いです。2年目の卒業生で今回の水上先生のように、横断的医療をやっているという専門医を輩出することもできました。卒業後、臨床遺伝の専門性を活かせる仕事に変化していた。小児科のままでいる先生でも、やはり今までのいろんな部門から、遺伝の部門により集中してできるような環境になったという方もいたので、まだ短期間ではありますが、効果が得られていると考えています。

次に「研究から臨床へ」という部分についてご説明します。ご存じのように平成20年から診療報酬改正で、遺伝病的検査に保険収載が取れています。同時に遺伝カウンセリング加算も取れて、これが大きく医療の中で遺伝学的検査、遺伝カウンセリングが一般診療に浸透してきた歴史的な転換点だと思いますが、その後2年ごとの改定の中で点数がちょっと変わったり疾患が増えたりしながら来まして、現在3,880点で、そして難治性疾患克服研究事業の成果と思われますけれども、去年の報酬改定でたくさんの疾患を入れていただくことができて、難病を専門としている者にとっては非常にうれしい出来事でありましたが、たくさんの疾患があるにもかかわらず大きな問題は、なかなか実際にそれを受託する先がないんです。研究としてやっていたときはいいんですけれども、それを有料保険診療として受託するところがなくて。これはその時点での知っている範囲で挙げたものですが、非常にそこが大きな問題だろうということでありました。

一方、今日ご説明があると思うんですけれども、「臨床ゲノム情報統合データベース事業

(臨ゲノ)」も広まってきて、やはり積極的に遺伝学的な情報を得て患者さんに活かす、そのためのデータベースを作ろうという機運も高まる中で、やはり「実際にしっかり検査ができる体制をつくらなければいけない」というのが本当に急務になっていて。福島先生はじめわれわれは臨ゲノに一部属させてもらって、その中の1つの班では、国内で「先進的ゲノム医療実装施設」ということで、こちらに挙げる数校の大学の皆さんと共に、実際に臨床で遺伝学的検査を、それぞれチャレンジし始めているところと手を組んで、何とかできることからやっっていこうということを始めています。

信大の場合を少しご紹介します。遺伝子医療研究センターのスタッフが中心となりまして、臨床検査部、医療情報部、医事課、診療録管理部門、それから電カル会の会社の方や匿名化企業や、次世代シーケンサーの企業の方々と協力しながら、コンセプトとしては「診療に用いる遺伝学的検査を病院でやりましょう」ということで、保険収載された遺伝学的検査および指定難病の診断等、どうしても臨床に必要な遺伝学的検査を自費でやります。解析方法としては、メインでは次世代シーケンサーを含めて信頼できる、あらゆる遺伝学的検査を用いていく。そして検査提出は、当面は遺伝カウンセリングができる、遺伝子医療研究センターの臨床遺伝専門医が出す。運用としては電子カルテに始まって電子カルテに終わるかたちで、そしてそれが臨床ゲノム統合データベース事業にもしっかり貢献できるかたちをみんなで模索しました。

現在では大動脈疾患、結合組織疾患のパネルであるとか、ちょうどお認めいただいた保険のパネルを幾つかつくらせてもらいまして、一応あらゆるものに対応できる体制をつくっています。加えて自費ですけれども、非常に難病申請とかでニーズの高いオスラー病とか、そういうようなものにも対応できるようにしています。

このような模式図ですけれども、外来で患者様が必要、そしてニーズがあって、ご理解されたという場合に、電子カルテを通してオーダーリングをして、指示書とそれから採血を併せて匿名化を解析室でしまして、DNA抽出、シーケンス、そしてデータは匿名化のまま、必要に応じて統合データベースに貢献できるようになり、そして検証ミーティングを経て報告書が完成されたものを電子カルテに戻す、というシステムであります。

こういうシステムをやっておりますと、がんのクリニカルシーケンスも非常にしっかりやらなくちゃいけないというふうになりましたけれども、この枠組みが非常に共通なものもありまして、こちらについても少し担当者は変わりますけれども、一気にチームができることになりました。本当に去年から今年にかけてですけれども、原発不明がん、希少がん、標準的治療に不応の方に対して、腫瘍組織の切片を中心とした、これは外注になりますけれども、そちらを同じような遺伝子を解析する仲間がパネルとしていますので、チームを組んで出た結果を解析して患者さまに返すという、形としては非常に似通ったものを利用することができていて、これを何とか患者さまに安定して届けられるようにしようということで、国の動きや様子をうかがいながら、それに参加していくかたちで考えています。

これは模式図ですけれども、ニーズがあったら遺伝カウンセラーが中心に対応して、症例検討会で真に必要な事例かも検討しながら、これは必要ということであれば患者さまの予約を取ってしっかりご説明をして、検査は病理部門から外注に出して結果を検討して返す、という流れです。

まとめになります。ゲノム医療実装が非常に急務といわれますが、目的はやはり「遺伝性・先天性疾患患者様」および、近年ですとやはり「がんを持つ患者様・ご家族へのより良い医療支援」ということに尽きるわけであります。診療科横断的な活動ができる臨床遺伝専門医の育成は必須であります。それには医学部生からの導入がおそらく必要で、かつ、医師になってからでは、NGSD プログラムのような「専攻医養成」というものも非常に意味があるだろうと考えています。そして遺伝学的解析を研究からではなく、臨床で保険で実施し続ける体制づくりが何としても必要であると現場の者は考えておりまして、まずは条件の整った施設から実際に取り組みながらやっていくという中では、現在、「先進的ゲノム医療実装施設」というのが走りながら、データを共有しながら、さらに仲間を増やしながらやっていくということが必要なのではないかと考えている次第です。このような発表の機会を頂きありがとうございます。

【戸田】 古庄先生、どうもありがとうございました。信州大学遺伝子医療センターの現状とか教育、または NGSD ですか、ゲノム医療における人材育成プロジェクト等について、さまざまな取り組みについてお話をいただきました。ずいぶん速くお話しされたので、時間をたっぷり残していただきましたので、ご質問、ご討論をお願いします。フロアからご感想を聞かせてください。

【檜山】 広島大学の檜山といいます。非常に分かりやすくご説明いただきありがとうございます。

最後のクリニカルシーケンスのところなんですけれども、先生が最初にお示されたところは、おそらく「難病の辺りの診断」というところがかなり大きなフォーカスになっていると思うんですが、がんゲノムに関しては、むしろ分子標的を探すというような治療にウェイトが置かれているように思っているんですけれども。実際クリニカルシーケンスと言われますけれども、おそらく診断となるとかなりの患者さんをターゲットにしないといけないということになりますし、今のがんゲノムに関しては、むしろ治療法のない方に分子標的を提供するという意味では、ある程度絞られたターゲットになっているんじゃないかなと思っています。人材育成のところにも関連してくるんですけれども、たくさんの患者さんを対象とすると、それだけの人材が必要になるというその辺りもあって。クリニカルシーケンスの方向性について、先生のお考えでいいので、教えていただければいいかなと。

【古庄】 ありがとうございます。ご指摘のように、おそらく対象の方が増えると思われそうですが、やはりがんのクリニカルシーケンスはさまざまな側面があると思われ。遺伝子を解析し、そして検証していく側面もあれば、それを治療薬に結び付けていく側面もあって、それががん病理も分からなきゃいけないし、分子病理も分からなきゃいけないし、それを治験とかにつなげるような社会的な判断も必要で、おそらく総合力が求められると思うんです。

今は高価なこともあって症例は限られると思うんですけれども、その中で関係者がとにかく院内で集うシステムを今は作っておいて、そうしておけばおそらくこれから件数が増えたときにも、今は限られた人数をしっかりと丁寧にやって人材が育っ

ていけば、ある程度対応できる核はできるのかな、というような思いはありますが。例えば何十、何百ということになると話は別ですけれども、今のところは「通常治療に反応しない」とかある程度の線があると限られた人数になりますので、まずは院内で関係者をしっかり集めて「みんなで取り組む」というムードをつくって、「この医療にみんなで慣れる」という時期かなということをやっている次第です。お答えになっているか。

【戸田】 ほかにございますでしょうか。どうぞ。

【松浦】 大阪国際がんセンターの松浦と申します。

NGSD のことについて教えてほしいんですが。さっき札幌医大の櫻井先生の教室の例がありましたけれども、医師が卒業して大学院か何かに入って、そこで学ぶというかたちになるんですか。

【古庄】 一応。各小児科なりの専門医といいますかを取った人で。

【松浦】 小児科の専門医を取ってからですか。

【古庄】 そうですね。なので、ある程度臨床はできる人です。その上で臨床遺伝専門医になろうという人がちょうどいいターゲットなんですけれども、やはりどうしても通常診療しながら臨床遺伝専門医を目指すと、なかなか症例を診る機会がなかったりしますけれども、特に優遇措置はないんですけれども、1 年いれば本当に潤沢な症例を診られて学ぶこともできるので、余裕を持っておそらく専門医にはなれるだろうと思われま。

【松浦】 期間は 1 年間ですか。

【古庄】 1 年間です。

【松浦】 その間、大学院生のようなことではなくて？

【古庄】 身分は医員としてです。基本は医員として身分保障はさせてもらって、そこで働きながら学ぶ感じです。

【松浦】 日常診療はせずに、ずっと教室でどっぷりと実習とか？

【古庄】 遺伝の仕事のみをやることを理想としておりますが、まだ各施設でどうしても Duty があるというケースもなくはないので、ケース・バイ・ケースになりますが。

【松浦】 ほかの一般病院のやりたい医師が、そこに一時的に所属するとかいうのも可能なんですか。

【古庄】 可能です。

【松浦】 ただ、それはその病院を辞めて、大学のどこかに所属しないといけないということですか。

【古庄】 例えば 1 年休みを取っていただいてもいいですし、さまざまな考え方があると思うんですけれども。そのまま 1 年たってお戻りするというケースもあるでしょうし、面白くなって居続けてしまうというのも大歓迎です。

【松浦】 1 年たったら臨床遺伝の専門医の受験資格か何かもらえるんですか。

【古庄】 その優遇はないんです。3 年間しっかりほかの方と同様に学ばんですけれども、やはり非常に効率的に学べるので、必要な症例数とかは短期間でおそらく全て満たされるはず。

【松浦】 分かりました。私はがんプロのことをずっとやってきまして、全国がんプロ協議会の会長という立場もあるんですが、がんプロはがんだけなんですけれども、ゲノム医療人材が今回テーマになってきて、またちょっといろいろご指導、ご助言を頂ければと思います。よろしくお願いします。

【古庄】 お願いします。

【戸田】 ほかにございますでしょうか。

【小澤】 国立病院機構・新潟病院の小澤と申します。

クリニカルシーケンスということで、自施設で保険適用のある疾患のパネルをつくったりされているということなんですけれども、検査施設としてのクオリティーの保証といいますか、ISOとかCAPとかそういう認証を受けられる予定といいますか、必要性ということについてはどのように。

【古庄】 今現在、信大病院としてはISOを受ける途中といたしますか、できれば来年というかたちになっていて、一応目指してはいますが、「必須ではない」という認識でおります。ちょうど今、先進的にやっている複数の施設でも、それをなるべく取ろうということで考えられているところもあると聞いていますので、何らかのものは必要だと思うんですけれども、たぶんちょうどぴったりと来るものがないような気もするので、やはりそれだけでなく、例えば施設間で標準物質をちゃんとシーケンスできるかとか、あるいはトラブルがあったときの情報の共有とかをしていくことも必要かと思われます。

【小澤】 ありがとうございます。

【戸田】 ほかにございますでしょうか。よろしいでしょうか。それでは時間ですので、古庄先生、どうもありがとうございました。

講演2 ゲノム医療の実装に資する臨床ゲノム情報統合データベースの整備と
我が国の継続的なゲノム医療実施体制の構築

小崎 健次郎（慶応義塾大学医学部・臨床遺伝学センター）

徳永 勝士（東京大学）

奥野 恭史（京都大学）

【小崎】 慶応大学の小崎です。皆さん、こんばんは。去年のこの大会で「病的なバリエーションのデータベースを作しましょう。そういう動きがあります」というお話をいたしました。なかなか容易なことではなく、いろいろな困難がございましたが、皆様に現在のところの進捗（しんちょく）をお願いすることと、それからやっぱりこれはコミュニティで作っていくものだと思っておりまして、特にこれまでに先生方が診療・研究を通じて執筆された論文などについて、積極的に情報を集めていきたいということについてお話し、最後に京大の奥野先生から、がんも含めてバリエーションの情報を統合しようということについて、ブラウザーの出来栄えなどについてもご紹介いただけるというふうに考えております。

最初に徳永先生、このプロジェクトの実務責任者に着任されましたので、ごあいさつを頂きたいと思います。よろしくお願いいたします。

【徳永】 東京大学の徳永でございます。国立国際医療研究センターの溝上先生をサポートさせていただくというかたちで、このプロジェクトに加わらせていただきます。

「臨床ゲノム情報統合データベース整備事業」をご存じのない先生もいらっしゃると思いますが、「日本人の病的バリエーションを集積する、一種の国家的なプロジェクト」というふうに言えるかと思います。全体的な概要としてはゲノム情報と疾患特異性、臨床特性等の関連について、日本人はやはりまだ手薄であるということで、「日本人を対象とした検証を行うために、臨床および研究に活用することができる、臨床情報と遺伝情報を統合的に扱うデータベースの整備」がどうしても必要であるということで、これらの研究基盤を利活用した先端研究開発を一体的に推進する必要があるという状況であることは、先生方はよくご存じかと思います。

そのために難病、がん、感染症、認知症等の疾患分野を対象として検体収集、ゲノム解析、さらに臨床情報、これを含めた情報の統合解析を行って、疾患ごとに臨床ゲノム情報データを集積して整備すると。そしてそれを全体的に統合した、横断的な機能も将来持つようなデータベースを整備したいということでございます。それがひいてはクリニカルシーケンシング、ゲノム医療の実現に資するという、そういったことを目指しているということで、希少疾患、難病につきましては小崎先生、辻先生が代表して解析されております。がんにつきましても中釜先生と先生方が実際に活動されています。感染症も松田先生、溝上先生と活動されていて、このようにそれぞれの疾患を対象として、実際にゲノムの解析をされている。

そこで出てくるデータも、新しいデータもちろん重要であります。もう一つナショナルセンターがすでに保持されているデータ、あるいはいろいろな先生方、ここにおられる先生方もすでに持たれているデータ、あるいは論文発表されている

データがあるかと思います。そういった「MGeND」と呼ばれるデータベースのご説明については、奥野先生にあとでしていただくことになりますが、このデータベースに統合的に集積して、そして言うなれば日本版の ClinVar を目標として、皆がクリニカルシーケンシングに使えるものにする。そのためにできる支援を精いっぱいやらせていただくというのが、私たちの役目ではございます。

実際にある程度出来上がっている部分は、これから小崎先生と奥野先生によってご説明いただくということになります。私たちは本当にこういうものが、ClinVar を目標にするといっても本当におこがましい状態で、中身の入ったデータベースというのはほとんど日本ではできていないというのが正直なところだとは思いますが、それを本当に作るためにできるだけサポートをさせていただきたいというのが、私たちの役目ではございます。どうぞこれからもよろしくお願いしたいと思います。それでは小崎と奥野先生にお願いしたいと思います。

【小崎】 徳永先生、ありがとうございました。徳永先生は多因子遺伝で本当に高名な先生でおられて、この分野の発展のために一肌脱いでくださるということで、今回全体の統合を手掛けてくださることになりました。どうぞよろしくお願いいたします。それではわれわれが去年から今年にかけて、主にこれは文献由来の病的バリエントですが、皆さんが使えるようにしたデータについて、簡単にご説明を差し上げたいと思っています。

去年も申し上げましたが、「日本人の研究で西洋の後追いをしてどうするんだ」というご批判も頂くところですが、日本人の患者さんにゲノム医療を提供するためには、やはり日本人のデータが必要であるということでもあります。特に徳永先生がおっしゃいましたが、過去に蓄積されたもの、これは AMED では「レガシー」などと呼ばれて、やや新規性に乏しいような表現をされる方もいらっしゃるんですが、実際には「過去に確立された病的バリエントの情報こそが明日の診療に役立つ」というふうに考えております。ただし、これが全国に今分散している状況ですので、これをどのように統合するかということになります。

個人情報保護法の改正もありましたので復習になりますが、この病的バリエントデータベースで集めようとしているのは、遺伝子の変異とそれから病名の組み合わせで、それが病的なものであるかどうかということになります。念のために申し上げますが、常染色体優性遺伝病では1バリエント、劣性遺伝病では2バリエントということになります。これでも個人情報が含まれると考えるべきかということに関しては、この絵を見ていただきたいと思います。改正個人情報法では「40以上のSNPsが並んでいる場合には、それは個人識別可能な情報」ということになりますが、今回は個人の情報については「特定のサンプルの情報については、病名とそれから病的であるかどうか」ということと「遺伝子上の変異の場所」ということでございますので、「同じ遺伝子といっても全く異なる扱いである」ということについて再確認させていただきたいと思います。

昨年この大会の2日目にオンサイトでアンケートを採らせていただいた結果を、覚えていただいている方もいらっしゃると思いますが、「日本人由来の病的バリエン

トデータベースがあれば使いたい」とおっしゃる方が圧倒的な大多数でありましたし、「データを提供したい」とおっしゃっていただいた方も圧倒的な大多数です。ところが入れ物がないというのが現状だったわけです。また、確認のために質問をさせていただきましたが、先ほど申し上げましたような、「いわゆる三つ組に病的な個人の識別可能な情報があるということについては、あまり懸念がないのではないか」ということについても、コンセンサスが得られたと思います。

ただし、国のほうの方針として「例えば論文を書くことを前提に患者さんから同意を得て得られた検査の結果を、こういったデータベースに入れていいかどうか」ということについては、我が国の倫理学者の中において、全体的なコンセンサスがまだ得られていないというのが現状です。そのためにすでに論文として公表されているものを集めて、1カ所で使えるようにしようという作業を行いました。あまり自慢にならないんですが、1,000 バリエーションほど現在公開して、皆さまの次世代シーケンサーのパイプラインに使っていただけるようなかたちにしました。その中で苦労話をしても切りがないんですが、どのような問題点が抽出されたかについてお話をしたいと思います。

最終的にはこのあとお話をいただく奥野先生にお使いいただけるようなかたちで、さらに情報の、特にディスプレイについて工夫を重ねていただくことになっておりますが、現時点では一括してお使いになりたい方は、このホームページにアクセスしていただければ1,046 バリエーション、特に研究上あるいは倫理的な制限なくお使いいただける状況になっております。各種のバリエーションが順に並んでいて、病名ごとにサーチをしたりすることができるようになっております。

このデータは昨日もお話をさせていただいたので、繰り返しになって恐縮なんですが、東北メディカルメガバンクが公開している2,048名の中で、どのようなミスマッチバリエーションがあったかについて、「CADD スコア」というスコアリングシステムを用いてデータにまとめたのが下のグラフです。一方で今お話しした1,046 バリエーションについて、特にミスマッチ変異でこれが判別が難しいので、臨床上重要なことになると思うんですが、このスコアリングをした結果が上のグラフになります。だいたいこのカットオフの20というところを見ますと、ほとんどの病的なバリエーションは20以上という数値になるところを見ていただけたと思います。一方で正常人のデータベースを見たところでも、だいたいかなりのものが20以上になるわけです。ですので、この正常人のスコアリングで20以上のものの中から、効率的に病的なものを探し出すためには、どうしても病的なもののリストが必要だということについてご理解いただけるのではないかと思います。

それを集積するという作業が大切だということを、ちょっと具体的な事例でお示ししたいと思います。大阪市立大学の岡野先生は、フェニルアラニン水酸化酵素の遺伝子、日本人のデータを長年にわたって集積されて、最終的に65 バリエーションを報告しておられます。海外の同じような病的バリエーションデータベースを使えば、別に日本人のものはいらんんじゃないか、という意見があったときに実際に数えてみたんですが、ClinVar、これはNIHが運営している公的な病的バリエーションのデータ

ベースですが、ここに含まれているのは、岡野先生がお見つけになった 65 種のバリエーションのうちの 3 分の 2 だけで、残りの 3 分の 1 についてはやはり「日本人が登録をしていく必要がある」という重要なデータであると考えております。

それで日本人の難病班の関係者の先生方が、これまでに書かれたバリエーションがどのくらいあるかということについて、ざっくりとであります、集めてみました。まず難病班の先生方の名字とイニシャルと住所、それから日本ということをキーワードにして得られた、PubMed の文献のリストが全体で 4 万件弱ございました。そのうち ClinVar のバリエーションのサイテーションに出ている、この PubMed の ID と引き算をしてみたところ、だいたい 1,762 件くらいはあるだろうということで、日本人のデータもある程度はあるということが確認されたわけです。

ただし、個別の論文に当たってみて、実際に現在の次世代シーケンサーのパイプラインに乗せられるかどうかということについて細かく見ていきますと、かなりの問題点がございまして。これは 1991 年にアメリカ人類遺伝学会誌に報告された論文で、このような変異があったと。病的バリエーションがあったという記載でございまして、これは幾つかの問題点がございまして。まず遺伝子の名前が変わっていることとか、それから基準となるゲノムの座標が 3 回にわたって変わっていることであるとか、その結果同じような書き方に見えますが、cDNA 上の番号が違ったり、あるいはアミノ酸のナンバリングが 99 から 101 に変わったり。この座標という概念は昔はあんまりなかったので、この辺りの情報が混然としていて、そのまま最初の論文の情報を使うことができない。これがキュレーションが必要な理由でございまして。

また、皆さまご存じだと思いますが、cDNA にはさまざまな、mRNA にはさまざまなアイソフォームがございまして、どのアイソフォームを基準に書いたかということによって、アミノ酸やそれから cDNA 上の位置も変わってきて、これは全部実は同じものなんです。これが論文で、どの座標はどのアイソフォームを使ったかということが明示されていないことが非常に多ございます。最近ではさるようになってきているわけですが、この辺りの整理が必要だということで、一種のコンピューター上のパイプラインを使って、比較的これらの区別が簡単にはなっているんですが、最終的には人間による確認が必要だということでございまして。これらを含めて、臨床ゲノム情報統合データベース事業で集めている、実際に産生されているバリエーションや、過去にこれらの先生がお持ちの情報を統合して、今の 1,000 検体、バリエーションについて取りまとめたというのが現状で、このあと MGeND、京大のほうでさらにがんの情報も統合してデータベースを作るという事業に、データをお送りしたところなんです。

ここで「バリエーション・サイエンティスト」という概念についてご紹介したいと思います。アメリカの遺伝医療をサポートする各種のコマーシャルの企業では、バリエーション・サイエンティストの公募というのを非常に熱心に行っております。この要件を見ますと、まず今のような「横文字の文献を読む力があること」とか、それから「既存のヒューマンゲノムの変異のデータベースについての十分な知識を持っていること」とか、それから「臨床家の先生方とうまくやりとりできる能力」、こう

いったものが必要で、逆にこういう能力を持っている人たちは、非常に労働市場において高い価値を持っているということになっております。日本においても米国の検査企業が何社か上陸してくるような状況でございますので、おそらくこちらについては人材育成ということが掛け声に終わらずに、実際の人材育成の出口として存在するのだろう、というふうに考えるところであります。

ここで皆さま方へのお願いです。実際には診療やあるいは研究の現場でしっかりと同意書を得て得られたバリエーションを最終的に、お話しする京大の MGeND のような統合されたデータベースに使うということに関して、国全体の倫理的な判断が希望的には今年中にできればと思っておりますが、その前にぜひ先生方が過去に書かれた論文などについてのバリエーションの情報を集めて、日本人のデータベースをもう少し厚みのあるものに育てていきたいと考えています。ですので PubMed の文献の名前でも結構ですし、それから PubMed の ID、登録番号でも結構ですので、送っていただければそれを今のデータベースに上げていくという地道な作業を、自分で言うのもなんですが、皆さんと続けていければと思っております。

また、すでにバリエーション・サイエンティストとしてのスキルに自信がある方、あるいは今いろいろな意味での教育の過程の途中にあって、スキルを身に付けたい方などがいらっしゃいましたら、どんなふうにこれを進めていくかということについては、去年1年間にある程度のノウハウを固めましたので、マニュアルや、それから学習の材料などについても作っておりますので、皆さんで力を合わせることができればと考えております。ご清聴ありがとうございました。

続いて京都大学の奥野先生から「MGeND」について説明を頂きたいと思います。よろしくお願いいたします。

【奥野】 京都大学の奥野でございます。そうしましたら私のほうから、具体的なデータベースについてご紹介させていただきます。先ほど来、徳永先生、小崎先生からご紹介いただいておりますけれども、この臨床ゲノム統合データベース事業は各疾患に分かれておりまして、まず疾患のほうで各疾患領域でデータを集めていただきます。そしてそこで完結するのではなく、さらに疾患横断的に統合データベースの構築をいたしまして、診療または世界に発信していくかたちで進めております。おそらく年内あるいは年明け早々辺りに、第1版の公開が可能だと思いますけれども、現段階ではアクセスしていただいてもまだ見られない状況になっておりますが、もう間もなく公開に向かっている状況でございます。

また、先ほど来、小崎先生、徳永先生からご発表がございましたけれども、国の中心データベースとして、どんどん皆さまのご協力を頂きたいというふうに思っております。皆さまが実際に集めていただく、あるいはアノテーションをつけていただいたものというのは、先程も触れましたが、倫理をクリアしたものを公開していくことになります。それで皆さまに具体的に本当にどういうメリットがあるのか。当然データを共有することによって「診療に使われていく」というメリットはございますけれども、それ以外にも当然このデータベースは、さまざまな世界中の公共データベース、場合によっては有償のデータベース、また、論文からキュレーショ

ンされた知識ベースとリンクを貼っていくべく、今は別途、開発をしています。

また、さらに今は非常に世間でもてはやされております AI を使ったものというところで、その辺りの研究開発も背後で進めておりまして、このシステム自身をご利用いただく上で、これらのリソースも最終的には使っていただく方向で私どもは考えております。初めのほうで議論をされていまして、ゲノム医療あるいは遺伝子の医療というものが進むにつれて、どんどん細分化されていきますから、エキスパートがどんどん必要になってくると。今の状況ですと、医療従事者が人数的に足りなくて、なかなかカバーできないこともございますので、やはり私どもの目標といたしましては、IT あるいは AI の技術をうまく使って効率的に回していかなければいけないというふうに思って現状、技術開発をしています。

本日は特に皆さまに入れていただく、公開データベースのご紹介をさせていただきたいと思っております。まず現状でございますけれども、第1版のデータベースが出来上がっております。今、公開に向け、京大内倫理審査に通していますので、これが年内もしくは年明け早々には通過するだろうと思っております。それができ次第、第1版を公開します。現状のデータは先ほど小崎先生からご紹介をいただきましたけれども、慶応大学で集めていただいています、難病・希少疾患を対象とする DPV (Database of Pathogenic Variants) のデータで 1,010 件ほど。これは論文で発表済みのデータでございます、これを登録したかたちで今、待ち状態になっているところです。

今後は先ほども申し上げましたが、年内年明けに公開します。また、倫理でクリアいたしましたら、論文以外の新規の取得のデータを受け付け、公開をしていきたいと思っております。また、キュレーションの体制、新しいシステムの開発は来年度に向かって進めております。

具体的に簡単にその概要を説明させていただきます。このあとまたデモをいたしますけれども、例えば実際データの検索をしていただく、登録をしていただいたら、登録をされた日本人のゲノムのデータが、表示されます。われわれは「この仕組みを使って、このブラウザーを使ってさらなるキュレーションをしていただく。また、診療に使っていただく」といったところを目指しております。また、実際に皆さまが研究をなさっている上で、それが果たして本当に Pathogenic なのか、Benign なのかといったところの、バリエーション自身が本当にどういう意味があるのか、を最終的に判断をしていく必要があります。コンピューターシヨナルにさまざまな予測の方法がございますので、あらかじめ計算をしておいて、何か指標になるように表示をする仕組みを持っています。

例えば赤のマークがたくさん付いていたら、これは Pathogenic として疑いが高いというふうに、計算機上は予測されているものになります。また、そもそも日本人の SNP 等の頻度というのはどういった状況なのか、頻度の低いものは赤のマーク、頻度の高いものは緑になるといったかたちで視覚的にも認識可能な情報を提供するデータベースになっております。

そのほか細かい情報を付けております。また、現状ではデータがまだ 1,000 ほど

しか入っていませんので、各疾患ごとのサマリー、あるいは日本人の情報が、今の段階ではそれほど面白くない状況でございますけれども、最終的には疾患横断的に情報を見ていく。あるいは日本人のポピュレーションはどういった状況なのかを、系統的に表示するという方向でデザインしております。

データ登録でございますけれども、先ほど小崎先生がおっしゃっていましたが、既存の論文等は早急に小崎先生のところにご一報いただいて、まず小崎先生のほうでまとめていただくという方向で今段取りを進めております。例えば今後、各医療機関から新規に取得された疾患ゲノムの情報は、一つといたしましては DS の拠点、疾患ごとの拠点が 11 ヶ所選ばれておりますので、そちらにいったん集積をしていただいて、アノテーションを付けたあと、われわれ側の MGeND のほうに登録をしていただく、というところで考えております。また、どこの拠点に出せばいいかわからない、あるいは疾患が別の疾患なんだというようなところに関しましては、直接登録をしていただくといった仕組みも考えておりますので、このようなものをご利用いただければと思います。

登録は画面上でできるようになっております。この辺りも登録画面を使っていたきましたら、登録はできるようになっています。ただし、倫理の面でクリアしないといけませんので、その辺りの仕組みはわれわれも検討している状況でございます。系統的には集約ができる状況になっているとご理解いただけましたらと思います。データというのは、ClinVar のデータ項目を中心にしておりまして、これは先ほど申し上げた 11 拠点で、どういった項目を登録する予定であるかを集計させていただいたもので、ClinVar と同等のものを含んでいます。ClinVar に登録していないものも含まれております。

それでは残りの時間で簡単にデモをさせていただきます。これがデータベースでございますけれども、上に疾患ごとに一応分けております。疾患ではなくて、例えば遺伝子で検索をしたいという状況の場合、例えば BRAF と打ちます。それで検索をかければ、結果が得られてくるといったところです。バリエーションの情報で、この青になっているところが MGeND で小崎先生のところの登録をしていただいているものです。

例えば赤のマークでございますけれども、この赤のマークが付いているものは、Pathogenic というかたちで登録をいただいております、黄色のところは Likely pathogenic というかたちのアノテーションを付けられて登録をいただいております。それぞれのバリエーションが ClinVar 等のほかのデータベースでどういうふうになっているのかは、横に情報を付けておりまして。例えば、KRAS については Clin Var ではアノテーションがついていまして、さらにレーティングで星が 1 個付いている状況でございます。

例えば Rare disease に登録をいただいておりますので、1,000 ほどのデータというのはこの Rare disease の中に入っております。先ほど小崎先生にご発表いただきました遺伝子をたたくと、ほかのデータベースではどのような情報になっているのか、ClinVar のほうでは同じ変異がどういったかたちでレーティングされているのかを知ることができます。星が 2 つというのは信頼性が高いというふう

ClinVar ではアノテーションされています。実際 ClinVar のほうで報告されている分の Benign から Pathogenic 等の、その部分の頻度というのはどういうふうになっているのかといったところで、統計もこのようにお示しをしています。

日本人のデータベース上で頻度はどうなのか、Rare disease でどのような統計があるのかを表すものになっています。これは先ほどお示したような事例で、すでにアノテーションが付いていまして、このうち例えば上の2つに関しましては、ClinVar でレーティングがされていないといったものになっています。レーティングはされていないんですけれども、例えばこの辺りは青のシグナルが立っていますが、この辺りは赤のシグナルが立っているといったようなかたちで、計算の予測上ではこういったものが、病的な可能性があるといったもののシグナルの指標があるという状況でございます。

時間があまりございませんので、簡単にでございますけれども。すでに今はこういったかたちでデータベースの箱物ができております。小崎先生のほうで受け入れの態勢もできておりますので、ぜひとも皆さまから協力を頂きまして、日本人の疾患ゲノムの情報を集約して診療に使っていただく、また、世界に発信していくといったところを目指しておりますので、ご協力いただきましたら幸いです。以上でございます。ありがとうございます。

【小崎】 奥野先生は大変高名な AI の専門家でおられます。AI の専門家にこのようなことを申し上げるのは大変恐縮なんですが、AI の中には教師付きの学習というのがありまして、これは明らかに異常だというグループと、それからこれは明らかに異常じゃないというグループがあって、そして新しいサンプルに対してどういう判断をするか、というのが AI の仕組みでございます。従いまして「これは明らかに異常だ」というものを集めるわれわれのその努力で、奥野先生の AI のアルゴリズムがより精度の高いものになっていくということでございますので、その種を集めるということが、奥野先生に今後大きな素晴らしい予測システムを作っていただくための、一番最初に重要なものであるというふうに理解しております。

場合によっては行政の方に「全部 AI にやらせればいいじゃないか」というふうに言われたときに、僕は心の中でそういうふうに叫ぶわけですが、少なくともここにいらっしゃる先生方には「種が大事だ」ということを共有していただければと思います。すなわち家系の情報であるとか、それが突然変異のものであるかというようなことを、単純にアミノ酸の配列の中でどの変異の影響があるかということと、同じ重みでは議論できないということになると思いますので、どうぞよろしく願いいたします。自分がしゃべり過ぎて質疑応答の時間がほとんどなくなってしまいましたが、もし頂けるのであればお願いしたいと思います。

【戸田】 フロアからございませんでしょうか。

【吉田】 医科歯科の吉田ですけれども。

小崎先生に昨年、ClinVar 日本版のお話をして「倫理的な問題がある」と先生はおっしゃって。私も一応、遺伝子診療をやっていますけれども、倫理支援もやっているんで、先生に言われた倫理的な問題と、あと奥野先生から「京大の倫理審査が通れば」

という話があったので、そのことを指しておられるのか、もう少し大きな 이슈があるのか。実は僕はゲノム ELSI の加藤班にも入っているのです。先ほどちょっと福岡先生とお話ししたんですけれども、何か struggle があるんでしょうか。

【小崎】 論文に発表された公知のバリエーションを公開することについては、先行して慶応大学の倫理委員会で許可を得たので、今お話ししたように公開しているところです。奥野先生のところも、論文のものを発表するものについては、おそらく倫理的な懸念はいらないけれども、京都大学として太鼓判を押していただくというプロセスに少し時間がかかっている、ということだと思います。吉田先生がまさにおっしゃった「論文に書かれた公知のものでなければ、こういったデータベースにデータをサブミットすることについて、倫理的な問題があるかどうか」ということについては、まだ国全体としての方針が決まっていないのではないかと思います。

【吉田】 それはいわゆる 40 塩基以上の個人情報というところの。

【小崎】 ではなくて、1 バリエーションのことです。

【吉田】 そうですか。なるほど。それを今、加藤和人先生廻りとディスカッションを。

【小崎】 ぜひ吉田先生にも議論に入っていていただいて、国としてのコンセンサスを決めていただければと思います。

【吉田】 分かりました。ありがとうございます。

【小崎】 どうぞ。お願いします。

【徳永】 私は厚労省の特別研究班で、40 SNP というのを実際に考えた班員の 1 人ですけれども。その 40 個の選択には条件がありまして、お互いに独立でなきゃいけないし、1 つの領域だけで 40 横に入っていたらそれでいいというものではないんですけれども、その話はちょっと置いて、レアバリエーションにつきましても報告書にははっきり書いてあります。レアと言いながら何%なのか実際は分かりません。10 のマイナス 3 乗なのか、4 乗なのか、5 乗なのか。個人識別性が遺伝的な意味であるというのは、だいたい 10 のマイナス 10 乗ぐらいを国際的に標準と考えておりますので、そういう計算がほとんどできない状態で、今の時点では「レアバリエーションそのものでは個人識別性はない」というふうに結論づけてあります。

それであとは要配慮情報であるかどうかという判断ですが、「疾患の詳細な臨床情報でない限りは、そこまで心配しなくてもいいんじゃないか」というようなことを、今、加藤和人先生とディスカッションしております。

【吉田】 分かりました。ありがとうございます。

【小崎】 最後に一言だけよろしいですか。バリエーションであるとかサンプルという話をする、非常に人格から離れたデータのような印象を受けますが、実際に遺伝カウンセリングの現場にいと、患者さんが「自分たちの情報を次の世代に伝えてくれ」というようなことをおっしゃいます。そういう意味では今言った「個人情報の要配慮」ということについても、倫理的な配慮を払う必要はもちろんあるんですが、そういった患者さんたちの思い、バリエーションということではなくて、「その情報のもとになった人たちの人生」というものについても配慮する必要があると考えています。ご清聴ありがとうございました。

特別講演 1 これからの遺伝医療・ゲノム医療政策

佐々木昌弘（厚生労働省 健康局 がん・疾病対策課）

厚生労働省のがん・疾病対策課の佐々木でございます。今日は昨年、第14回の小崎先生が大会長のときに続き、先生方と直接ディスカッションをする機会を下さしまして、心よりお礼を申し上げたいと思います。昨年は今、福島先生からご紹介いただきましたとおり文部科学省の立場で、そのときはあいさつというかたちでしたけれども、当時、政府全体がどういう進め方をしようとしているのか、ということについて言及をさせていただきました。そして8月1日から今の厚生労働省の健康局がん・疾病対策課に着任いたしまして、例えば「がんゲノム医療」といったかたちで、先生方と一緒にこの遺伝子医療をどう進めていくのか、それを我が国だけではなく、世界に向けてどう発信していくのか、ということをご一緒に考えさせていただく機会を頂きました。

今日は「これからの遺伝医療・ゲノム医療政策」。薬師寺先生が立法府の立場からとあったので、私もプログラムにはなかったんですけども、スライド上は「行政府の立場から」ということを入れさせていただきます。これは三権分立で縦割りということではなく、いかに立法府と行政府がこの案件について一体的に取り組もうとしているのかということをご紹介したくて、この副題を付けたところです。ビジーなスライドが結構ありまして、それでお手元にも紙で用意をさせていただきました。なのでちょっと暗いぐらいにさせていただいたほうが、お手元でメモを取っていただく際によろしいかと思えます。

それではプレゼンテーションを始めさせていただきます。今日のポイントでございます。先ほど来ご紹介、プレゼンテーションがありましたとおり、先生方が普段さまざまなご活動をいただいている中で、研究という出口もあれば、臨床の場面、そして教育の場面での出口もございます。このあとの薬師寺先生を含めて、政治や行政といった出口もございます。今回、行政の出口となった事例としてケースリポート的に「がんゲノム医療の中核拠点整備」と、そして前のポジションのときに担当いたしました「医学教育におけるコア・カリキュラム改訂」、この2つについてこういうかたちで行政は出口を用意しようとしているということをご紹介します。このあと薬師寺先生からもっとグランドデザイン、ジェネラルな話があるかと思えます。これから先生方の普段のご活動、ご活躍では、どういう政治行政、立法行政の出口が考えられるのか、これを一連の2つのプレゼンテーション、そのあとのディスカッションで、今日この時点でのソリューションに近づくシーズを得られればと思っております。

まず10月24日、先月ですけれども、5年に1度改定の「がん対策推進基本計画（第3期）」がまとまりました。今、5年に1度と申し上げましたけれども、今回、第3期の計画からは6年計画になります。何で6年計画になったかということ、ご案内のとおり診療報酬が2年に1度、介護報酬が3年に1度、ですから同時改定が6年に1度のサイクルになり、連動して3年前の法改正で医療計画と介護保険事業計画も6年サイクルとなっていることから、がん対策推進基本計画も連動させています。ですので診療報酬、介護報酬といった、もう一つの臨床の場面に大きなインパクトを与えるサイクルと、このがん基本計画さらには医療・介護の計画のサイクルを合わせようということで、今回からは6年サイクルになります。

今回の大きな特徴の1つに、それまではどちらかというと平成18年に「がん対策基本法」

ができたときは、がん医療の均てん化、つまり「全国どこに住んでいてもあまり差がないように、がん医療を受けられるようにしよう」というのが政策の中心であり、立法の趣旨でした。ですので、どうしても「がん医療の充実」「がん医療の均てん化」が中心的な内容でした。今回は、前回までがん医療の充実の後ろに書いてあった「がん予防」や「がんとの共生」を3本柱のかたちで、「がんの予防」「がん医療の充実」「がんとの共生」というかたちにしております。その中の1つとしてがん医療の一丁目一番地に「がんゲノム医療」が位置付けられた。そしてそれを支える基盤として研究もあれば、人材育成もある。さらには教育。この場合はどちらかという国民教育ですけれども、普及啓発という構成にしたところです。

一丁目一番地と申し上げました、この「がんゲノム医療」ですけれども、具体的に申し上げますと昨年の12月27日が一つの節目でした。正直に申しまして、薬師寺先生をはじめとする国会議員の先生方が、一般のゲノム医療または遺伝子医療を進めようとしている中で、がんゲノム医療をどうするかというのが、ちょっともたついていた時期でもあったんです。それで12月27日にがんゲノム医療のフォーラムを塩崎大臣のもと開きまして、その中で安倍総理大臣のメッセージ、指示として「もっとがんゲノム医療を加速して進めるぞ」ということで、厚生労働省は年明けにがんゲノム医療のコンソーシアム、懇談会を作りまして、そして6月にレポートをまとめ、そして8月に私が引き継いでからは、このあとご紹介申し上げます、じゃあどういのかたちでがんゲノム医療を進めるための情報を集めていくのか、そして集めた情報をどう出口として展開していくのか、そのことの整理を今進めているところです。

具体的に先月24日にまとめたがん計画の、医療の中の一丁目一番地の中でどういう書き方をしているかという、ここに書いてあるわけです。これはお手元の資料をあついで読んでいただければよいかと思います。

ここで一つ、かなり気を付けたところがあります。「まずは、情報は一元的に集まるようにする。でも集まった情報はさまざまなかたちで利用可能なかたちにする」。この仕組み作りです。もう一つ私が着任して、これから特に気を付けなければいけない、進めないといけないと思うのが、出口としてのものもありますし、その出口の先にあるものをどう横展開していくかです。先ほどの小崎先生をはじめとするプレゼンテーションの中で、やっぱりCancerの情報もそうだけれども、例えばRare diseaseもあれば、Dementiaもあります。そういったさまざまな情報と横展開していく、つなげていくということを考えることも重要です。

さて、この「がんゲノム情報管理センター」の設置ですけれども、これは仮称となっておりますけれども、ちょうど今、来年度の設置に向けていろいろ財務省とやりとりをしているところですが、財務省から「別に外国のデータでもいいんじゃないか」と言われました。先ほど小崎先生からも同じような話がありました。でもアメリカのデータベースだと2分の1～3分の2ぐらいしかカバーできないじゃないかと。同じことを財務省と協議をしていく中で、やっぱり日本独自の、ジャパンオリジナルのデータベースを持たなければ、我が国の国民に裨益できるものは作れないし、そして日本独自の、ジャパンオリジナルのものを持つからこそ、諸外国との協調の対等の交渉もできるし、それによって例えば創薬、例えばパネル検査技術の開発、こういった患者さんに間接的に結びつく出口ということの開発にもつなげるた

めには、日本で持たなければいけないんだ、という話をしております。

もちろんここに集まるためには「がんゲノム医療中核拠点病院」と呼ぶべき、これもこのあと説明いたしますけれども、遺伝子情報とどういう臨床情報が結び付いているか、ここにこそ意味があるわけです。なのできれいなデータ、データクレンジングができたかたちのデータを集める必要があるわけですから、最終的には一人一人の臨床の場面での力量が、このデータセットのクオリティーに関わってくる。これは言うまでもないことです。となると、じゃあどういうかたちでがんゲノム情報を一元化していく、データのクオリティーの確保をしようとしているのか。それをこのあと「中核拠点病院整備ということはどう進めていくか」ということの中でご紹介いたします。

一言で言うところの8つの条件、8つの要件を満たしたところから、情報を集めようということにいたしました。一つ一つ申し上げますと、「パネル検査を実施できる体制がある」。ただし、これについては外部機関に委託も可能としています。また、「パネル検査の結果の医学的解釈が可能な専門家集団を有している」。もちろん1つの医療機関で全てをカバーすることは不可能なわけですから、一部の診療領域については、ほかの機関との連携によって対応することもOKとしようじゃないかと。さらには遺伝性腫瘍等の患者に対して、専門的な遺伝カウンセリングが可能である。

これも先生方には釈迦（しゃか）に説法ですけれども、やはり最終的に患者さん・国民に裨益するためには、その情報が正しく患者さんに伝わり、ご家族に伝わり、より良い状態、より良い治療を受けられることに結び付くからこそ、患者さんはこのデータ提供にサインをしていただけるわけですし、何よりもそういう積み上げこそがより良いデータ、さらにはその先にある開発に結び付くから、カウンセリングが可能であるとか、そのための人材育成をどうするかということには、議論に多くの時間を割いているところです。

四つ目の要件として「パネル検査等の対象者について一定数以上の症例を有している」。要は患者さんが多く集まっている、患者さんの集積性があるということです。五つ目が「パネル検査結果や臨床情報等について、セキュリティが担保された適切な方法で収集・管理することができ、必要な情報については先ほどご紹介した、全国1カ所のがんゲノム情報管理センターに登録をする」と。6番目もセットですけれども、「手術検体等、生体試料を新鮮凍結保存可能な体制を有している」。つまりはある程度の情報はがんゲノム情報管理センターに一元的に集積しますけれども、オリジナルの検体も含めたデータについては、直接患者さんを診察したところ、また、その直接患者さんを診察したところと提携を組むかたちの医療機関で保存できるようにしようというのが、5番6番になります。

もう一つ、これも釈迦に説法ですけれども、ある意味で診療をするにしてもそうですし、データをちゃんときれいなかたちで一元化するでもそうですけれども、ここが必要です。「先進医療医師主導治験、国際共同試験も含めた臨床試験・治験等の実施について適切な体制を整えており、一定の実績を有している」。要はちゃんとこういった感覚、センスがある。実際にそれをどう次の治療に結び付けるか、どう論文化しようとするか、やっぱりそういうセンスがあるからこそ、診療がより次のステップに結び付けられるだろうということで7番。そしてさらには「医療情報の利活用や治験情報の提供等について、患者さんにとって分かりやすくアクセスしやすい窓口を有している」。先ほどの3番と8番は、ある意味で同じかと

思います。患者さんに対して、やはり医療の現場の出口というのは、患者さんが大きな出口の1つですから、ここに対して適切な情報を提供できることも求めようということにしております。

今のをもう少し模式図にするとこういうかたちになります。最終的にこの上のところに一元的に情報を収集するところがあるんですけども、先ほど来、「中核拠点病院の整備」ということを申し上げてきました。数でいうとおそらく全国10カ所程度になろうと思っています。これは10月18日の私どもの会議の中で、その数字をすでに出しているところです。ただ、全国を10カ所でカバーするというのは非現実的です。なので、実際に直接患者さんの診療に当たる場合は「連携病院」というかたちで、患者さんの診療に当たっていただく。もちろんここもどこでもいいというわけじゃなくて、このあとご紹介いたしますけれども、要件を付けます。こういった体制をつくらうと考えております。

そして「将来像」とありますけれども、最終的にはこの全国10カ所程度の中核拠点病院とより身近な連携病院との間に、拠点病院たりうところを整備しようと考えております。この違いは何かというと、まず真ん中の将来的にできる拠点病院と連携病院については、遺伝子パネル検査による医療を、ゲノム医療中核病院と連携して行いつつ、基本的には専門家による解釈、「エキスパートパネル」という言い方をしていますけれども、つまりそこまでの臨床上のことを完結できるのは拠点病院。そして解釈については拠点病院に委ねるんだけど、患者さんとの直接のやりとり、場合によっては薬の投与を含めて治療を行うことがありますから、そこは連携病院というすみ分けを考えています。

そして拠点と中核拠点病院の違いというのは、臨床上の直接のこと以外にも人材育成や、また、ほかの医療機関の診療支援や、また、治験・先進医療の主導、研究開発といったことまで求めるのが中核拠点という仕分けをしております。こういったかたちで実際にゲノム医療を進めるというのを、臨床上の場面の医療提供体制と組み合わせると、がんゲノム医療についてはこういう出口になろうとしているところです。

もう少し細かく申し上げます。先ほどの8つの要件を診療の流れに沿って考えていくと、患者さんの説明や検体準備、シーケンスリポート、先ほどの専門家による解釈（エキスパートパネル）、患者さんへの結果のご説明があって、治療。さらにはその結果を基にした研究開発という流れがあって、まず来年4月から始めようとしている体制は、まだ間にある拠点病院がありませんから、中核拠点と連携はここが違います、という流れを想定しております。

もう一度先ほどの診療は可能な限り身近にというのを整理しますと、最終的には情報を集めていくところは全国1カ所。一方で全国約10カ所の中核拠点病院では、実際の検査をやって、それで解釈をするところの機能が全国約10カ所。実際に患者さんが診療を受けるのは、直接中核拠点に行くケースもあれば、より身近なところに連携病院があるとそこに行って、まず患者さんへの説明がありますし、実際検体を採取するし、結果を基にして患者さんに説明をして治療に至る、という流れになるわけです。

ちょっとくどいようですがけれども、先ほどの8つの要件がどこに当てはまるかというのをもう一度書き落としたのが、この資料になります。これも先ほどと同じものを指しておりますけれども、これはちょっとビジーなスライドなので、もし自分の病院、自分の医療機関が中核拠点病院や、または連携病院に手を挙げる、挙げそうだという場合には当然、先生方皆

さんには議論に参画いただかないといけないわけですから、厚生労働省がどんな要件を具体的に定めようとしているのか、という資料になります。この辺りは細かいので、お手元の資料でご確認いただければと思います。

もう一つこの際申し上げておこうと思うのが、特に中核拠点病院もそうですし、連携病院もそうですけども、どうしてもこれは Minimum requirements なんですよ。そして Minimum requirements となると2つのことが想定されるわけです。具体的には中核拠点病院、先ほど約10ということを上申しましたけれども、それ以上に Minimum requirements を満たしているところから、中核拠点病院になろうという手挙げがあった場合、私ども厚生労働省は、先ほど申しました約10までに絞り込むことを考えています。それはなぜかということ、やはりがんゲノム医療を臨床現場で実働していくということを考えると、まだまだ黎明期です。となると一定の集約が必要になるからです。

そうなったときに、例えば今までお手元で確認いただいた要件案の中でも、Minimum requirements を満たしていても、例えば論文数もそうですし、または実際の医師主導治験だとか、そういったものの件数でも優劣をつけたり、また、現実的にはセカンダリーにという表現をしていますけれども、セカンダリーには地域性の考慮も必要になってきます。なので、まずは中核拠点病院の中でも約10以上の手挙げがあった場合は、実績を満たしていても、そこからさらにセレクションが掛かるということが1点。

あと連携病院も現実的には、先ほどのエキスパートパネル（専門家による解釈を行う会議）の開催頻度の関係から、基本的には私ども厚生労働省が直接指定というよりは、まずは中核拠点病院の候補と連携病院の希望しようとしているところ、ここの間でどういう組み合わせを考えているのかということ、ここはこの両病院間で。そしてその上で中核拠点病院の希望するところが私ども厚生労働省に申請をしていただく際に、先ほどご紹介いたしました連携病院の実績というか、求める要件の申請書を添付していただいて、私どもでセレクションの委員会にかけるわけです。

つまり何が言いたいかというと、この連携病院を希望なさろうとするところは、まず中核拠点病院とのマッチングを組まないといけないですし、もし万が一、中核拠点病院の手挙げをしたところが結果的に選ばれなかった場合、その場合には最終的にセレクションに残った中核拠点病院と、結果的に選考されなかった中核拠点病院、さらにはここと組んでいた連携病院がもう一度、2度目のマッチングをする期間も設けたいと思っています。ここまでの期間もすべて込みで、今年度中に行いたいと考えております。まずここまでを、がんゲノム医療の中核拠点病院に関連しての医療提供体制整備が、どういうかたちで行政の側に渡ると、出口として出ていこうとしているのか、そのプレゼンテーションといたします。

次ですけれども、「医学教育におけるカリキュラム改訂」「コアカリ改訂の出口」です。昨年の10月8日にお話をさせていただいた際には「途中です。そして重点的に取り組もうということについては、昨年の7月の段階での委員会でも了承をいただいたところです。じゃあ具体的な書き方をどうするかは、このあと今年の3月に向けての議論をしていこうとしています」というプレゼンをさせていただきました。もちろんこのコアカリ改訂というのは、出口の入り口です。なぜならば、コアカリというのはあくまでも各大学が特色あるカリキュラムを組むことを前提とした、それぞれの各大学が特色あるカリキュラムを組むのに、ある

程度共通的なものを定めようとしているのが、コアカリの性格だからです。

その前提に立ったときにもう一度、「コアカリを含む卒後の医師養成、卒前の医師養成でどういう動きがあったか」ということをレビューしたいと思います。縦軸が医学部での6年間、そして医師国家試験、そして臨床研修の2年間があり、専門教育、生涯教育という縦軸。2000年（平成12年）から今の平成29年（2017年）、そしてもうちょっと先に至るのが横軸になります。このコアカリが導入されたのは、平成13年（2001年）のことでした。その前年、平成12年（2000年）には医師法が改正されて、臨床研修の事実上の必修化が決まりました。その4年後、平成16年（2004年）の4月から卒後臨床研修が始まっていくわけです。

ちょっとここで横道に逸れますけれども、今、急速に進んでいる流れの1つに「卒前教育と卒後教育をシームレスなものにしていこう」ということがあります。立法府、行政府を挙げてのこの取り組みの口火を切っていただいたのが、このあとプレゼンテーションを頂く薬師寺みちよ先生です。具体的にいうと、昨年3月の国会での参議院予算委員会の場で。予算委員会は、とてもとても重要な委員会なんです。普通、国会はそれぞれの省庁ごとに議論の場が、例えば厚生労働委員会とか文部科学委員会という、だいたい中央官庁の省庁に対応して立法府である国会でも対応する委員会があります。昔、中学校の頃、「日本の国会は委員会主義」というのを習ったのを覚えてらっしゃると思いますけれども、その委員会主義を取っているからです。

でもこの予算委員会については、総理大臣を含め全ての大臣が原則出席です。ということは、予算委員会で「厚生労働大臣、卒前卒後のシームレスにどう取り組むんですか」「文部科学大臣、卒前卒後のシームレスにどう取り組むんですか」と両大臣に直接言える場面なんです。その場で薬師寺先生が卒前・卒後のシームレスに取り組むということを、当時の塩崎厚生労働大臣、馳文部科学大臣に意向を問うて、「これは当然進めるべきです」ということを答弁差し上げて。実際、先々週ですけれども、厚生労働省と文部科学省が、例えば臨床実習と臨床研修、この2年間で4年として一体的に見なして、その上での内容を考えていく。さらにはこの約4年と約2年の間には今、CBTとOSCEの共用試験がありますよね。

このCBTについては事実上、知識を問うという意味では国家試験とかなり相同性があるわけですから、例えばすでに来年2月の国家試験では、出題数が500問から400問、3日間で2日間になります。この500問が400問になるのは、全てが単純に500分の400になるのではなくて、削る分の100問は、基本的にはCBTですでに問うた内容を中心に削ろうと。残った400問の中でも、臨床研修で遭遇したであろう症例、それを実際に見ていないと解けないような症例を出題しようということになっています。

特に後者の臨床実習で真面目にやっていないと解けないような問題というのは、今年の2月の国家試験でも出されました。つまりそれだけ臨床実習を重視したかたちでやろうとした。「それをしないと落ちるぞ」ということのメッセージが、先んじて文科省と厚労省が一体的に取り組んでいることの1つということになります。

ちょっと横に逸れましたけれども、先々週、厚生労働省が示した内容の1つで「約4年と約2年の仕切りのものとして、CBTをこの間の公的な位置付けにしていこう」ということを表明していますし、それに伴って医学生ができる医行為の見直しを四半世紀ぶりに、正確には平成3年（1991年）のものですから、26年ぶりに見直しをしようという動きがあります。

何を申し上げたかったかというところ、当然、卒前教育を考えていったときに、割に知識を中心に現場で教えるということを考えたときに、こうした大きな流れの改革があるし、また、おそらく今20代前半の、これからの医療を担う人材が40代50代になる頃には、かなりの部分、遺伝子、ゲノムということと、おそらくかなりの疾患領域でも不可分なものになると思います。ですので、先ほど古庄先生が「嫌がられるほど教育している」とおっしゃっていましたが、それぐらいしないと、おそらく今の若者が本当に後輩に指導するという年齢、40代50代になってきたときに、逆に現場についていけないんじゃないかと思っています。それぐらい確実にこの遺伝子医療、ゲノム医療という領域は臨床現場で、AIの普及も含めてそうですし、また、こういったデータが集まっていく仕組みとセットで進んでいくということを前提にして、私はコアカリ改訂をいたしました。

ここは先ほど申し上げましたさまざまな改革の流れと、卒前卒後をつなぐということの補足スライドですので、ここの説明は省略します。

今もう一つ、「増やした分の地域枠をどうするか」という問題があって、それは「地域における医療をどう確保するのか」ということとセットになっているわけですが、これは今日の直接のテーマではありませんが、これからの地域医療を考えていくというときに、「診療科偏在」「地域偏在」とセットで議論をされます。そうなってくると診療科偏在、それに伴って新たな専門医の仕組みが来年4月からほぼ確実にスタートするわけですから、そういった「医療の現場」と「医療の専門性」というのが、先ほど来ご説明、ご紹介している卒前卒後の教育と、これが3つセットで議論されていますし、四つ目のセットになるのが「医師の働き方改革」。おそらく年末から年明けにかけてある程度のたたき台が出るでしょう。

そして来年度中には医師の働き方の定義、ここまでがカウントされるというのが固まります。これは確実に来年度中に結論を出さなければいけません。そして来年度中に結論を出したのから5年後、つまり6年半後には医師の働き方の新しいルールの運用が始まるということも、ご紹介いたします。さて、コアカリをご覧になったことが実はないという方もいらっしゃると思いますので、その部分を抜き出して紹介いたします。先ほどの「卒前から卒後のシームレス」というのは、薬師寺先生の国会質問も受けて明記をしたところです。そして改訂の概要で「シームレスな」ということをイメージしたものに加え、今回は歯学のコアカリとの同時改訂で、かつ先月10月31日に看護のモデル・コア・カリキュラムが初めて策定されました中で、医療と一緒に担う仲間として、医学のコアカリ、歯学のコアカリ、さらには3年前にコアカリ改訂が終わった薬学、そして看護学との、共通的な横串を刺したような内容になっています。

こうした流れの中で「改訂の概要」「指導の方略への言及」というのがありまして、8ページには先生方、全国遺伝子医療部門連絡会議で、先ほどまで開かれておりました日本人類遺伝学会が共同で発行いたしました「医学部卒前遺伝医学教育モデル・コア・カリキュラム」。あと老年学会も同じような取組をしていましたので、これを共通的に教えるものを活用することによって、ある意味で全国82の医学部の先生にそこで共通的なものがあると、時間の余力ができるわけですから、より研究教育、診療に使える時間が増えるわけです。なので共通教材を作成・活用することをリコメンドする内容にいたしました。そして遺伝医学教育モデル・カリキュラムについては具体名を例示させていただきました。なので大学によっては

実際このカリキュラム担当の人は「コアカリに書いている遺伝のこれってどんなものだろう」ということを自ら読んでいるかもしれませんし、先生方に質問していればなおベストなんですけれども、明記をいたしました。

各論の具体的な中身の中でも「遺伝医療・ゲノム医療」を追加し、「遺伝情報、ゲノム情報の特性を理解し、遺伝情報、ゲノム情報に基づいた診断と治療、未発症者を含む患者・家族の支援を学ぶ」という狙いを示しました。今まではよく「E」というのを大項目と言い、「E-1」を中項目と言い、ここからさらに枝番が出てくるのを小項目、細小項目という言い方をしますが、今回は中項目に上げて「遺伝医療・ゲノム医療」を明確に位置付けたところです。具体的な内容はこういう書き方をしているわけですが、いずれにせよ先ほど申したとおりに、私は必ずこのコアカリを基にした各大学のカリキュラムで学んだ学生は、どの診療科に進んでもこの領域は将来必須なものになると思っていますので、中項目として先生方に教えていただこうとしたところです。

ほかにも何カ所かコアカリの中では明記されていますので、ぜひ各大学で今カリキュラムの改訂が進んでいると思いますし、大学によってはちょっとカリキュラム改訂のタイミングから、メジャー改訂はもうちょっと先になる大学もあろうかと思いますが、なので「来年度から」という言い方をしていますが、これはぜひウォッチだけじゃなくて、参画していただきたいと思っています。

私のプレゼンテーションは以上ですが、このあとに総合討論もありますので、そこでディスカッションできればと思います。どうもありがとうございました。

特別講演 2 遺伝医療・ゲノム医療政策：立法府の立場から

薬師寺 みちよ（参議院議員）

よろしくお願ひいたします。私も明るいままお話しさせていただければと思うんですけれども。皆さま方、もうすでに今日もお疲れのところだと思います。私からは「政治をいかに使ってもらうのか」ということと「良きパートナーを得てほしい」という話をさせていただきたいと思います。佐々木さんとは実は私が議員になった時代から、パートナーとして医系技官そして議員という立場で、さまざまな施策を現実的なものに落とし込んでまいりました。やはり私ども議員にとって、特に医系の議員にとって理解力がある医系技官、そしてそれを動かそうというパッションがある医系技官と組めるということは、まさに国を動かすということになります。医療を動かすということにつながってまいります。

先ほど話がございましたけれども、分かりましたでしょうか。大臣が「ゴー。がんゲノムを進めるぞ」と言ったら、短期間でここまで進むんです。これが政治の力なんです。たぶんこの中にいらっしゃる先生方は、がんではなく希少疾患であったり、さまざまな難病に関わってきてくださった先生方が多いと思います。ですから今このがんゲノムが何でこんなに進むんだろう、予算が付くんだろう、さまざまな制度化がなされるんだろうと、たぶん不思議に思っているかと思っています。塩崎前大臣の「何としてでもやるぞ」、その号令1つで去年の12月からここまで、まさに1年弱で動いてきた。それをじっくりと皆さま方、先ほどの説明をもう一度脳裏の中からよみがえらせて、現実のものとしていただきたいと思います。

ですからいかに政治家にその必要性を訴えていくのか。そして動いてくれる政治家をつかまえながら医系技官と共にタッグを組んで、しっかりそれを施策に落とし込み予算を取っていくのかというところが、その学問を将来に向かってどれだけ伸ばしていけるのかという、まさにここがキーでございます。ですので私は今日、福岡先生、そして高田先生、山野先生からお尻をたたかれまして、ここまで進ませていただきましたという、1つの報告をさせていただきたいと思います。よろしくお願ひいたします。じゃあ、少し電気を落としていただいてよろしいでしょうか。前のほうだけで結構でございます。

私は立法府の立場から今日はお話をさせていただきたいと思います。国会議員というのは、あのように予算委員会でさまざまな、日本死ねというようなところで罵倒し合っているだけではなく、本来の仕事というのは法律を作ることでございます。じゃあその中でどうやって法律を作っているのか。私どもはさまざまな議員連盟というものを立ち上げます。議員連盟というものは、私ども議員が自主的に立ち上げ、そしてこの部分を制度化、立法化すべきだよねという法文を描き、そして委員会の中でコンセンサスを得、本会議で承認を得て、実際に佐々木さんのような行政から出てくる「閣法」と同等に、私どもは議員立法としてそれを描き、そして実行するための法律というものを施行させることができます。ですから一つ、立法という立場が私どもとしては最重要課題であると思っておりますので、先生方から相談をいただきましたゲノム医療につきましても、最前線で戦ってまいりました。次をお願いいたします。自分で動かせばいいんですね。次をお願いいたしますじゃないですね。すみません。政治討論会と間違えてしまいました。

実は私どもは、この「遺伝医療ビジネスを取り巻く諸課題を考える勉強会」というものを

立ち上げました。これは超党派です。私は今、無所属でございますので、トップは元厚生労働大臣の尾辻先生に立っていただきました。やはり物言えるトップが勉強会や議連を牛耳ってくださっていないと、なかなかそこは行政もうんと首を縦に振ってくれません。尾辻先生の素晴らしいところというのは、このような勉強会でしたら議連のトップに座ってくださって、1時間の間、黙っていらっしゃるんです。そして最後に、じゃあ会長からごあいさつをといたときに、ガツンと一言、行政を縛り上げるという、それが役割なんですけれども、まさにそのタイミングと、そしてエッセンスに富んだ話というのが大変上手でございます。私どもも例に漏れずこの勉強会の会長を引き受けていただきながら、実は第1回～第14回まで開催をさせていただきました。ちょっとこの1年間は休みがちだったんですけれども、その理由もまた後ほど述べていきたいと思います。

私どもはまず「有識者の皆さま方より情報を提供いただく場」ということで、この勉強会を作ってまいりました。と申しますのも、またこれもあとから示しますが、ゲノム、遺伝子、その言葉自体が議員は理解できません。医系であったとしても、なかなかこの最先端技術というものを理解できるだけの力量を持った人間はおりません。「次世代シーケンサーって何？」というところでしたり、本当にこれはさまざまな知識レベルをまず均等にしていこうじゃないかということで、多くの先生方にご参集いただきながら私どもは勉強させていただきました。それから「ゲノム医療実現推進協議会」というものが内閣官房に設けられています。これがまさに今の日本のゲノム医療の中核でございます。ここから振られた宿題を検討していくということが、中間報告書にまとめられました。

しかしその中間報告書を、具体的にどのような施策に落とし込んでいくのか。本当はここが肝だったんですけれども、なかなか各省庁が動かない。足並みがそろわない。そして挙げ句の果てには迷走を始めたということがございました。だからこそこの協議会から頂いた宿題を確実に、私どもは勉強会の中で毎回毎回報告を各省庁から頂きながら、どこまで進捗（しんちよく）しているのかということを、私どもも確認をさせていただく場となりました。

それから3点目といたしまして、先生方から今までこのような協議会で議論されてこなかった課題というものも頂き、その場で省庁とやりとりをするということもさせていただきました。実際にこれが今、健康医療戦略の日本の構図でございます。一番トップはもちろん内閣総理大臣、安倍さんでございます。本部長といたしまして、このようなかたちで下にひも付いております。「ゲノム医療実現推進会議」というものがございました。その下にタスクフォースを設けました。先ほども申しました。このゲノム医療実現推進協議会までは内閣官房でございます。しかしこのタスクフォースは、厚労省の厚生科学課が引き取りました。それはなぜか。動かなかったからです。

たまたまゲノム医療推進をするシンポジウムで、私と主人公となる厚生科学課の椎葉さんという人が、パネルディスカッションで隣になりました。「僕は何もこんなこと聞いていなくて出てきたんですけれども」というところから始まったんですけれども、最後はこのようなかたちでタスクフォースの事務局を厚生科学課が引き受け、そして現場の皆さま方のお声も集約しながら、施策というものを地に足ついたものということで実行するという体制を取っていただきました。今もこの厚生科学課はしっかりと内閣官房と組みながら、厚生労働省だけではなく経産省とも戦っていただいている、私どものパートナーでございます。これ

が今、国のゲノムを動かしている地図でございます。

このメンバー、皆さま方も見知った方が、たくさんの中には入っていらっしゃるかと思います。この先生方から実はいろいろ私ども意見を頂きまして、私どもの勉強会のほうの立ち上げが先だったんです。どうにかしてくれというその叫びを聞きながら結局、厚生科学課がその中のメンバーとして、私どもにご意見を頂いた先生方を、この委員名簿の中に連ねてくださったということになりました。そしてようやくこれが立ち上がりまして、検討項目といたしましては、先ほど申しました協議会が中間報告として投げ掛けてきた課題を、それぞれ一つ一つひもといっていくことになりました。

実は私どもの勉強会も中間取りまとめをさせていただきました。多くの勉強会を開きまして、結局はこの5つに集約されるのではないかと。これは協議会が行った中間取りまとめとは全く別のものでございます。私どもは安心して安全な医療を受けていただくために、患者さま方の声というものも多く取り入れてまいりました。と申しますのも、やはり協議会の場というのは有識者の先生、そして学会の代表というものがメンバーになりますけれども、なかなかそこは患者代表、患者会の代表、当事者という方々に入っていただけません。ということは「医療を提供する場と医療消費者とのギャップがかなり大きかった」ということがこのゲノムでも分かってまいりました。ですので、なるべく私どもはこの中間取りまとめで、当事者の皆さま方の声を取り入れながらまとめていったのが、この5つの論点でございます。

まず「国民のゲノム科学に対する正しい理解、普及」ということについてお話をさせていただきたいと思います。その中で特にこの2点を取り上げさせていただきました。「国民へのゲノム科学教育の推進」そして「科学的根拠に基づいた情報発信」。これは先生方もお困りかと思います。どんな言葉を重ねて患者さまに分かるように、理解できるように話ができるのか。これは普通の医療でも難しいですけれども、さらに最先端医療のことということになると、これは難しゅうございますし、DTC 医薬品、検査薬のことでも起こってまいります。まさにこれは「それを受けるか受けないか、というような選択を正しく国民ができているのか」という問題でもございました。

これは東大の武藤先生がなさった研究でございます。市民を対象とした意識調査の結果ですが、ここにも書いてありますように、まだまだ遺伝の検査を受けたり、遺伝カウンセリングという経験はお持ちではない。国民の1～2%の程度にしかすぎません。しかし遺伝子検査の販売サービスというものはあることは、皆さま方は何となく知っている。Yahoo! の検索サイトを開いても、この辺りにバナーがありますよね。そしていろんなところで検査がありますよ。もしくは皆さま方が人間ドックに行く。人間ドックとパッケージ化されて、遺伝子検査というものがなされているところもございます。実はこのようなかたちで遺伝の販売サービス、医療機関が窓口となっていることが多いことも分かってきております。

市民を対象としたこの意識調査の結果といたしましては、「ゲノム」という言葉はほとんど知られていない。「ゲノム医療」もそうですよね。遺伝子、DNA、染色体、この辺りだったら何となく理科の知識を読み解いていけば、聞いたことがあるなという程度でございます。まさにまだまだ国民の中では、この言葉自体が浸透していないということです。「あなたは何%ぐらいのがんが、生まれながらに遺伝子によって運命づけられると思いますか」。これは国がんでなされた調査ですけれども、本来でしたら、ここを見ていただいたら分かります

し、先生方のほうがご専門かと思えますけれども、多くても30%ぐらいなのかなというところ。この半数の方はだいたい正解ですね。10%未満ということはないですけれども、このくらいなのかなと答えていただければよかったんですけれども、やはりこれだけ国民の意識にはまだまだ差があるということでございます。

しっかりと遺伝子についての知識というものを、ゲノムについての知識を国民も持っていたかなければ、がんゲノム医療を推進したとする、そしてその結果がどのような誤解を与えてしまうのか、ということにもつながってまいります。ですからしっかりと皆さま方が医療現場においてどういう言葉を紡いで、患者さま方にその事態を理解させるか。そして周囲の皆さま方にも理解をしていただかないといけないかということも、このような調査研究から分かってまいります。

これは武藤先生のまとめですけれども、「ゲノムリテラシーを向上させよう」ということが、まだまだこれからの国民的な課題となつてまいります。ようやく先ほど申しました、医学部のコアカリに入り、看護学にも落とし込まれ、これからますます国民が「ゲノムとは」「遺伝子治療とは」というところに接するけれども、皆さま方にもしお子さんがいらっしゃったら「ゲノムって知ってる?」「遺伝子って知ってる?」と聞いてみてください。まだまだそういう段階ではないですね。ですからこの2つの課題につきましては、まだまだこれからの宿題となっておりますし、「それをどのように伝えていったらいいのか」ということは文科省とも話をしながらやっていきたい部分でございます。

この中間取りまとめの2点目といたしまして、「公平なアクセス性の確保と社会的不利益からどのように擁護をしていくのか」という論点を頂きました。主に遺伝子検査に対する法制度の環境整備、そしてまさに「日本版GINA」の策定というところですね。先生方の中でどのようにお考えなのか私もまだまだ分かりませんが、「GINA法のようなものが必要だ」というふうにお考えになっていらっしゃる先生方は、どのくらいいらっしゃいますでしょうか。ありがとうございます。どの講演会に勉強に行ったり講演をしたりしたとしても、必ず出る質問がこれです。「遺伝子情報差別の法律ってどうしてできないんですか」というところでございます。ですからこれはまさに私どもが頂いた宿題でもございますので、少しご説明をさせていただきたいと思えます。

これも先ほどの武藤先生の調査でございます。「あなた、またはあなたの家族の中で、遺伝情報に関して次のような取り扱いを受けたことはありますか」というところで、実際に差別的な取り扱い、いわゆる不適当な取り扱いを受けた方は3.2%という数値が出てまいりました。これがその内訳でございます。そのほとんどが保険なんです。まさにあとから申しませけれども、GINA法もこの保険というところがターゲットとなっておりますけれども、これはあくまでも回答者の主観的な認識に基づくものであって、実際にそうであったかは分からないという前提に基づいております。しかし何かしらの不利益な取り扱いを受けた方がいらっしゃる。これは金融庁ともやりとりをしたんですけれども、金融庁は「これは誤解です」とおっしゃるんです。ですからそこにまだまだ認識の差があるということも分かってまいりました。

これが「遺伝情報の利活用に関するリスクの評価」という調査でございます。「個人の遺伝情報を利活用することに関して、それぞれ当てはまるものをお答えください」ということ

なんですけれども、ここを見て私も驚きました。「医療機関や行政機関での遺伝情報の適切な取り扱いの懸念が強い」。まだまだわれわれは信頼されていないんです。何かされるのではないかと。先ほども「倫理的な」ということがございましたけれども、やはりそこはしっかりと線引きをして、患者さま方に理解をいただき、そして研究に利用していくということが続いていかないと、やはり「何かに悪用されてしまうのではないかと」という懸念が強いということも分かってまいります。

ですからこの中でも法的規制が必要だと思われる項目は、高いほうから2つですね。「第三者に対して無断提供、そして転売を禁止してほしい」というもの。そして「医師や公務員などが個人の遺伝情報を正当な理由なく漏らした場合、刑罰を強化してほしい」ということです。だからこそ国としてしっかりとの方針を打ち出していかなければ、施設施設でまたそれが違ってしまった場合に「誰が責任を取っていくのか」ということにもなってまいりますので、ここは私どもは明確にしていかなければならないですし、医者は信頼してほしいなと、このデータを見て私も思ったところでございます。

これは先ほどの武藤先生のまとめなんですけれども、保険分野、労働分野での違法的な取り扱いも検討してもらいたいなというところ。そしてゲノム情報の管理実態をまず把握してほしい。そして情報を守ってほしいというところ。あとは診療録の管理ですね。それをしっかりやってほしい。診療情報の管理をしっかり行うべきではないか、というようなまとめとなっております。これは武藤先生の研究でございます。

この研究を受けて厚労省はどのように考えているのか。これは今後検討するという課題でございます。まず国民の皆さま方に安心して受けていただかなければならないですよ、というところでございますので、先ほどございました「情報をいかにしっかり管理していくのか」というようなことも周知していきましょう。そして職場、教育の場で不当な取り扱いがなされないように対応を周知していきましょう。国民に向けたゲノムリテラシーの普及ももちろんしていかなければなりません。そしてこれは人権の問題だということです。「人権の相談窓口でも、このゲノムについての相談を受けていこうじゃないか」というふうに今後の対応を国民に対しては打ち出していくということでございます。

あとは「ゲノム情報の取り扱いに係る実態の対応」でございまして、運用の実態を把握するために保険事業者へヒアリングをいたしますということ。それから遺伝性疾患をお持ちの皆さま方に対して、具体的な実態把握をしていこうではないか。これだけでは分かりませんので、まだまだNの数が足りませんので、さらに少し増やしていこうではないかというような方針でございました。そもそも先生方もご存じのように、個人情報保護法において遺伝情報の位置付けというものは、本人の同意なしに第三者提供は禁止されておりますし、「ゲノム情報というものは要配慮個人情報に含まれる」ということにもなってまいりました。このようなかたちで法律にもしっかりと書き込まれているものでございます。

じゃあ「そのようなものが就職に不利に働く可能性がありますか」というちょっと現実的な問題を考えてみたいと思います。懸念されておりました。でも実際法律上はどうなっているんだろうというところです。これは基本的な採用選考の考え方として打ち出されているものでございます。「基本的人権を尊重していかなければならない」「適性、能力のみを基準として行わなければならない」「応募者には広く門戸を開かなければならない」ということに

なっておりまして、もちろん「適性・能力以外のことを採用の条件にしないこと」。すでにこれはうたわれております。それが才能か、それが適性かと言われたら、それは全く違うのではないかということになってまいります。

まずこの配慮すべき事項というものも明確になっておりまして、これは「家族に関すること」ということの中にも、職業だとかさまざまこういうことですね。ですからご家族の遺伝子情報だとしても、「家族に関するこういうことについては配慮しなければならない」というふうにすでにうたわれております。

それとともに「健康診断」というものが採用時に行われます。そのときには雇主の健康診断なんですけれども、「応募者の合否というものを判定するものではないですね」ということにはなっております。義務付けたものではありません。

佐々木さんが40枚近いスライドを作っていたらしゃったので、私もどのくらいかなと思ったんですけども、すみません、80枚も作ってしまいまして、ちょっとこのようなものが時々出てまいります。昨日の夜までカタカタカタカタやっておりましたので、申し訳ございません。

それで「健康診断というものは職業差別につながってはならない」ということもうたわれております。でもこれは仕方がないよねというものがございます。それは例えば運転・配送業務を行う者が、例えば失神発作を起こすような疾患を持っている。これは適切かという、それは受け入れられないよねというふうになってしまうかもしれませんし、運転以外の業務に就いてもらうように、ということもできるわけです。例えば食品関連の製造過程の中で、小麦アレルギーを持っている人がクッキー工場に配置される。それはあってはならないことです。そのようなことは開示した上で、合理的な配慮につなげていかないということはありません。しかしこのような事例としてはあるんですけれども、これが問題事例として取り上げられておりますのが、応募者全員に血液検査を義務化するというものでしたり、ウイルス性の肝炎の既往歴でしたり、あとは視覚異常などについての質問をする、こういうことは問題事例としてすでに報告がございます。

しかしながら、やはり職業差別につながる恐れがある事例として、毎年このぐらいのものが報告がなされているということになっております。ですから私どもも差別をしてはならない、職業差別につながってはならないというところで、じゃあゲノムの検査自体がそれに引っ掛かってくるんでしょうかねと。厚労省としては「個人情報ですから、全くそれには問題がないです」というような見解を示しております。と申しますのも、職業安定法第5条の4にうたわれております。ですのでその業績の目的の達成に必要な範囲内で、個人情報を収集することはできるんですけれども、しかしやはりそれ以外の理由で個人情報というようなものを無理矢理に提出させてはなりませんし、求められて、それを個人として提供しなかったからといって、それが不利益に働いてはならないということになっております。

「公共職業安定所等」となっておりますけれども、これは職業安定所のことだけではなく、一企業というものもこの中に含まれております。ですから企業側もそれを必要以上に求めてはならないし、それを別に提示しないからといって、そこで差別を受けてはならないということです。でも実際の話、受けてくださいと言われるものを否定するというのは、現場では難しいですね。この会社に入りたいと思っているにもかかわらず、血液検査が流れの中にあって、「遺伝情報がもしかしたらそこに組み込まれるかもしれませんよ」なんて言われた

ときに、真剣にこの会社に入りたいと思う人間がそれを否定できるかどうかなのかというようなことを考えると、それは少し、もしかしたら私どももしっかりと考えていかなければならないんだろうなと思います。

だからここが制度なんですよね。システムというものはやっぱりこういうふうに出て来てしまっています。でも現場のニーズと、それがマッチしているかと言われてしまうと私も自信がないですし、現場ではそのようなことが起こっていないことも多々あるということも分かっております。実は先ほどの法律の中の指針としてしっかりうたわれております。「社会的な差別の原因となる恐れのある事項というものは情報を収集してはならない」となっているんですけども、いまだにやはり先ほどのように訴えがございますので、そのようなことがないように、しっかりと制度としても担保していかなければならないというふうを考えております。

一方で生命保険はどうなのか。医療保険ですよね。実は生命保険業界、この遺伝情報に関して規制するような法律は全くありません。でも通達ぐらいはあるんじゃないですかと思って、私もかなり金融庁に行って調べてもらいました。通達もありません。業界の自主規制、いわゆるイギリスにおける ABI のような、生命保険業界内の消費者保護法協定みたいなものはあるんですかと調べてもらいました。ありません。だから今のところは使えないから使っていないだけです。私も予算委員会で「このようなものは絶対ないですね」と言ったら、金融庁から自信を持って「ありません」というお答えを頂きました。しかし実はあったんです。

先生方も新聞でご覧になったかと思いますが、日本生命のある商品の中で、契約内容の約款の中に入っておりました。これは家族の病歴というものを審査に使っていた約 40 年前の記載が残っていたものだというふうに、「今は利用していないからいいだろう」ぐらいの感じでしたけれども、しかしそれが残っていたら、使ってもいいということになってまいります。ですから今、金融庁ももう一度これを調査してくれておりますけれども、今後このようなことが出てまいりまして、今、特に私のところに声を上げてくださるのが、がんの患者会の方々でございます。遺伝性の腫瘍を持たれた皆さま方としても、全く野放しのような状況、これを何とかしてくれというようなことでお声掛けいただいております、ここも検討すべき案件だというふうに思っております。

では「GINA 法はどういうふうな立て付けになっているのか」ということも少し見ていきたいと思えます。これは「保険でしたり雇用領域における遺伝学的な情報を乱用するなよ」というような内容なんですけど、実はこの GINA 法ができたとき、これもアメリカの議員立法でございまして、差別が起こっていたわけではないんです。ではなぜこれができるかといけなかったのかというと、遺伝学的検査を受診して最新の予防法、そして治療法を得ようとする皆さま方に、もしくは研究に参画していただく皆さま方に心理的な不安を与えないために、この GINA 法というのができました。

ですからまさに今の日本が置かれた状況がそうですね、「がんゲノムを推進していくんだ」、先ほどの「倫理的な問題はどうかでしょうね」といったようなところで、もっと安心していただけるような環境というものは、日本も提供していかなければなりません。推進するのはもちろんですが、それに安心していただくための材料というものが何一つ示されていない、ということが分かってまいりました。ですからそのような不安感が受診だと

か参加に抑制的な効果を及ぼすので、しっかりとこれからの医療を考え、そしてその医療を発展させることというのが、将来的には医療費の抑制であったりゲノムの研究の発展を、これは不安が阻害するという意味ですけれども、阻害する要因になってしまってはならないですよね、ということが前文でもうたわれているんです。

ですから遺伝的な欠陥を持つ個々人であったり集団が差別されないように、ということで遺伝情報というものもしっかりと定義付けられております。ですから本人・家族の遺伝子検査の結果、家族の病歴もそうです、本人・家族の遺伝サービスの利用、依頼、こういう内容については全てが遺伝情報だよ、ということになっているわけです。特に家族の病歴というところ、先ほども生命保険会社が、まさにこれを「遺伝情報」というような言葉で置き換えていたということがございますけれども、今の子どもたち、そして若者は、家族の病歴は書けません。ほとんどの方々が知りません。

本来はこれはすごく重要な情報を秘めているんですけれども、ここも少し国民的な教育というものも必要なのかなというのは、これは HBOC の患者さんから頂いた宿題でございます。というのをしていかなければ「自分はその可能性があるのかどうなのか、ということさえも自分は認識できていない」ということになります。ですからアンジェリーナ・ジョリーさんであれば、自分のおばさんがどうのこうのという話がたくさん載ってまいりましたけれども、ああいうかたちで実際の自分の親族が何で亡くなってしまって、自分はどのような危険性を持っているのかということが集約されてこない。保険会社がそれを取ったとしても、ものすごくあやふやな情報だったそうです。だからこそ省いてしまいました。というところで私もその書面を確認させていただきましたけれども、まさにこれからこれも遺伝情報の1つとして、しっかりと個々人が責任を持って、自分の家族の病歴ぐらいいは書けるようにならないければならないことでございます。

あと言葉の定義としても、しっかりとこの法律の中で位置付けられております。遺伝子検査というものはこういうもので、遺伝サービスというものはこういうものだ、家族というものは、この範囲までを家族と言う、ということになっております。ですからこのようなものを見ても日本というのは本当にアバウトなものでございまして、これは健康保険における遺伝差別の禁止というところがまたうたわれているものでございます。内容としてもしっかりとGINA の中には書き込まれております。

これは「雇用における遺伝差別の禁止」という条項でございます。ですからこの遺伝情報を守秘しなければならない、保護しなければならない、救済しなければならないという項目までございますし、希発の疾病そして障害の場合には、障害者差別禁止法というものがアメリカにございますので、それを適用しなさいねということにもなっております。ですので遺伝子検査に対する、これは医療法でもずいぶんやっただんですけれども、安心してこれから遺伝子研究に参画できるような社会的な環境の整備というものは、これからしっかりと考えていかなければならないというところで、まだまだ日本は追い付いておりません。

各国さまざまなものを国会図書館でも調べましたけれども、やっぱり多くの国々でこのような問題意識が喚起されて、ゲノム医療を推進する上で、それをバックアップする体制というものを同時並行的にやるんですけれども、日本はそれだけがすごく遅れていっているということでございますので、これは私どもも今後進めていかなければならない要因でございます。

3番目「人材育成」あとは「研究基盤および官庁における所管の整備」ということでございます。そこにつきましては6点の宿題を先生方から頂いてまいりました。特に遺伝カウンセラーの養成。一番初めに私が高田先生、そして福嶋先生、山内先生とお目に掛かったときに「じゃあプライオリティーを付けてください。どれが一番ですか」とおっしゃったときに、一番がこれだったんです。「遺伝カウンセラーを国家資格化し、しっかりと診療報酬が取れるような、そして専門家に育て上げてほしい」という願いがございます。私もそのとおりだと思っております。もちろん予算の確保といったような意味におきましては、先ほどのAMEDの事業ではないですけれども、昨年度の補正予算で600億も実はAMEDに投じております。ほとんどがやっぱりそのようなかたちで、科学的にも必要だといったようなところで予算も付き始めました。ですので先生方、この予算もしっかり利用してください。

先ほど佐々木さんから「横の展開という言葉が好きだ」ということがありましたけれども、まさにがんゲノムだけでそれを使っているのではない。今までの希少疾患であったり、これから認知症の研究などにも、横の展開をできるような要素はたくさんあるはずなんです。そういうもので汎用性を持たせたような研究をしていただかないと、がんゲノムだけが伸びてしまうということになってしまう。実は私どももそうです。議員も危惧をしているところでございます。

これを一つ一つまた読み解いていきたいと思います。これは認定遺伝カウンセラー国家資格のために、私が何度も何度も大臣とも議論をした点でございます。どういうところが解決すれば国家資格化できるんですか。これが厚労省の回答でございます。「これは新しい資格だろう」というところです。まだまだ資格者数も限られているために、機が熟していないぞみたいなかたちになってまいりますし、あとは医療分野の国家資格、その守備範囲、役割分担を整理しなければならない。どういうものを作るのか。既存のものに上乘せするのか、新しいものを別立てで作るのか、というところです。あとは業務独占、名称独占でしたりさまざまなものを整理する必要がありますね、というふうなことを回答いただいております。

中間職種のようなものを作るのを、厚労省はすごく嫌がるんですよ。佐々木さんを前に言ったらあれなんですけれども、特定看護師というものがございましたよね。特定行為ができる看護師を育成したい。あれもすったもんだしまして、私はあれは審議会の委員をやっていたときからずっと関わっているんですけれども、7年越し8年越しでようやく出てきたのが診療看護師ではなく、特定行為ができるような研修というところでございます。というぐらいにちょっと、何か新しい職種を作っていこうということには後ろ向きでございます。かつ、それが医療行為と少しダブるようなところがあると、かなりそこはさらにハードルが上がるというようなことが、今の厚労省の傾向としてございますので、ここをいかに突破させていくのかということも、私どもは知恵を働かせたんですけれども。

せめて診療報酬が取れるようになれば、まだまだ望みはあるんじゃないかということで、国家資格を有しない者が行う行為に対して診療報酬が付いているものが、1つだけありました。これが「臨床心理技術者」という人です。しかし「公認心理師」という国家資格ができます。その第1回目の試験が平成30年中です。ということになると、たぶんこれも国家資格化されていきますので、全てが国家資格がないと診療報酬が取れないということになりかねませんけれども、今の前例としてはこれがあるという事実はございます。この保険点数も

先生方のほうがよくお分かりでしょうけれども、専門医療機関で実施した上で、カウンセリング月1回に限り500点を加算できる。それは大きな成果だったかもしれませんが、500点ってそれでいいんですか、見合いますかということです。

実はこれはAMEDが調査しました、この実態調査からも明らかです。81.9%の病院で遺伝学的検査というものが行われております。「遺伝カウンセリングが行われていますか」というところでしたら、病院全体の4割、特定機能病院では6割でございます。クライアントに直接対応する人数としては少ないですね。先生方のご苦労というのは、たぶんこの辺りの数字に表されてきているのではないのでしょうか。じゃあこの人数でどれだけの患者さんをさばいていらっしゃるのかということになると、相談件数としては、こちらが病院、これが特定機能病院ですけども、これだけの数をこなしていらっしゃるということになるわけです。

じゃあどれだけの時間がかかっているのかということは、この所用時間でございます。中央値で見ていただいたらよろしいのではないかと思いますけれども、単一遺伝子だけを見ましても、検査をする前に約1時間、検査のあとに四十何分、トータル1時間。でも1時間、2時間、3時間かけているよという先生もいらっしゃるかもしれません。トータルで2時間弱、2時間で500点ですよ。それも1回だけですよ。そんなことはあり得ません。ですから診療報酬一つと言われても、やっぱり診療報酬でしっかりとしたモチベーションを上げていただかないと、不採算部門となってしまいます。ですから皆さま方にもお声を上げていただいて、佐々木さんもいますので、厚労省にも訴えていかなければ、これからゲノムでもますますこういうニーズは増えるはずなんです。ですからここも、私どもがこれから先生方とタッグを組んでやっていきたい事業だというふうに思っております。

人材育成の研究事業というものは実際に行われているんです。先生方もこれはご覧になったことがありますでしょ。これはeラーニングを組みました。eラーニングは今見ることができるか、ご存じの方はいらっしゃいますか。実はeラーニングはシステムを組んだらしいんですけども、今はそれ自体見ることができないんだそうです。ですからせっかく育成プログラムを開発しても、ここでストップしてしまいました。そして次に引き継いだのがこの研究なんですけれども、また新しくやり直しをしているという話でございました。ですので、ぜひこういった研究成果を、次にどんどんどんどんやっぱりつなげていっていただきたいなというところで、私も厚労省のほうに話をしたところでございます。やったものやったもの、それだけで完結してしまって、その次につながらない事業というものは捨て金です。ですからその捨て金をつくらないためにも、私どもはそれがどのように継続されているのか、ということもチェックをさせていただきます。

次に高田先生がいつも戦ってくださっております、経産省と厚労省の関係性でございます。いわゆる遺伝学的検査に関する所管は、この2つにまたがっております。厚労省と経産省でございます。皆さまがご存じのように、厚労省はどちらかというとブレーキ役でございます。さまざまな規制を掛けまして、しっかりと安全性を担保しながら、質の担保もしながら、患者さま方にそれを正確な情報として伝え、そして治療につなげて命を守ると。経産省はどちらかというとアクセルとして、どんどんどんどん産業としてそれを支えていこうじゃないかということでございます。遺伝学的検査をただけでは商売にならないんです。ですからそれに付随するような産業を育てていかないと、例えばそれがフィットネスジムにつながって

いく、それが何か健康食品につながっていく、そういうものを販売することによって、ようやくトントンだという話も伺います。これからは経産省のスライドを使わせていただきます。

これは経産省が皆さま方にプレゼンしている資料でございます。「この消費者向けの遺伝子検査というものが自分たちの範ちゅうですよ」という説明をいつもしてくださっています。ですから多因子の疾患のリスクでしたり体質、そして親子鑑定みたいなものですね、これに能力鑑定みたいなものもございましたけれども、そういうものも合わせて経産省の管轄ですというところで、さまざまなビジネスがこの中で生まれてまいりました。占いに近いものから、もちろんかなり精度が高いものまで出てまいりました。ですけれども、結局はどうやって質を担保していかなければならないのかというような問題は、経産省のほうでもさまざま考えてくださっております。なぜならばこういうように、健康維持というようにところで自治体も使い始めているからです。それを調べることによってリスクが高い、そして行動変容がこのように現れましたよ、ということになっております。タバコをやめたり運動をしたり、もちろん食事にも気を使う。でもそれが本当に正しい情報なのかということも、経産省は分かっております。

正しく読めたのか、質の担保もなされているのか、将来的には解釈が変わるかもしれない。やっぱりこういう苦悩をどうやって乗り越えていったらいいんだろうということで、実は先生方の先ほどのタスクフォースのご意見も頂いて、さまざまに具体的な取り組みはしてくださっております。しかしそれだけではまだまだ不足していますよね、というところがございます。このようにガイドラインも改正をいたしました。これも高田先生方のタスクフォースの力でございます。

実はここにも関係者がいらっしゃいますけれども、個人遺伝情報取扱協議会というものが、この産業界を取りまとめる役割をしてくださいました。ですからこのNPOさんが自分たちで基準を作り、認定制度を作り、そこで認定された方々というのは、クオリティーが高いものを一般消費者の皆さま方に提供しているんですよ、ということになってきたわけです。私どももこの動きを待ってほしいと言われておりましたので、ずっと期待して待ちました。なんですけれども、業界団体の皆さま方、名だたる企業がここの中には並んでおります。

しかしこの認定事業者というのが増えてこないんです。本来であれば、もっと自分たちが認定をされて、それが公表されることによって売上につながっていくのであれば、参画すると思うんです。でもそうではなく増えていっているのは、こういうところの網から漏れてしまった、まさに占いの的なところが増えていっている。これが現実でございます。ですからここでどのような縛りを掛けていくのかというのが、先ほどもここで紹介されておりましたけれども、高田先生方が今調査をなさっていらっしゃいます。その調査の結果によってこれから厚生労働省と経産省が動く、そのタイミングでございます。私どももこの調査結果が出るのを心待ちにいたしておりました。ですので、この調査結果でどのような施策が打たれていくのか。経産省とそれから文科省がどの辺りで手打ちをしてくるのか、ということがございます。ですので、私どももまだまだ宿題となっている部分が大変多ございます。

次に4番目です。質の保証につきましては簡単に流してまいりますけれども、先生方もご存じのように、法律上の規定というものがございませでしたのを、先の国会で医療法を改

正させていただきました。なぜ医療法を改正して質の担保を行っていったかというのは、これは診療報酬につなげたいという思いがあったからです。しっかりとした質が担保されていないものに診療報酬を付けるわけにはいきませんので、そういった意味において大変ご迷惑をお掛けしているということも、何となく耳に入っていましたけれども、ご協力をいただきたいというふうに思っております。久しぶりにこのようなかたちで大きく変化をさせていただきました。「臨床検査技師法」についても法律の一部改正を行わせていただきました。ですからこの部分につきましては、一つ先生方からこれも問題提起いただいたところでございますので、これから解決に向かって現場の皆さま方にご協力をいただくという点でございます。

あと個別の論点として頂いているのが、この部分でございます。「まさに患者概念の再構築をしなければならないのではないか」。これはがん患者団体から頂いている意見でございます。そうですね。分かってしまいますから。分かってしまうということは、すでに患者ではないかということです。発症していない方々に対して、乳がんの予防的な切除みたいなものもございましたし、そういうものに対してやっぱり国はどう応えていったらいいのか、患者というものをどう定義すべきなのか。ゲノムが分かってくるにつれて、だんだん今までの既成概念では論じ得ないところが出てまいります。ですからここは宿題というふうに、厚労省のほうにも投げているところでございます。もちろんコホート研究というものの、これも統合作業がなかなか進んでいかないというところでしたけれども、情報の部分ではございましたけれども、6NCのバイオバンクなんかも実は計画が全く遅れてしまっているというようなことも、昨日報告を頂いたところでございます。

最後に遺伝情報が海外に流出してしまうということでしたり、情報についてのさまざまな懸念を頂いておりました。ここにつきましても、一応法律はございます。個人情報保護法に定めますところにおきまして、業者が廃業する場合には利用目的というものに限らずに、本来であればしっかりと「法に基づく消去」という義務が生じてくるんです。かつ、外国にある第三者には本人の同意なしには提供することができません。「個人情報を取り扱う業者というものがもし合併をするということになれば、もちろんそのデータは移動することができますよ」ということが決まっておりますので、実はこれを遵守していただければいいんですが、たぶん読売新聞をご覧になった先生方も多いと思います。

12年度、経産省が調べて遺伝子検査ビジネスを行っていたのが87社というところで、私どもは報告いただいたとおりなんです。この87社に読売新聞さんが電話をしまして調査をしました。そうしましたら事業継続しているのが約半数。あとの33%、約3分の1というものは撤去後、自分のデータをどうしていいのか分かんなくて本棚に入れている、みたいな報道がございましたよね。まさに全く消去もなされておられません。ここに関しては不明、どうなってしまったかも分からない。これが現実でございます。ですから法律はあったとしても全く守られていないような、これが現場の皆さま方でございますので、これをどのようなかたちでしっかりチェックをしていくのかというところはたぶん、高田先生のさまざまな調査からもうたわわっていることだろうと思って私も待っております。

ですので、今後検討ということと宿題が大変多ございますけれども、ゲノム医療というものを推進するためにも、私どもは社会環境等を整備していく必要がございます。それは一体

何なのかということは、有識者の先生方の協議会だけではつかめない部分がございますので、私も勉強会としてしっかりそれをつかんで、厚労省そして経産省、金融庁もそうですね、さまざまな省庁にダイレクトに投げていくという役割を、これからも担わせていただきたいと思います。ですから就職以外にも、もしかしたら不安要因があるかもしれません。かつ、DTC 医薬品のようにこれからさまざまな産業化をされていく上において、新たな問題が起こってくるかもしれません。でも起こったあとでは遅いんです。

よく言われます。「厚労省は人が死ななきゃ動かない」。でもそれでは遅いんです。ですからそれをいかに GINA 法のように「研究を推進するためには、このような社会環境を整備する必要がありますよね」というところで私どもは議論をこれからも進めていきたいと思っておりますので、ご協力のほどよろしくお願い申し上げます。ちょっとオーバーいたしました。ありがとうございました。

【福島】 薬師寺先生、ありがとうございました。非常に広範な論点に関する政治的な現在の動き、ダイナミックに動いているということを教えていただきました。

あと 25 分ほどお時間を残していただきましたので、テーブルを上に乗せて、椅子を 2 つ用意して、佐々木先生と薬師寺先生には壇上に。では佐々木先生、薬師寺先生、すみませんが。それでは仲良く並んでいただいて、いろいろなご質問、ご意見、陳情でもいいかと思えますけれども、とてもサポーターなお二人だということがお分かりいただけたと思いますので、いろいろなアイデアを。どうぞ。

【松下】 千葉大学の松下と申します。今日は大変勉強になるお話ありがとうございました。薬師寺先生にちょっとお聞きしたいんですけれども。

私も GINA 法に賛成なんですけれども。というのは、国内で統合データベースを作って、ゲノムをこれから解析して取っておくということになりますと、国内の患者さんですね。そうなりますと、例えば先ほど小崎先生の話にも出ていましたけれども、最終的に名寄せとって、その患者さんがどなただったかということ、どこかの施設でリンクさせなければいけない。そういったときにどういう方法でやるのか。いろんな意見があると思うんですけれども、幾つかの学会では例えば「マイナンバーを使ったらいいんじゃないか」という意見も出ていました。そうなりますと、やはり非常に不安が大きくなる。広がる。ゲノムデータとマイナンバーが仮にリンクしてしまったとすると、そこはやはり大きな不安要素になってしまうと思うんです。そこら辺をどのように考えていらっしゃるか。

あと臨床検査のところ。私は臨床検査をやっているんですけれども、やはりがんのゲノムをやろうとすると、がんのシーケンスのいわゆる品質担保、精度保証というんですけれども、そこはやはり技術的に相当困難を伴う。来年以降、先進医療から保険収載が予定されているというふうに伺っていますけれども、われわれ実務をやっている者からすると、本当にそれでできるのかという不安のほうが実は強いんです。でもそこら辺のところはやはり何とか間に合わせようとして、例えば遺伝子を絞り込むとかそういうことを今現場では考えているんですけれども。やはり臨床検査の精度保証というのは、先生はご存じかもしれませんが、臨床検査

医というのは数が非常に少ないんです。というところもありまして、実際私どものほうは不安を持っているのが現状なんです。その辺の例えば名寄せのこととか、検査精度のこととかというのは、今お話を伺ってほしいは先生のおっしゃるとおりで間違いないと私も思うんですけれども、いかがでしょうか。

【薬師寺】 ご質問ありがとうございます。名寄せの部分につきましては、これは本当にセンシティブな情報となってしまいますので、やはりそういう可能性が少しでも秘められるのであれば、しっかりと社会環境整備という意味においても、差別禁止ということをやったっていかねばならないと思っております。ですから最初に私もアンジェリーナ・ジョリーさんがああいうふうにかミングアウトなさったのはなぜかという、やっぱり「GINA 法でファミリーが守られているということが前提で」というふうに伺ったんです。やはりそういったものを情報として、われわれがどのような使用をしていくのか。もちろんこれから私どもが心配をしているのはそれだけではないんです。

これだけウイルスが出てきてしまって、実は日本年金機構も破られましたよね。というぐらいにストックしていらっしゃるデータが、いつ他人に渡ってしまうか分からないような世の中なんです。ハッカーはもう世界中さまざまな技術を持って、さらにブラッシュアップしながらスキルアップしていますから、そういうような事態にも耐えるためには、私どもとして、しっかりと差別禁止だということをやったっていく必要があると思います。特にまたマイナンバーとなってしまうと、これは大変な議論が必要なのかと思っておりますし。臨床検査のほうにつきましても、少しこれは佐々木さんに引き取っていただいて、実際に現場の声にもう少し耳を傾けると、かなりドラスティックな部分だと思っておりますので、すぐに担当課に伝えてもらいたいと思います。

【小崎】 先ほど説明させていただいた「ClinVar」というデータベースは、名寄せが不可能な仕組みになっておりまして、おそらく2種類以上のデータベースを用意する必要があり、「病名と遺伝子名と病的バリエーションの組み合わせ以外の情報を含まない」ということですから、今の名寄せの議論とは直接リンクしないもののご理解いただければ幸いです。

【福島】 どうぞ。

【佐々木】 後段のご質問でがんゲノム医療にというところですが、今実際進んでいるのは、11月2日の先進医療会議で認められたあの話かと思うんですけれども。その意味ではまず先進医療から、そしてその先に保険収載をということですので、確かに来年度からのがんゲノムの医療提供体制と、それとセットでの先進医療に乗せるという話が進んでいるのは、ここはまず事実です。

その上でですけれども、実際、先進医療会議で注文がついたのは、どこでもパネル検査をやっている、検査をやっているというわけではなくて、先ほどご紹介した、「がんゲノム医療中核拠点病院に限る」というような内容でした。そのがんゲノム医療中核拠点病院の品質保証、質の保証のところで、直接的にはどこまで書くかというのはありますけれども、例えば臨床検査でいうと ISO の 15189 がマストですし、

病理も取ることが望ましい。2年以内に取得するというようなことですので、一応、質の担保を先にして、その上で適用を広げていこう。さらには先進医療から保険収載をとというステップですので、その点では先生がご懸念のとおり、何といても結果的に個人の患者さんに対してもそうですし、集まってくるデータのクオリティーを考えると、そこは順番は絶対に倒置しないようにする仕組みを考えているところでは。

【福嶋】 ではこの問題はよろしいでしょうか。じゃあ、どうぞ。

【田村】 順天堂と FMC 東京クリニックで遺伝カウンセラーをしております、アメリカと日本の遺伝カウンセラーの資格を持っております、田村といいます。私、チンピラ遺伝カウンセラーみたいな者なので、いつも先生方に怒られているのですが、この場を借りて陳情もどきをさせていただきたいのですが。

1点目は、佐々木先生になんですけれども。私はがんの領域に長く携わってきて、今日拝見して非常に希望も感じた一方で、もう一声というのは予防の部分なんです。がんゲノム医療の外側にがん予防が入っているというところが、非常に私としては残念な感じがしていて、遺伝学的情報をがん診療の中で使っていく目的は、私は大きく2つあると思うんですが。一つは、がん患者さんの当該がんの治療選択に情報を使っていこうということがあると思うんですが、もう1点は、遺伝学的情報をリスクマネジメントに使っていこうということがすごくあって、そこががんで遺伝学的情報を使うことの究極のゴールだと思っています。

それは血縁者の方はもちろんなんですけれども、がん患者さんにおいても次のがん、その次のがん、転移とか再発とかではなくて、また何かのがんが起りやすいから、ではこういった検診をしていきましょうというところに、遺伝学的情報を使っていって、個別に検診をしていくというふうな時代になってきていると思うのですが。薬師寺先生も「患者の概念が」というふうにおっしゃいましたが、どうしても病気になった人を患者と呼び医療をして、そのほかの病気になっていない人の、予防の中の枠組みというところの枠がどうしても外せなくて、予防になった途端に医療費は保険でカバーされませんし、患者さんも次のがんの予防は保険ではできないというふうになったりして。

ただ、そこが例えば何かの遺伝性腫瘍が見つかったら病名を付けて、骨粗しょう症とか高尿酸血症のように新しい病気の概念にして、医療の中に突っ込むという話もあるかと思うんですが、そこは非常に連続的な概念で、高リスクの人でもいい、中間的なリスクの人でもいい、遺伝学的情報でその人なりにパーソナライズしたような検診の仕方を、遺伝学的情報を検診のほうにも使っていくというふうな世の中になってきていると思うんですが、そういった検診のところに遺伝学的情報を入れていこうという計画が全然見えてこないのが、私としてはもう一声というふうに思っておりますので、私が知らないだけなのかもしれないんですが、その辺りを教えていただきたいというのが1点。

もう1点は、私はがんと出生前診断と全く違うような領域で仕事をしているんですが、出生前診断は今日のいろいろお話をお伺いしても、全く話にも出てきません

でした。しかし遺伝学的な情報は今日のようなことが進んでいくと、それこそ遺伝性腫瘍のハイリスクの人たちは子どもには伝えたくないということで、出生前診断ではなくて、海外では着床前で受精卵を調べて妊娠を試みることも、かなりそういった選択肢が使えるようになってきていると思うんですけれども、もちろん着床前診断とか出生前診断はいろいろと倫理的な問題が絡みますし、難しいことがたくさんあるのは分かっていますけれども。

じゃあ日本で全部禁止されているかということ、お金のある人とか都市部に住んでいる人とか、海外に出掛けていくことができる人は、そういった選択肢をすでにかなり使えるようになってきていて、しかしお金がない人たちとかへき地に住んでいる人は、遺伝学的な情報を使った出生前・着床前の診断が全く受けられない状況になっていて。倫理的問題を横に置いて、私は地域差とか貧富の差とかそういったことで、検査が受けられる人、受けられない人があるということの不公平さを非常に感じているんですけれども、その辺りはどういったほうから先生方をお願いしたらいいのかも教えていただければと思います。

【佐々木】 まず1点目ですが、論点を整理したいと思いますけれども、患者の定義をなぜしなければいけないのか。おそらく多くの皆さんは保険適用がうんぬんというところですね。実際、診療報酬の対象となっているか否かについては、これは病気になっている患者でなければというところです。

なので患者という概念を広げるのか、保険者機能の強化の中で、未発症も給付対象とするのか、そこを整理をしないことには、また、そのせめぎ合いのところを整理しないことには、定義は整理しました、結局それで何が解決したんでしょうかとなりますよね。なので、まずはその患者さんの定義もそうですけれども、何のためにそれを定義して、それこそ出口をどこに結び付けていくのかということを見据えていかないと、これは不毛です。

そしてもう一つが検診。そろそろ確かに検診も、何の検診でもそうなんですけれども、「リスクの階層化をしてやるべきじゃないか」という議論そのものにはなっています。ただ、リスクの階層化といったときに、結局はゲノム情報の取り扱い一つ間違えると、それ自身が「あの人はリスクの階層化で、あちらの検診を受けたから」となりかねないですね。

なので、やっぱりそこは先ほどの「順番を間違えない」という意味では、もちろんリスクの階層化というのは、ゲノム情報だけでなくさまざまに当然あるわけですから、環境暴露によっても違いますし、なのでやれるところから当然、検診のリスクの階層化という議論も進めていくわけなんですけれども、こと今日のテーマであるゲノム情報を基にして、リスクの階層化をするというのは、おそらく現実的にはもう少し、環境整備が必要だろう、ということを考えています。

後段の部分の出生前診断の話で思うのが、どちらかというと日本産婦人科学会がこのことをリードしていて、つまりすでにアカデミアベースで進んではきています。それに対して費用は誰が負担するかということになると、これも当然ながら先ほど申し上げたような整理が必要になります。加えていくつかの交通整理をもう少しちゃ

んとしないと、誰から誰に対しての費用負担をすべきかという議論には行かないですし、何よりその先にあることを考えないといけないのが、我が国の国民のさまざまな倫理観などがついてこられるのかというのがあります。

この議論や交通整理が熟成しないと、せっかく今アカデミア主導で進んでいる、出生前診断をどう考えるのか、ましてやカウンセラーの養成ももっともっと進めないと。費用負担はしてくれたけれども、それに対してのカウンセラーが進んでいないと、結局これはまた悲劇を生むことになりますので、そこの手順はもう少し整理が必要かなとは思っております。

【福嶋】 薬師寺先生、いかがでしょうか。

【薬師寺】 私も2点目につきまして、少し言及させていただきたいんですけども。医療としてはそれでももちろん正解なのかもしれません。でも社会全体を構成する仲間として、障害を持った皆さま方の、それこそ今のシームレスな世界を作っていこうじゃないか、多様性を受け入れていこうじゃないかというこの動きからは、もしかしたら相反するものがあるのかもしれません。ですから私も施策を打つ上でやはり「誰がこの医療を受け、どのような選択をし、どのような社会を将来的に形成していくべきなのか」というところまでしっかり視野を広げて打っていかなければ、もしかしたら間違った選択をしてしまうかもしれない。だからこそ政治というのは実は調整なんです。決断ではないんです。調整なんです。

ですから障害者施策を1つ進めるにしても、さまざまな障害をお持ちの方と調整をしながら、実は施策というものを厚労省と一緒に打っていくという役目がございますので、そのところでいわゆる「がん医療の均てん化といったような問題とは、別の視点を私どもは持っている」ということだけは言わせていただきたいなと思っております。

【福嶋】 予防なのか医療なのかということですけども、今回、モデル・コア・カリキュラムの中に「未発症者を含む患者・家族の支援を学ぶ」ということで「未発症者」という言葉が入ったというのは画期的なことじゃないかと思うんですけども、その辺、佐々木先生はいかがでしょう。

【佐々木】 医師免許をお持ちの方、医師法1条をご覧になったことはございますか。おそらく医学部医学科のゴールのかなり大きい部分は、まずは医師免許を取ることだと思うんですけども、医師免許は当然、医師法16条に基づいて取るわけですけども、そのためには医師法1条がちゃんと満たされている必要があります。

前置きが長くなりましたが、1条には医師は公衆衛生を司る立場として、診療や保健指導という方法論を学ぶわけです。なので、広義の公衆衛生、さらには方法論としての未発症者も含めての対応法を学ぶというのは、これは極めて当然のことだと思って何の違和感もなく、今、福嶋先生に言われて「そうだっけ」と思ったぐらいですから。なので、そういうことからもっと発症前のところから関与をする、そのことを学部でも学んでもらうということを入れた経緯があります。

【福嶋】 時間も限られていますので、ほかの方のご質問はいかがですか。

【高田】 北里大学の高田です。貴重なご講演ありがとうございました。私の立場から1つ

質問です。

その前に佐々木さん、厚労省という名前で来ると全てを代表しているかのように来て、いろんな質問をされて大変だなと思いますけれども。一言言っておくと、私の中では「厚労の役人7分の1ルール」というのがあって、7人に1人はまともな人で、ちゃんと行政官の力がある人ということで、佐々木さんはたぶん7分の1以上にレアなケースだと思っています。要するに今回の質問でも、今は自分の担当科じゃないからとか、それからダメダメ論的な回答をする方が多いんです。でも佐々木さんは全部受け止めて、自分の持てる知力を全て使って対応してくださって、行政ができるものはどんどんやっていこうとしてくださる。

福嶋先生もたぶん先ほどの分かった上での質問だと思うんですけども、ああいう文言が盛り込まれたという、あうんの呼吸というんですかね、これは裏は話しませんけれども、素晴らしいなというふうに思っています。要するに患者なんですよ。遺伝子に変化があってこれから発症する人も含めて、そういう人も。財務省とは頑張っていたきたいとは思いますが、「発症する人を抑えることで医療費は安くなる」ということをちゃんとやっていけば、いつかはそういうものがうまくいくというふうになっています。

薬師寺先生はもっとレアでして、700分の1と言いたいです。今の参議院と衆議院の国会議員の中で、こういう話ができる唯一の先生なので、絶対に体を大切にしてください。尾辻先生とか元厚生労働大臣とかを動かす力、これは自民党の議員じゃできないんです。無所属の会でしたっけ、会じゃない会の代表で、要するに1人だからこそいろんな委員会で質問ができるという、非常にうまい立場なんですね。もともといた党が崩壊してしまったということもあったんですけども、そういうことで逆に代表質問というかたちができるというのは素晴らしいことなので、ぜひどこにも入らないでこのまま行っていただきたいなと思います。名古屋地区は皆さん投票してください。よろしくお願いします。

ということで本質の質問ですけども。前置きが長くなってごめんなさい。1点。この全国遺伝子医療部門連絡会議は、遺伝子医療、遺伝医療に携わっている先生方が集まって、そしてアカデミックな会じゃないんです。要するに行政か、それから皆さんがこれをきちんと実践してやっていけるためにいい環境をつくるためには、国にも声を届けなくちゃいけない。自分たちも努力しなきゃいけない。病院の中でも認知してもらえないとか、いろんな問題を抱えている先生たちが集まって、それをいいかたちにしていくために、この会に期待して来ているんです。ですからそういう意味では今回、佐々木さんと薬師寺先生をお呼びできたというのは、まさに真骨頂の会だというふうに思っています。

その中で一番コアな質問なんですけれども、1996年の閣議決定で「医療専門職の新しい国家資格は作らない」という同意が得られています。これは逆にいうと「閣法では絶対に無理だ」という鉄板の宣告がされたような状況なんですけれども、今回、心理何でしたっけ、それが動くことになって、私たちは絶対に諦めないんですけども、いわゆる業務独占があって、できれば設置義務も含めて国家資格の遺伝カウ

ンセラーを。これだけ厚生労働省で、いろんなガイドラインで「遺伝カウンセラー」という言葉とか「遺伝カウンセリングの専門家」という言葉が出ているのに、全然それを認めないという状況が今はあるんですけれども、でも必要なことは皆さん認めてくれています。個人的には皆さん賛同してくださっています。ですので、どの総括審議官とかに話をしても「1996年の閣議決定がね。これは僕らのあれを超えているのでね」と言われるんですけれども。

一方で逆にいうと「議法であればいける」という言い方も、裏でいえばできるわけです。これでいろんな議連を作ってやっていこうという話が出ると、某民進党辺りにつぶされたりという、そういうあほな話もあるので、その辺のところ、まず「閣法で絶対にいけないのか」それから「議法だとどうすればいけそうなのか」という、そういったコアな質問で恐縮なんですけれども、先生方の感想を聞かせていただいて、われわれはそれを頂いた上で次の作戦を練って、遺伝カウンセラーを絶対に国家資格化したいと思っていますので、よろしくお願いします。

【斎藤】 東京女子医大の斎藤でございます。薬師寺先生と同窓なので、ちょっと質問をさせていただきますんですが。

これは佐々木さんのほうになるかもしれないんですが。やはり医師それから看護師、生命倫理という問題がやはり一番重要で、われわれがゲノムを扱うと、先ほどの出生前診断という問題もありますけれども、今の日本の医学教育でやっぱり倫理教育というのが本当に乏しい状況かなと。その点に関して今、モデル・コア・カリキュラムはずいぶん改善されてきていると思うんですが、「系統的な医学教育における生命倫理の教育」ということに関してどういうふうにお考えか、それぞれ教えていただきたいと思います。

【福嶋】 そろそろ時間になりましたので、回答も含めてお二人からお願いいたします。

【佐々木】 まず高田先生の閣議決定のところですけども、先ほど医師数の話をしましたが、あれは昭和48年の医学部を増やす閣議決定が、昭和五十何年だかの閣議決定で医学生を抑えることになり、その後更に、平成20年だかの4大臣合意で地域枠の形で増員に転じ、その翌年に閣議決定でさらに広げたという事例はあります。

【高田？】 誰が覆したんですか。

【佐々木】 それはその時々の様子にもよります。例えば法律でも、「法律が不都合だったら法改正すればいいじゃないか」ということになります。

あと斎藤先生のご指摘ですけども、確かに今回のモデル・コア・カリキュラムでも、お手元のスライドの中に、そもそも今回のモデル・コア・カリキュラムというのは何を考えていたのか、「キャッチフレーズ」という、あんまり役所が作る文書であえて使わない言葉を使ったのは、目立つようにしたかったからです。国際的な公衆衛生や医療制度の変遷を鑑みて、国民から求められる倫理観、そのあとに医療安全うんぬんというのがあるとおり、やっぱり今回のコアカリは、たまたま6年たったから変えたんじゃないくて、何を目指そうとしているのかということの中で、「倫理観」「倫理」ということは明記しております。

ただ、ここから先に2つ課題があるんです。何か。まず一つは、各大学がそれを

どうそしゃくして教えるか。二つ目の問題は、そもそも各大学がそしゃくした倫理観というのは、それぞれ82の特色があつていいものなのかどうなのか。倫理は永遠のテーマですので、もう少しまた議論を重ねていかなければならないと思います。が、まず前面に出していく。その上で82大学がどう取り組もうとしているのか。看護でいうと今は約260まで増えていますから、そういう意味ではそれを積み重ね絶えず検証することによって倫理、特に医療の分野に関わる倫理というものをより高められていければと思っております。

【福嶋】 それでは最後、薬師寺先生の言葉で終了したいと思います。

【薬師寺】 ご質問いただきましてありがとうございます。公認心理師でございますけれども、なぜあれだけ時間がかかってしまったかということ、資格が乱立したからです。その資格同士の調整に何年もかかりました。私もそれに関わったんですけれども、まさに基準が違うんです。臨床心理士といえば大学院レベルですよ。通信教育レベルで取れるものもあります。かつ、スクールカウンセラーから精神科に勤めていらっしゃるようなカウンセラーから、全部ひっくるめて大きなお皿に載せなきゃいけないかったというのが、ものすごく大変でした。

ですからこれから私どもがやっぱり一番危惧しているのが、いろいろなところで「遺伝カウンセラー」というような、ネーミングはちょっと変えたような資格が出てくると、また将来的に同じようなことが起こるぞということです。ですからなるべく早いうちにしっかり勝負をつけていきたいと思います。がんゲノムをここまで推進していくんだから、やはり必要だよなという。先ほどあったように、立ち技ではなく寝技でしっかりここに入れていくべきだな、というふうに考えておりますので、そこはまた相談させていただきたいと思います。

それから倫理の部分でございます。実は私、議員になる前には大学で生命倫理を教えておりました。一番重要なのは、初期研修辺りでしっかりグループディスカッションとして、ジョンセンの4分割法じゃないですけども、さまざまな職種の皆さま方が同じテーブルに着いて、その職種の倫理観の違いであつたり、やはり答えが出ないことを悩む、その経験をもっと積み重ねなければならぬと思っております。もちろん学部の段階では言葉では分かるでしょう。でも目の前に患者さんがいて、じゃあどうするんだ。やっぱりそこで危機感を持って初めて、自分も臨場感を持った答えを出さなきゃいけない。じゃあ最終決断は誰がするのか。患者さんのご家族なのか、それとも医師なのか、ほかの職種なのか。

そこも併せて私はもっともっと生命倫理といったものを、先ほど佐々木先生からご説明いただきましたけれども、その1つだと思ひまして、学部教育から初期研修、後期研修、そして生涯教育へと、ひとつそこはしっかり縦に結んでいかなければならないコアの柱だと思っておりますので、そこはまた先生方にもご協力いただきたいと思っております。よろしくお願い申し上げます。

【福嶋】 ありがとうございます。佐々木先生、薬師寺先生からは、私たち遺伝子医療を担っている者にとって、とても将来が明るくなるメッセージを頂きました。じゃあもう一度、お二人に拍手をお願いいたします。

今回のこの講演については後ほどテープ起こしをして、報告書をお届けいたします。またあしたは9時スタート、9時からディスカッションが始められるように、ラッセホールの方にお集まりくださいますようお願いいたします。では前半戦、本日の連絡会議は以上をもちまして終了とさせていただきます。どうもありがとうございました。

第 15 回全国遺伝子医療部門連絡会議

ワークショップ：課題解決のための提言案の作成

討議内容

- 1) 改訂版コアカリにおける『遺伝医療・ゲノム医療』をどう教えるか
- 2) クリニカルシーケンスの実運用に向けた取り組み：ゲノム医療実装を目指して
- 3) 網羅的な遺伝学的検査（パネル検査や全エクソーム検査）における非医師医療職の役割
- 4) 臨床における遺伝学的検査の統一 IC フォーム
- 5) 周産期領域の遺伝子医療の課題
- 6) 移行期医療（小児期医療から成人期医療へ）における遺伝子医療部門の役割

ワークショップ 1) 改訂版コアカリにおける「遺伝医療・ゲノム医療」を どう教えるか

コーディネーター：櫻井晃洋（札幌医科大学）

書記：石川亜貴（札幌医科大学）

参加者：19 名

参加施設：16 施設

札幌医科大学医学部（櫻井晃洋、石川亜貴）、京都大学医学部附属病院（小名徹、十川麗美、和田敬仁）、北里大学病院（佐藤杏）、関西医科大学附属病院（佐藤智佳）、大阪市立大学医学部附属病院（瀬戸俊之）、京都府立医科大学附属病院（滝智彦）、社会医療法人愛仁会高槻病院（玉置知子）、岩手医科大学附属病院（徳富智明）、鳥取大学医学部附属病院（難波栄二）、東北大学病院（福與なおみ）、旭川医科大学病院（蒔田芳男）、川崎医科大学附属病院（升野光雄）、東北医科薬科大学病院（目時弘仁）、北海道大学病院（矢部一郎）、東京女子医科大学（山本俊至）、信州大学医学部附属病院（涌井敬子）（順不同、敬称略）

本ワークショップでは、改訂版コアカリにおける「遺伝医療・ゲノム医療」をどう教えるか、の提言をまとめるために、以下の内容で進行された。

【ワークショップ内容】

1. ワorkshop事前アンケート結果について
2. 各施設の状況
3. 課題解決のための討論

1. ワorkshop事前アンケート結果について（＊資料 参照）

平成 28 年度改訂版コアカリでは、遺伝に関するこれまでになかった項目（E-1 の遺伝医療・ゲノム医療、C-4 の遺伝的多様性と疾患の中の、エピゲノム、多因子疾患、ファーマコゲノミクス）が入っている。この改訂を受けて、どのような教育体制の整備状況であるかを確認するため、2017 年 4 月に改訂版コアカリで新設された遺伝関連項目に対する教育体制整備状況についてのアンケート調査を行った。送付先は、医育機関、維持機関会員各位とした。また大学の教育体制を評価のためではないことを付記している。

全部で 16 項目の新設された項目について、実施状況（実施中、未実施準備済、未実施準備未、未実施準備予定なし、回答なし）、どの科目内で実施するのか（臨床遺伝学関連、基礎科目内、臨床科目内、未定、回答なし）を調査した。

全国 81 大学に送付し、53 施設（回収率約 65.4%）から回答が得られた。新設された E-1 の項目については、約 2 割の大学が準備未、準備予定なしの回答であった。特に遺伝関連情報へのアクセスの項目でその割合が多かった。

【アンケート結果よりみえてくる課題】

コーディネーター：教育体制が整っていないであろう大学（アンケートの回答がなかった大学、このWSに参加していない大学）に対して、どのようにコアカリの教育体制を均転化していくかがWSの最大の課題である。

2. 各施設の状況

【札幌医科大学】

2013年に遺伝医学が開設された。3年生で8コマ、その中にコアカ리를埋め込んでいる。8コマしかないので、限界がある。実際は8コマ中、5コマは講義形式、3コマはRP実習。毎年試行錯誤で行っており、今年は1回目の講義のときに、RP実習について説明し疾患を割り振った。そして、毎回講義で疾患の自然歴、クライアントの立場、遺伝カウンセラー担当の立場だったらどう思うか、対応するかなどの宿題を提出してもらおうという方法をとった。またRP発表の時には、疾患の当事者に参加してもらい意見をいただいた。

また、5年生の小児科のクリクラの中で、各専門領域のミニレクチャーをRP実習に置き換えて実施している。テーマはダウン症の告知、教員は最大で3名（医師2名、認定遺伝カウンセラー1名）で5-6名の学生を指導し、1-2時間かけて行っている。シナリオを事前に予習してきてもらい、実際にクライアント役、遺伝カウンセラー担当役がすべてあたるように行っている。はじめてみると想像以上に学生は真面目に取り組んでくれて反応は良好である。

【川崎医療福祉大学】

主に遺伝カウンセラーの養成に携わっているので、医学部教育の全体像は把握していない部分がある。これまでは基礎や臨床から依頼されたコマ数だけを担当していた。2年生のゲノム医学12コマがある。私は4年生の小児科の中で4コマを担当していて、染色体異常など。コアカリの改訂で、2年生の12コマ中に染色体異常とエピジェネティクス、認定遺伝カウンセラーの山内先生が遺伝カウンセリングと遺伝医療を1コマ担当している。これまでよりも低学年に遺伝医療や遺伝カウンセリングの教育を始めたという現状である。

【東北医科薬科大学病院】

新設の大学でまだ2年生までしか在籍していない。大学設置の時点で、臨床遺伝は4年生で選択科目として入っていた。（臨床遺伝と移植医療の選択）しかし、コアカリの改訂を受けて臨床遺伝を必修にして、すべて兼任だが教育の部門をつくって系統的に教えていく体制を急速に整えている状況である。

【東京女子医科大学】

遺伝に関する講義は、歴史的に20年くらい生化学の教員がすべて行っていた。その教員が退官した時期と、今回のコアカリ改定が同じ時期であったことで、教務が担当部門を整理した。基礎系でやっていたところを臨床の教員も担当し、コマ数としても9コマくらい増えた形となった。私が担当しているのは、そのうちの3コマである。

【関西医科大学附属病院】

系統だった講義はないと把握している。遺伝カウンセリングの講義を2年生の医学概論で1コマ、認定遺伝カウンセラーが担当している。

【京都大学医学部附属病院】

改訂前から系統的な臨床遺伝の講義はされている。その講義を遺伝カウンセラーコースの修士学生も受講している。

【兵庫医科大学】（社会医療法人愛仁会高槻病院 玉置先生）

2年生の基礎で分子遺伝学+遺伝学 15 + 40 コマ、2年生で産婦人科、検査学、4年生で腫瘍学に臨床遺伝診療部部の教員が講義している。4年生で15コマ、臨床遺伝学、ポリクリで陪席実習と解説講義を行っている。2年生の1/3が臨床系の内容でそこでRPを3コマで行っている。2コマでシナリオ作成、1コマ発表というスタイル。4年生オムニバス方式で学外からも講義を行っていたが、今年からは学内教員のみで行っている。

【鹿児島大学】（社会医療法人愛仁会高槻病院 玉置先生）

オムニバス方式で15コマ程度ある、そのうちの5コマを担当している。3コマはRPに関連する疾患について取り上げて、2コマでRPを仕上げて発表する。90分、2コマあるとシナリオ作りと

* 関西医大が臨床遺伝の教材がないということで、参考までに兵庫医大で使っている基礎領域の部分の教材を共有して活用してもらっている。

【鳥取大学】

国際化に向けてカリキュラム改正を行っている。来年からカリキュラムが変わる。人類遺伝学で15コマ、半分は私（難波先生）、半分は脳神経小児科の教員が担当。コアカリ改訂版で新しい項目が15項目あり、それを15コマに当てはめて行っている。3年後に新しいカリキュラムが実践される予定。名前も3年後には臨床遺伝学に名称が変わる。教務がモデルコアカリのどの領域をだれが担当しているかというのをアンケートしている。それによると、ファーマコゲノミクスは薬剤部など、われわれ以外の部門でもカバーしているものもあるようだ。RPはできていない。

【北里大学】

分子遺伝学の中の数コマを臨床遺伝学、小児科学の中でも臨床遺伝に係わる内容を教育している。

【北海道大学病院】

困っている。臨床遺伝診療部として学生の講義は係わっていない。主には卒後教育のみ。北大の現状は、産婦人科、小児科、個別に臨床遺伝の講義を行っている。実際にはこのコアカリ改訂版に基づいているかということ、すべては教えきっていないのが現状である。今回の

アンケートは教務係に対応を依頼したが、期日までの回答が得られなかった。今日のWSに参加して、北大の遺伝医療の教育の体制を今一度確認しなければならないと考えている。

【東北大学】

臨床遺伝科が独立している。4年生の系統講義の中の14コマを遺伝科の教員が担当している。しかし教員数は2-3人で兼任であり、実際には学内外の教員の協力を得ている。(薬学部、信州大 古庄先生、東北メディカル・メガバンクの川目先生など)

5年生のポリクリでRPをしたいと考えているが、指導教員の数少なく、他の施設ではどのように行っているのかを知りたいと思っている。

【大阪市立大学】

遺伝学の講義が3年生15コマある。基礎の生化学の教員が担当している。そのうちに1-2コマは臨床の教員が担当している。生化学の教員は熱心に取り組んでいる。受験科目が物理・化学の学生が多く、生物学の知識がないという点が問題だと聞いている。

臨床遺伝学、遺伝の横断的な講義はないため、将来的にはそのような体制ができることが望ましいと考えている。

【岩手医科大学】

臨床遺伝学を8コマ4年生に行っている。教員3名+非常勤5名で担当、RPをやりたいと考えている。

【旭川医科大学】

新しいコアカリがでた時点で、学内でアンケートを行っている。各大学でも同様と認識している。ゲノム医療、国際医療の観点でかなり変更点が多い。学内リソースではままならない状況である。8コマが1-2年生で展開している、臨床遺伝を15コマが選択必修であって、必修に変更する方向で動いている。かなり過密なカリキュラムであり、既存のものを削らないとすべて組み込むのは難しい。実際は15コマを臨床遺伝で展開できるのは難しく、8コマ程度になるだろうと考えている。

【信州大学医学部附属病院】

3年生の18コマ、実習が染色体解析検索6時間、RP実習を1日3時間が5日間。4年生で7コマ、準備段階として1年生で人類遺伝学、染色体について2時間、5年生臨床実習では1-4年生での評価を行っている。小児科でも形態遺伝学の講義を行っている。

【現状のまとめ】

各大学の現状からは、ここに参加している施設間でもかなりの格差があるということがわかる。さらに、教育体制が整っていない施設のことを考慮して、この格差をどのように均転化しているかということ提言をしなければいけない。

コーディネーター：一つの方策として、日本人類遺伝学会で日本語のテキストを作成している。1 講義 10 ページ程度で 14 講義の講義形式、遺伝の基礎用語は別冊としている。事例を提示して、臨床遺伝学的にはどういった知識が必要なのかということが書かれている。来年の日本人類遺伝学会には販売する予定で準備を進めている（*資料参照）。臨床遺伝でのさまざまなジレンマや悩みということを感じてもらうために、COMIC も作成している。遺伝カウンセリングということについては、独立した項目はないが、事例に基づいた遺伝医療、遺伝カウンセリングの内容を盛り込んでいる。メンデル遺伝は、あえて AR を先にして、AD を次においている。

3. 課題解決のための討論

【限られたコマ数の中で、系統的にどう工夫して教えていくか？】

- ・臨床実習が大幅に増えたことにより、系統講義が低学年に下がってきているのが現状であり、カリキュラムの大枠が決まらなると、細かいところが決まってくない。枠が限られているので、系統的にというのが、必ずしもうまくいくとは限らない、少ないコマ数でどういうふうに組み込んでいくかという工夫を提言しないとイケない。また何年生に臨床遺伝学を教育するのが適当かというのも提言に盛り込むべきである。
- ・臨床遺伝学を教育する部門のある施設では、系統的にかつ最低限 15 コマくらいのコマ数で、さらに RP も組み込むことが望ましいという提言をするのはどうか。教育の現場でも、CGC が教育に関わることが望ましいというメッセージも入るとよい。
- ・系統的にやるべきという提言の中に、どこでも系統的に教えることができるようなテキストを活用することを加える。
- ・DVD での予習、レポートなどの事前学習を取り入れる。

【系統的に教える学年・時期はどのくらいが良いか】

- ・旭川医大は early exposure として 1 年生で実施、兵庫医大は臨床実習の直前である。ほかは 2-4 年生をさまざま。
- ・臨床医学の系統講義の学んでいる段階で行うのが望ましい。

【医学教育の現状について 旭川医科大学 蒔田先生】

- ・4 年生で CBT の問題はコアカリに基づいて作られている。何を最終的な目標にするのか、評価が重要である。Post CC OSCE が共用試験化される、共用試験と大学独自の試験を作らなければいけない。大学独自の試験の中に遺伝医療・遺伝カウンセリングを組み込むことは可能かもしれない。テーマはインフォームドコンセント、健康教育。評価する教員にも FD で共有化する必要がある、学内に遺伝医療・遺伝カウンセリングとは何かというのを浸透させてるチャンスにもつながる。

【RP 実習について】

- ・臨床実習の中で RP を組み込むことができれば理想的である。
- ・WS の参加施設で実際に臨床実習に RP を取り入れている大学は、信州大学（臨床遺伝

部門)、札幌医大(小児科)、北海道大(産婦人科)、兵庫医大は系統講義で RP 実習、臨床実習では外来の陪席を行っている。

- PBL チュートリアルの中に組み込むのも一つの方略であるが、チューターの教員とのすり合わせが困難な場合がある。
- 学内に遺伝医療に対して問題意識がある教員がいれば、Post CC OSCE に組み込むという方略が使えるが、問題意識のある教員がいなければ難しい。
- 臨床実習序論のがんゲノム、終末期医療、患者の意思決定のテーマの中に入り込むことができるかもしれない。
- Post CC OSCE に組み込んだとしても、実際に教育、評価できる教員がいないということが問題である。
- 某大学で臨床遺伝学の講義 4 年生から 2 年生に移ったときに、2 年生でどうやれば RP 実習ができるかというのを、4 年生にアンケートした。回答は講義の疾患と RP の疾患を一致させればできるというものだった。実際にやったら、学生はできている。RP の登場人物を多くして、さばらないようにするのがコツである。
- 札幌医大では RP 実習の際に、担当した役割分担も書かせている。
- 信州大学では前の学年の RP の DVD を見せる、最初に教員や学生が RP を見せるなどをして、RP のイメージを持ってもらっている。またダウン症のお子さんを亡くされた方にお話ししてもらっている。
- RP という手法は教育効果があるということは確かなのだが。マンパワーがないところでも工夫すればできるよという提言が大事になる。
- 基本講義は 1 人でやっている。1 人でもできるというのが理想だが、それは難しいのではないか。
- RP の DVD を見せるというのはどうか。
- ものすごくよくできた RP を見せると、「こんなの無理！」と思ってしまうので、ちょうど良い適切なものを見せないといけないのではないか。
- 動画をつくるというものの良い案だが、慣れていない教員はイメージが強すぎてそれにとらわれてしまうことが懸念される。ビデオ化も念頭におきながら、すでに RP を行っている大学の状況を調査して各大学に紹介して参考にしてもらうのは現実的である。
- チュートリアルを普及させるときにも、先発でやっていた大学のやり方が参考になった。作りと応用編を入れることが重要。コアカリは学習項目しかなく、評価は全く記載がない。評価するのが非常に大変。
- 教員に対して遺伝医学セミナーの基礎 GC で見せるビデオを使わせてもらうというのはどうか？ FD セミナーでビデオを活用して学内に周知してもらうことは良い方略である。
- 遺伝学的検査で見つかった変異を、病的かどうかということを検索させて、RP 実習に組み込むことができる。つまり遺伝情報検索の項目も RP に入れ込むことができる。
- RP のクライアント役は、遺伝カウンセラーコースの学生や認定遺伝カウンセラーに行ってもらうことで、均転化し評価がしやすくなる。

【臨床実習での遺伝カウンセリング外来の陪席について】

- 兵庫医大では GC 陪席は 2 人 1 組で入ってもらっている。
- 実際には GC 陪席ができる施設は限られているため、実装化は困難であろう。
- GC ではなくても、通常の診療の中で保険収載されている遺伝学的検査を扱う外来、また、がんゲノム医療を扱う外来を陪席させることは可能ではないか。

【科目の名称について】

- 兵庫医大は科目名を臨床ゲノム医学としている。
- がんゲノムなど、体細胞も扱うことになり、遺伝ではなく、ゲノムとするのは良い。

■ アンケート調査、各施設の状況、討論から明らかになった課題

- 十分な準備ができていない大学がまだ相当数ある
- 遺伝医療・ゲノム医療が系統だって教えられていない
- 学内での責任者が明らかでない
(今回のコアカリ改訂で盛り込まれた内容は多岐にわたる)
- 兼任教員が担当せざるを得ない(細切れ、オムニバス)
(CBT で評価するので OK)

■ 提言 全体のまとめ

- 遺伝医療、ゲノム医療は系統的な科目として履修すべき
- 時期は臨床医学の系統講義がおこなわれる時期が適切
- 人遺伝学会が編集するテキスト
- ロールプレイの教育的有用性を認識
＜方略としての利用の推進＞
各大学での実践状況を調査し、共有 可能であればビデオ収録もロールプレイをファシリテートする教員の派遣？
＜学生さんの総括評価としての利用＞
Post CC OSCE に臨床遺伝のテーマを入れ込むよう提案（1 月の意見交換会で）
クライアント役 SP の派遣にカウンセラー養成課程の学生さんの利用は可能か？
＜遺伝医療を学内で知らしめるために＞
教員 FD として遺伝医療の基礎を学内で（ビデオなど活用）

ワークショップ2) クリニカルシーケンスの実運用に向けた取り組み： ゲノム医療実装を目指して

コーディネーター：古庄知己（信州大学医学部附属病院・遺伝子医療研究センター）

書記：石川真澄（信州大学医学部附属病院・遺伝子医療研究センター）

参加者：53名

参加施設（順不同）：45施設

神奈川県立こども医療センター（黒澤）、国立精神・神経医療研究センター（後藤）、京都大学医学部附属病院（小杉、山田）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（岡崎）、富山大学附属病院（仁井見）、慶應義塾大学病院（上原）、横浜市立大学附属病院（浜之上）、鳥取大学医学部附属病院（足立）、東京慈恵会医科大学附属病院（小林）、東北大学病院（青木）、千葉大学医学部附属病院（西村、力石）、藤田保健衛生大学病院（稲垣）、東北医科薬科大学病院（下平）、鹿児島大学病院（吉満）、東京女子医科大学（齋藤、久保、松尾）、京都府立医科大学附属病院（上田）、東京大学医科学研究所附属病院（古川）、北野病院（高原）、長崎大学病院（三浦）、和歌山県立医科大学附属病院（南）、川崎医科大学附属病院（永坂）、山形大学医学部附属病院（永瀬）、名古屋医療センター（服部）、株式会社SRL（堤、中條）、神戸大学医学部附属病院（佐竹）、金沢医科大学病院（新井田）、兵庫医科大学病院（岡田）、大阪大学医学部附属病院（山田）、滋賀医科大学医学部附属病院（茶野）、国立循環器病研究センター（孫）、大阪国際がんセンター（松浦）、東京大学医学部附属病院（石浦、織田）、新潟病院（小澤）、東京医科大学病院（高嶺）、新潟大学医歯学総合病院（田澤）、日本大学医学部附属板橋病院（中山）、東京医療センター（松永）、北里大学病院（荒木）、神戸大学医学部附属病院（池田）、関西医科大学附属病院（塚口）、愛媛大学医学部附属病院（江口）、岡山大学病院（母里）、大分大学医学部附属病院（井原）、宮崎大学医学部附属病院（安達）、信州大学医学部附属病院（古庄、運崎、石川）

本ワークショップでは、まず今回のワークショップのために配布されたアンケートの結果が報告され、問題点や課題の確認を行った。その後、自己紹介を兼ねて参加施設のクリニカルシーケンスへの取り組みについて報告が行われた。以下、討論内容の要旨を示す。

【アンケート結果】

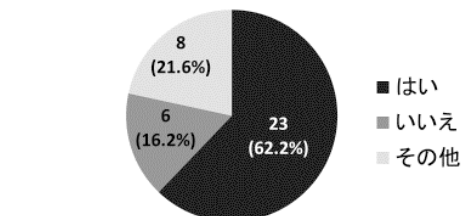
本年のアンケートは2部構成となっており、前半では『クリニカルシーケンスの院内での整備状況・実施体制』を問い、後半では『クリニカルシーケンスでの解析状況』について回答を求めた。

なお、クリニカルシーケンスとは“解析方法を問わず、自施設で行っている遺伝学的検査のうち、診療のために実施し、クライアントに返却する検査”と定義した。

【アンケート結果：クリニカルシーケンスの院内での整備状況・実施体制】

37 施設からの回答

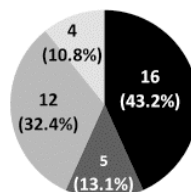
1 NGSで解析している場合、Sanger法で確認していますか？



その他

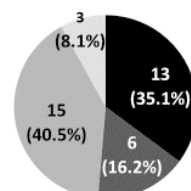
- ・NGSで解析をしていない
- ・クリニカルシーケンスを実施していない
- ・出来るだけ行う様にしている(診療に関係する可能性がある場合)
- ・CNVはアレイとFISHあるいはqPCR
- ・院内では実施しているか不明

2 精度管理方法



- 自施設内で実施している
- 他施設と共同で実施している
- 実施していない
- 回答なし

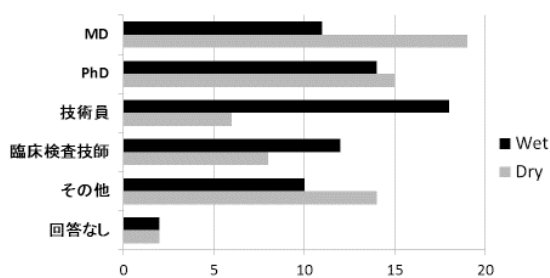
3 解析結果検証会議



- 定期(週1~4ヶ月に1回程度)
- 不定期
- 開催されていない
- 回答なし

4 Wet担当者(複数回答あり;n=67)

Dry 担当者(複数回答あり;n=64)



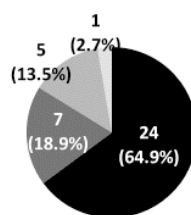
【Wet その他】

- ・大学研究生
- ・教官(MD、PhDでない)
- ・臨床遺伝専門医

【Dry その他】

- ・大学研究生
- ・教官
- ・臨床遺伝専門医
- ・認定遺伝カウンセラー
- ・共同研究者

5 説明・同意文書

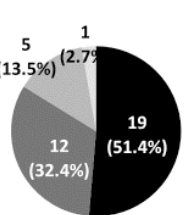


- あり
- なし
- その他
- 回答なし

その他

- ・倫理委員会のフォーム
- ・疾患によって違う

6 報告書テンプレート

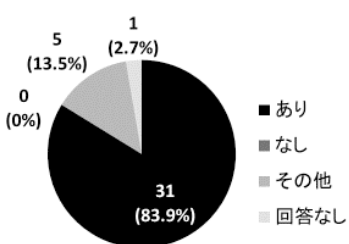


- あり
- なし
- その他
- 回答なし

その他

- ・疾患によって違う
- ・研究のものを使っている
- ・現在作成中

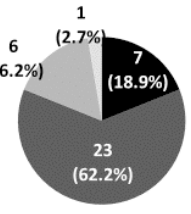
7 結果説明時の遺伝カウンセリング体制



その他

- ・主治医から説明
- ・クリニカルシーケンスは腫瘍センターが担当。germline mutationが見つかった場合には結果開示に遺伝カウンセラーが同席。本人が希望すれば、同院遺伝子診療科に紹介。

8-1 電子カルテでのオーダーリング

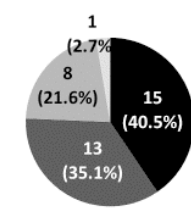


- できる
- できない
- その他
- 回答なし

その他

- ・一部検査のみ可能
- ・今後検討

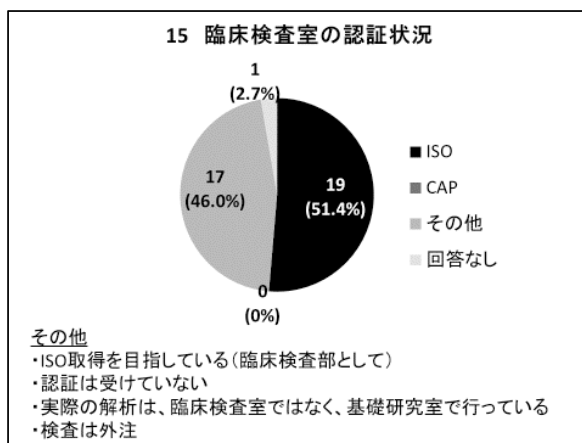
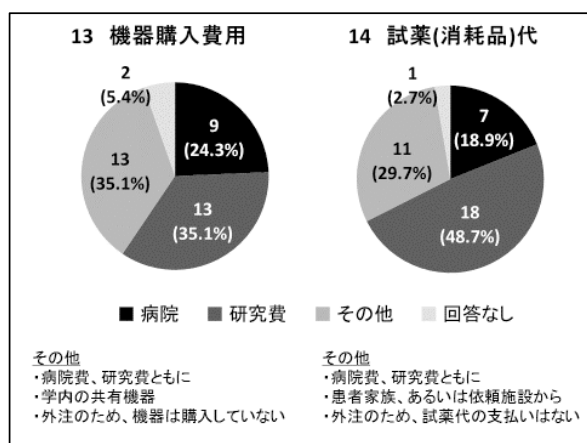
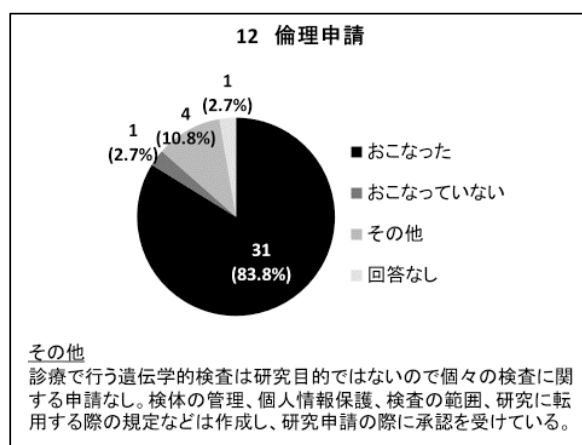
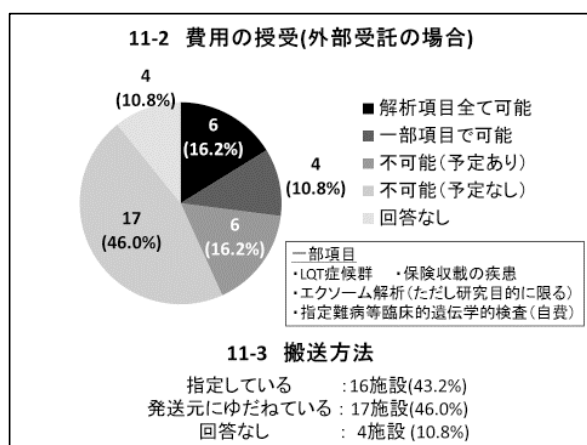
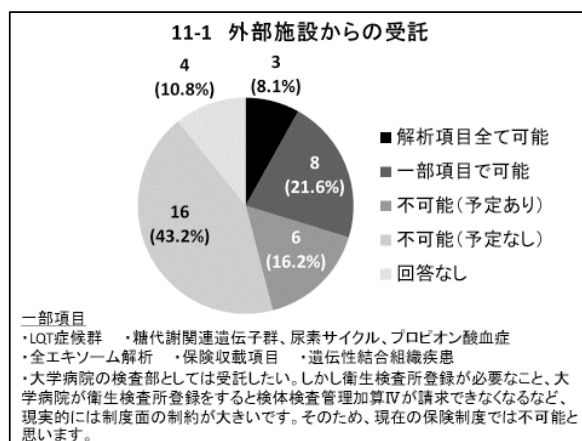
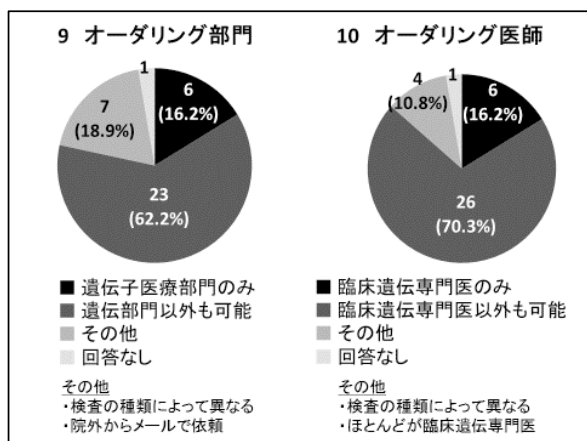
8-2 電子カルテへの結果の反映



- できる
- できない
- その他
- 回答なし

その他

- ・患者に確認し、同意が得られれば記載
- ・一部(検査会社受託分のみ)
- ・アクセス制限のあるカルテに記載。発症者の結果は、同意確認し開示する場合もある



《困っている点》

経費 11 施設

- ・ 遺伝子解析費用が研究費に依存している
- ・ 費用の維持、機器等の維持費用
- ・ 保険収載されている疾患を院内で検査しているがなかなか採算が取れない など

マンパワーの不足 6 施設

- ・ 常勤の遺伝カウンセラーがいない
- ・ エキスパートパネルの立ち上げ
- ・ 将来の労働力 など

結果の精度管理 4 施設

- ・ VUS（病的意義の明らかなでないバリエーション）の判定
- ・ 解析担当者の自己努力に頼らざるをえない など

病院の体制・制度 2 施設

- ・ 薬剤の保険外適応の拡大、先進医療、保険収載の兼ね合い
- ・ 病理検体の品質保証、混合診療を避けなければならない

臨床と研究の境 2 施設

- ・ 臨床と研究の線引き
- ・ 「クリニカルシーケンス」の定義

特になし 3 施設

その他

- ・ NGS（次世代シーケンサー）の導入が思うように進まない
- ・ 他施設からの受託、判断と報告書作成（件数増加への対応）
- ・ 自施設で行っていないため、行えない検査がある（常染色体優性多発性嚢胞腎、Fabry 病など）
- ・ 難治癌・稀少癌のクリニカルシーケンスを外注で行って、結果を患者に返しているが有用な結果が得られることが少ない
- ・ 診療用の専用の部屋がない
- ・ 外部へ依頼して実施したいが、前例がなく審査が滞っている。
- ・ 診療科との連携

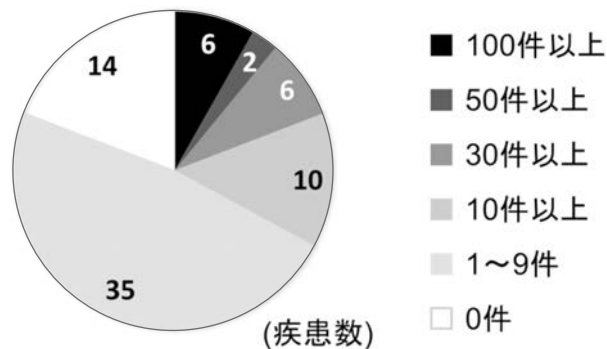
【アンケート結果：クリニカルシーケンスでの年間解析状況】

指定難病に認定されている 72 疾患について、2016 年度の解析実績を質問した

26 施設からの回答

年間 1 件以上実施：19 施設（保険適応外の遺伝学的検査も実施）

1 項目以上に自費の料金設定がある施設：4 施設 ⇔ 多くの施設では研究費で対応



100 件以上 (6 疾患[群])

- ・ライソゾーム病（ムコ多糖症Ⅰ型，ムコ多糖症Ⅱ型，ゴーシェ病，ファブリー病及びポンペ病を含む）
- ・化膿性無菌性関節炎／壊疽性膿皮症
- ・アクネ症候群
- ・原発性免疫不全症候群
- ・先天性難聴
- ・クリオピリン関連周期熱症候群
- ・先天性赤血球形成異常性貧血

50 件以上 (2 疾患)

- ・エーラスダンロス症候群（血管型）
- ・先天性 QT 延長症候群

30 件以上 (6 疾患)

- ・クルーゼン症候群
- ・筋強直性ジストロフィー
- ・デュシェンヌ型筋ジストロフィー
- ・ロイスディーツ症候群
- ・マルファン症候群
- ・フェニルケトン尿症

10 件以上 (10 疾患)

- ・球脊髄性筋萎縮症
- ・家族性アミロイドーシス
- ・ベッカー型筋ジストロフィー
- ・家族性大動脈瘤・解離
- ・先天性大脳白質形成不全症（中枢神経白質形成異常症を含む）
- ・AS necdin (NDN) 遺伝子
- ・スミス・マギニス症候群
- ・プラダー・ウィリ症候群
- ・ウィリアムズ症候群
- ・プロピオン酸血症

1～9 件 (35 疾患)

- ・PWS necdin (NDN) 遺伝子
- ・1p36 欠失症候群
- ・脊髄性筋萎縮症
- ・MCAD 欠損症
- ・シトルリン血症（Ⅰ型）
- ・メープルシロップ尿症
- ・メチルマロン酸血症
- ・アンジェルマン症候群
- ・低ホスファターゼ症
- ・複合カルボキシラーゼ欠損症
- ・先天性銅代謝異常症
- ・PCDH19 関連症候群
- ・4p 欠失症候群
- など

0 件（14 疾患）

- ・栄養障害型表皮水疱症 ・網膜芽細胞腫 ・アルギノコハク酸血症 ・HMG 血症
- ・隆起性皮膚線維肉腫 ・先天性筋無力症候群 ・プリオン病 ・神経フェリチン症
- ・ペリー症候群 ・環状 20 番染色体症候群 ・アントレー・ビクスラー症候群
- ・タンジール病 ・高 IgD 症候群 ・尿素サイクル異常症

【運用の現状報告】

患者に費用負担を求めるシステムが、施設ごとにそれぞれ確立されつつある様子がうかがえた。一方で、数年間の本ワークショップにおいて普遍的なものであるが、課題はまだまだ山積している。

《参加施設で行っている対象疾患》

- ・保険収載 72 疾患 ・指定難病 ・家族性腫瘍 ・甲状腺がん関係 ・ホルモン関係
- ・心疾患 ・遺伝性膵炎 ・神経筋疾患 ・ミオパチー ・血液疾患 ・脊髄小脳変性症
- ・パーキンソン病 ・家族性高コレステロール血症

《料金》

患者負担あり	⇔	患者負担なし
<u>自費</u>		研究費
3,880 点の 10 割負担		院内先進医療
一律 12,000 円（保険での請求と同様になるように）		
外注、他施設に依頼で対応、請求額は疾患による		

《課題》

経費

- ・人件費（認定遺伝カウンセラー、解析技術者など）
- ・試薬代
- ・機器の維持費

研究費で対応 … 研究費がなくなると検査が継続できなくなる

⇒先進医療として認めてもらうことで費用の問題をクリアできないか

マンパワー、理解のある人の不足

- ・通常診療もあり、人手が足りない
- ・人員確保（認定遺伝カウンセラー、解析技術者など）
- ・検査の意義、目的について理解している人材の不足
- ・遺伝医療に関心がある医師とそうでない医師の理解、興味の差
- ・1 人の医師の退職で実施できなくなる

ごく少数の限られた人で運用 … 継続した運用は困難

⇒遺伝医療に理解のある人材の育成が急務

検査、結果の精度管理

- ・ 結果の解釈
- ・ 検査の精度管理
- ・ ISO15180 に代わる日本独自の検査施設基準の検討が必要

個々の施設での対応 … 施設ごとの限界点の差

⇒オールジャパンでの連携体制を整える

病院の体制・制度

- ・ 研究費で機器を購入したため、病院の考えで患者に費用請求が認められない
- ・ 病院事務との認識の差、自費検査の予定だったが、研究費で行うことになった
- ・ 倫理申請、煩雑で時間がかかるため、どうしてもタイムラグが生じる

施設による対応のばらつき … どの施設でも認めてもらえる必要性

⇒研究と医療の境、医療とするために必要な要件の検討

検査の依頼

- ・ どこに頼めるかが明確でなく、検査の依頼は伝手を頼ることになる

⇒未診断疾患については IRUD が対応している

かずさ DNA 研究所で多くの保険収載疾患について外注が可能

遺伝学的検査を受託するベンチャー企業が立ち上がっている

《全国動き》

- ・ がんゲノム医療の推進を病院として取り組もうと力を入れている施設が複数ある
- ・ 多発性嚢胞腎など有効な治療法が出てきた疾患では、遺伝学的検査の重要性が変化してきている
- ・ 国としてはゲノム医療としてがんだけでなく、難病も視野に入れている
- ・ 偶発的所見、二次的所見のガイドラインとするべく、ゲノム医療実用化推進研究事業「メディカル・ゲノムセンター等におけるゲノム医療実施体制の構築と人材育成に関する研究」の中で、「偶発的所見・二次的所見への対応についての検討と提言（案）」を作成
- ・ 検査の診療報酬は今後厚生労働省で審査される予定
- ・ 検体運送を請け負う業者が出てきた

【まとめ】

難病： 地方も含め遺伝学的検査が実施できる体制を整えつつある。今の状況を共有することで、全国どこでも対応できるようになる可能性がみえてきた。具体的には、連携リストを作成し、精度管理、価格、対応疾患、外部からの受託方法を共有し、「見える化」する。1つの解析施設に依存すると何かがあったときに問題になる可能性はある。お互いに刺激しつつ、支援しつつ、継続する力を維持することが目標。

がん： 国策により急いでいる現状がうかがえた。がんゲノム医療においてパネル検査で先進医療が始まる予定であり、流れは既に動き始めている。遺伝子医療部門がこの急速な発展から離れずについていくこと。

ワークショップ3) 網羅的な遺伝学的検査(パネル検査や全エクソーム検査)における 非医師医療職の役割

コーディネーター：川目裕（東北大学東北メディカル・メガバンク機構遺伝子診療支援・
遺伝カウンセリング分野）

書記：相澤弥生（東北大学東北メディカル・メガバンク機構広報企画部門）

参加者：30名（コーディネーター、書記を含む）

参加施設：25施設

東北大学病院（川目裕、相澤弥生、津幡真理）、千葉県こども病院（秋山奈々）、信州大学医学部附属病院（荒川航太、上野晃弘、河村理恵）、筑波大学附属病院（有田美和）、東京都立小児総合医療センター（伊藤志帆）、徳島大学病院（井本逸勢）、千葉大学医学部附属病院（内垣洋祐）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（江口英孝）、東京大学医学部附属病院／北野病院（大瀬戸久美子）、愛媛大学医学部附属病院（尾崎依里奈）、鳥取大学医学部附属病院（笠城典子）、京都府立医科大学附属病院（勝元さえこ）、大阪大学医学部附属病院（小巻正泰、高橋正紀）、北里大学病院（小峯真理子）、独立行政法人国立病院機構 九州医療センター（鹿田佐知子）、東京大学医学部附属病院（張香理）、京都大学医学部附属病院（鳥嶋雅子、永田美保、村上裕美）、岐阜大学医学部附属病院（仲間美奈）、東京医科大学病院（沼部博直）、和歌山県立医科大学附属病院（濱野裕太）、国立病院機構京都医療センター（飛驒美希）、国立がん研究センター 東病院（平岡弓枝）、浜松医科大学医学部附属病院（福江美咲）、川崎医科大学附属病院（山内泰子）、岩手医科大学附属病院（山本佳世乃）（順不同、敬称略）

概要

診療に未診断患者や難病の診断のために全エクソーム解析や疾患パネル遺伝子検査、また、遺伝性腫瘍におけるパネル遺伝子診断など臨床研究等の枠組みでの導入される中、網羅的な遺伝子診断が真に患者や家族のためになることをも目指して、網羅的な遺伝子診断や解析に関わる非医師医療職の役割や課題について討論した。討論の資料として、作成中である情報伝達プロセスに関する提言（案提言のドラフト版（20171111版）*）を配布し議論を進めた。参加者は、27名（22名は認定遺伝カウンセラー：CGC）。検査前：誰が、どのタイミング？、エキスパートパネルの質保証、二次的所見（SF）の開示後の家族への対応、フォローアップ仕組みの整備、認定遺伝カウンセラー（CGC）の養成課程の教育と卒後教育を充実等が今後に向けての役割を發揮するための事項として抽出された。

1. 目的

次世代シークエンサーの応用によって網羅的な遺伝学的解析が医療に導入されつつある。未診断患者や難病の診断のために全エクソーム解析や疾患パネル遺伝子検査、また、遺伝性腫瘍におけるパネル遺伝子診断など臨床研究等の枠組みで我が国でも行われつつある。これらの網羅的な遺伝子診断においては、検査の前から、検査の説明、検査前の遺伝カウンセリング、検査結果を生み出す過程、結果の説明と遺伝カウンセリング、その後のフォローアップ

プと、医師のみならず多くのステークホルダーが関わる必要がある。さらに最近は、がんの体細胞における網羅的なパネル遺伝子診断が研究の枠組み等で臨床に導入され、治療法の発見に応用されている。このパネル検査では、生殖細胞系列の遺伝子診断にも繋がる場合がある。今回の WS では、この体細胞のがん遺伝子パネル検査も含む。

今回、網羅的な遺伝子診断や解析に関わる非医師医療職の役割（医師も含めて）について幅広く討論して、網羅的な遺伝子診断が真に患者や家族のためになるように、各専門家の役割を整理したい。

さらに、現在、AMED の研究班（ゲノム創薬 A2：小杉真司班）において、網羅的な遺伝学的検査や遺伝子診断における遺伝情報の開示に関する提言の作成中であり、この提言案*を資料として配布した。

*：この提言は、本 WS でのコメントも反映され、「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言－がん遺伝子パネル検査と生殖細胞系列全ゲノム/全エクソーム解析について－（初版 20180321）」として、公開されている。（https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/exome_20180411.html）

2. 当日の進行

1) 概要、ねらいの説明：資料の説明

2) グループで討論（60 分）

網羅的な遺伝学的検査・遺伝子診断に関わっているかどうか？

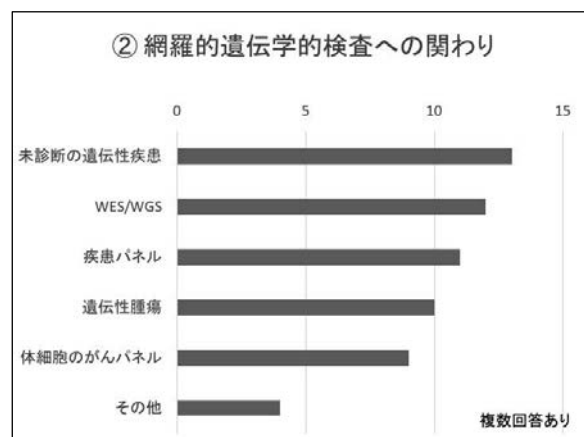
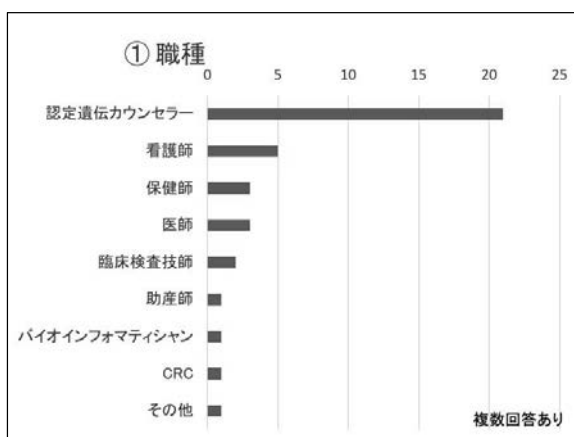
- ・アンケートにそって各グループで集計

討論

- ・関わっている方がおられたら、経験をお話してください
- ・どんな役割？どんな専門家が関わる？
- ・役割を発揮するための課題、必要なこと、体制、教育など
- ・配布の提言案を読んでいただき、コメントや議論を

3) 各グループからの発表・全体討論

3. 参加者の概要



4. グループ討論での発表

(グループ討論で発表された現状や課題等を大きな分類ごとにまとめ記載した)

検査前

- 検査前の説明が重要だが、全部説明すると時間がかかってしまうため、SF についてのみ説明し、検査後に詳しく説明している施設が多かった。小児の場合には説明に時間を要する
- 医事課で遺伝カウンセリングが行われていない場合にチェックする体制がある施設もある（網羅的な検査に限らず）
- IRUD では、検査前より CGC が関われることで結果開示もスムーズにできている
- がんに関する検査の場合に、検査前から関わることは時間の制限などから難しい。SF が見つかった場合には関わりたい
- 院内でがんパネル検査受検者が共有できるとよいのではないか
- 患者の状態に合わせて説明していく必要性がある

結果

- IRUD の結果説明：地域の医療機関から結果説明を依頼された際の難しい
- 結果開示の際に、多職種とミーティングを開き、わかりやすい追加の説明用紙を作成している
- 変異の記載について、リファレンスを必ず記載することが必要、教育・啓発を行っていく必要がある
- 主治医に遺伝カウンセリングの内容について理解してもらうことが必要

検査後・フォローアップ

- 遺伝学的検査を各診療科で行っている場合に、必要なフォローができているかが不明
- 診断目的になっていることが多く、フォローの方法が施設によって異なっている
- 国でフォローアップをする施設が必要なのではないか。その際には明確な職種を決めなくてもよいかもしれない
- 成人になるまでつなぐ方法、新しい治療を導入するための情報を得る方法がない、継続性の問題、長期にわたるフォローアップが必要な疾患に関する出口がはっきりしていない、難病情報センターは広すぎる
- 開示後の患者が見られるインターネットのサイトが必要
- がんパネル検査後のフォローアップのイメージがつきにくい、血縁者のフォローアップなど

SF

- SF の返却について見解を統一してもよいのではないか。ただし、患者の意思も重要
- SF について、明らかな Pathogenic かどうか判断する際に、疾患により公的データベース等で確認できないものもあるが、それに関してガイドラインに記載がないのではないのか

- ICに記載されておるSFの内容によって、SF開示希望を確認すること

人材

- 人材育成が重要。病理医の中でもMolecular Pathologistの専門家が少ないのではないかな。
- 非医師には医師とは異なる視点でできることがあるのではないかな。非医師の意識の高さが求められているのでは
- がん医療に関して、院内のスタッフをわかっていないこともある。認識の共有が必要
- 国のがんゲノム医療の専門家という定義が明確でない、記載のある専門家が明確ではない
- 多職種のカンファレンスでCGCが患者・家族の背景などの情報共有をしており、説明内容の組み立てを考える際に役立っている
- CGCの中でも治療の専門家、心理的な専門家とわかれていてもよいのではないかな
- CGCが院内での連携を進めるうえで、上司とのコミュニケーションを密にとっていく中で、関係を広げていけるとよいのではないかな
- がんのパネル検査に関わっている診療科は、現状様々、役割分担が必要、症例数が増えれば専門のスタッフが必要となるのではないかな
- 関わるスタッフが勉強会に参加してもらえるよう工夫が必要

5. 提言ドラフト版へのコメント

- SFの定義を、明らかなPathogenicとしているが、それを判断する際に、疾患により公的データベース等で確認できないものもあるが、それに関してガイドラインに記載があったほうがよいのでは？
- SFの開示にあたっては、施設の倫理委員会へも審議を付与することが一般的ではないかな、それを追加したほうがよいのでは。
- SFについてどのような遺伝子や疾患が相当するのかを決めて欲しい。それがないと開示希望の有無といっても患者は判断できないのではないかな
- 検査前の説明を誰が行うか、CGCがどのタイミングで入るのか？
- 「がんゲノム医療の専門家」の定義と役割？
- エキスパートパネルの質保証？各専門家の質保証が大切で、要件をいれるべきではないかな。
- 検査説明実施における留意事項：説明のタイミング、様々な背景があることから「十分な配慮が必要」という記載になっているが、実際に難しいものがあるのではないかな
- SFの開示の希望の有無に、事前のICで必ずしっかり確認するということが重要である
- ICの際には、急な容体変化など本人に直接結果を伝えることが困難になった場合や二次的所見が家族の健康管理に役立つ場合に解析結果を伝えて良い家族（代理人）についての確認が必要である
- 本人以外の家族や代理人へ開示の際には、その方の本人確認のプロセスや開示したという証拠を残す仕組みなどが必要ではないかな

6. まとめ

今回、がんゲノム医療の国指導の推進や IRUD 開始より 3 年が経過したなかで、日常診療にも網羅的な遺伝学検査・診断が広く提供される背景のなか、遺伝子診療部門連絡会議の WS では、初めてのテーマであった。参加者の多くは認定遺伝カウンセラーであり、その関心の高さが推測された。WS では、短い時間であったが活発な議論がなされて、網羅的な遺伝学検査・診断における役割を超えて、多彩な課題、意見等が抽出された。多様な意見をまとめることは困難であるが、以下、本 WS のまとめとしたい。網羅的な遺伝学検査・診断の医療への実現のために、その体制、人材育成は急務であることが明らかになった。最後に、参加いただいた皆様には、活発な討論をいただき誠にありがとうございました。

WS3 まとめ

- 検査前
 - 誰が関わるか？
 - どのタイミング？
- 検査を生み出す過程
 - エキスパートパネルの質保証
- 検査後のフォローアップ(血縁者も含む)
 - 診断だけで終わっている→システム作り
- 役割を発揮するには、院内院外での認知、理解が必要
- 認定遺伝カウンセラーの養成課程の教育の底上げだけでなく、卒後教育の充実

ワークショップ 4) 臨床における遺伝学的検査の統一 IC フォーム

コーディネーター：吉田雅幸（東京医科歯科大学 遺伝子診療科）

書記：江花有亮（東京医科歯科大学 遺伝子診療科）

参加者：20 名

参加施設：18 施設

東京医科歯科大学（吉田雅幸、江花有亮）、藤田保健衛生大学病院（稲垣秀人）、京都大学医学部附属病院（稲葉慧）、公立学校共済組合近畿中央病院（上道知之）、愛知医科大学病院（内田育恵）、鳥取大学医学部附属病院（岡崎哲也）、兵庫医科大学病院（鹿嶋見奈）、大阪大学医学部附属病院（佐藤友紀）、北海道大学病院（柴田有花）、信州大学医学部附属病院（高野亨子）、東北大学病院（新堀哲也、堀井明）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（平野景子）、北里大学病院（福田令）、滋賀県立小児保健医療センター（堀江理恵）、神戸大学医学部附属病院（松川愛未）、千葉大学医学部附属病院（松下一之）、東京都立小児総合医療センター（吉橋博史）、久留米大学病院（渡辺順子）

（順不同、敬称略）

昨年の全国遺伝子診療部門連絡会議で、遺伝学的検査において使用するインフォームド・コンセント文書（Informed Consent Form; ICF）の統一書式の必要性について議論があり、素案が提出された。また平成 28 年度日本医療研究開発機構からの受託研究（中央治験審査委員会・中央倫理審査委員会基盤整備事業）の一環として、遺伝子解析研究における統一同意説明文書を完成させた。第 15 回全国遺伝子診療部門連絡会議のワークショップでは、最初に作成した統一書式についての意見収集を行った後、事前に実施したアンケート調査について議論した。

1) 統一 IC フォームについて

作成された IC フォームの中で、最初の遺伝子の説明や偶発的／二次的所見などについて、例文を増やしてほしいという要望があった。また、難病レジストリーなどで本来別の目的で収集された DNA 試料を用いるような場合の IC フォームの記載方法について問題提起がされ、包括同意、e コンセント、ダイナミック・コンセントについて議論された。また IC フォームだけでなく、署名する同意書・撤回書についても作成依頼があった。特に患者に説明した様々な内容をチェック項目で確認したことが分かるような文書のひな型について要望があった。最後に被験者となる人たちの署名だけでなく、どの程度理解できたのかを確認する質問があった方がいいのではないか、という問題提起があった。

2)

次に改正されたゲノム指針について、個人識別符号など新たな事項が加わったため、事前に実施したアンケート調査をもとに議論した。

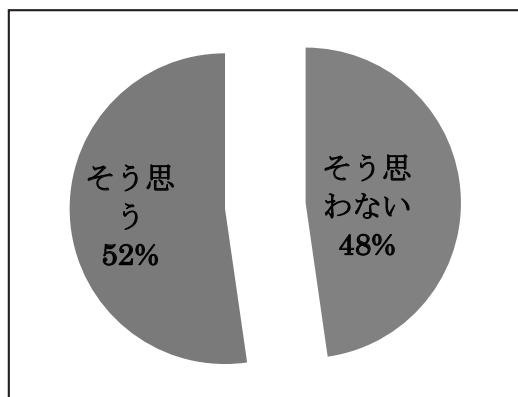
【設問 1】個人情報保護法の改正に伴うゲノム試料の取扱いに鑑み、個人識別符号になる遺伝

情報とそうでない遺伝情報について取扱を分けるべきだと考えますか？

【設問2】（設問1で「そう思う」と回答した方へ）具体的にどのように取り扱うべきだと思いますか？

【設問3】（設問1で「そう思う」と回答した方へ）臨床診断目的の遺伝学的検査（研究として実施される遺伝子解析に限る）をより円滑にすすめるにあたって、現状のゲノム指針において改正した方がよい点はどのような点でしょうか？

設問1



設問2 個人識別符号についてどのように取り扱うべきだと思いますか？

- ・個人識別符号になる遺伝情報とそれ以外で取り扱いを分ける（44.4%）
 - ・個人識別符号となる遺伝情報については個別同意および個人情報としての管理が必要
 - ・それ以外の遺伝情報と他の医学情報に準じて管理する
- ・これから始まるがんパネル解析（体細胞変異・コンパニオン診断）は分けて考えるべきではないか

設問3 今後の遺伝学的検査を円滑に行うために必要なことは？

- ・ゲノム指針を改善していく（37.5%）
ゲノム指針でも届出書の仕組みを作る、など
- ・統一同意説明文書の使用（6.25%）
- ・エキスパートの育成（6.25%）
- ・遺伝学的検査の基準を定める（18.8%）
診療と研究とに明確に分ける
- ・その他（31.2%）

3) その他

最後に結果開示などの在り方について議論になった。まず開示された結果について、診療録に載せるべきかという議論については、確定診断されたものについては電子診療録に記載するということに異論はなかったが、出生前・発症前検査・保因者診断については閲覧制限を設けるべきであるという意見があった。また遺伝カウンセリング内容の記載については遺伝カウンセリング用（保険診療外）の患者IDと診療用（一般）の患者IDに分けて記載している施設があったが、一般的に多くの診療科にかかっている場合もあることから電子診療録に記載すべきではないかという意見や、遺伝子変異情報がactionable（治療可能）かどうかで判断してもよいという意見があった。また神経疾患や小児疾患など家族に知られたくないようなケースも考えられるので電子診療録に載せることについての同意も得た方がいいというコメントがあった。関連して、末期癌などでご本人へ開示できないケースでは、予め本人が結果を聞けない場合の取扱についても確認しておくべきという意見があった。

まとめ

統一ICフォームについて遺伝子医療部門連絡会議HPにアップロードしてはどうかと提案があった。診療用検査のICFの必要性も今後議論をしていくこととなった。ゲノム指針改

正に向けて意見を集約していくことについて、医学系指針との差異の調整や文言修正などが必要と考えられた。電子診療録での情報共有の在り方について議論があった。

統一ICF

AMED：中央倫理審査委員会基盤整備モデル事業
多施設共同研究における統一フォーマットの作成

【1】研究の概要について

(研究の概略を簡潔に(200～300字程度で)わかりやすく記載して下さい)

この研究の詳しい情報は研究計画書に記載されており、ご希望のある方へさらに詳しく研究者からご説明いたします。研究実施について〇〇倫理審査委員会承認と〇〇長の許可を得ています。

研究課題名：

承認番号：

研究期間： 倫理審査委員会承認日(平成〇年〇月〇日)から平成〇年〇月〇日まで

研究責任者： 所属・役職・氏名

【2】研究の意義・目的について

(研究の意義・目的について下記の内容を含めて記載してください)

- ◇ 研究がなぜ必要なのか、どこまで明らかになっているのか、何を明らかにするのか
- ◇ 研究対象とする病気について

【3】研究の対象となる方

(対象者として選定された理由を具体的に記載してください)

- ◇ 対象者の選定方針、除外基準、予定参加者数(研究全体での症例数および本学での症例数)

【4】研究の方法について

(対象となる方に、何をどれくらいお願いしたいのかを具体的に、わかりやすく記載して下さい)

- ◇ 研究参加者に協力いただく具体的な内容
 - 検体の採取量および実施に要する時間を具体的に
 - 予定参加期間
- ◇ 同意取得前の試料・情報を用いる場合にはその旨を記載すること
- ◇ 多施設共同研究の場合、研究の全体像がわかるように(提供についても記載すること)
 - 共同研究機関の名称及び責任者
 - 試料・情報の流れについて図などを用いてわかりやすく記載すること

【5】試料・臨床情報等の外部委託、保管、他の研究への利用について

- ◇ 試料・データの保管/破棄予定と保管場所・年数、他の研究への利用を考えている場合にはその旨を記載して下さい。特に、試料・情報の提供を受ける時点では特定されない将来の研究に試料・情報が利用される可能性がある場合にはその旨を記載して下さい
- ◇ 将来的に他の研究機関やバイオバンク等への提供が想定される場合にはその旨
- ◇ 海外にも提供される予定があればその旨

試料や情報は匿名化（※）を行ったうえで上記機関へ送り解析します。今後、提供先機関が増えた場合には、ホームページ上にて情報公開をおこないます。DNA等の試料や解析した遺伝子の情報は今後の医療の発展に貴重な資料となります。そのため、別途試料の保管について同意をいただける場合は、本研究が終了した後も、将来的に国内外の施設で別の研究に利用させていただくことがあります。

本研究に用いた試料は〇〇（場所）の鍵付の冷凍庫、遺伝情報はセキュリティが確保された〇〇（場所）のコンピュータにて厳重に〇年間保管いたします。新しい研究を実施する場合には、改めて〇〇倫理審査委員会に諮ります。また、論文等で発表した場合は、そのデータを〇〇にて〇〇年間保管いたします。

試料および臨床情報を破棄する場合は個人が特定できないように個人情報を削除したのちに破棄いたします。

※匿名化：氏名・住所・生年月日など、特定の個人を識別することが可能になる記述等を取り除き、代わりに新しく符号をつけるなど、試料や情報が誰のものか簡単には分からないようにすること

【6】予測される結果（利益・不利益）について

<予想される研究結果>

<予測される利益>

- ◇ 対象となる方にとっての直接的利益、もしくは社会的利益

<予想される不利益>

- ◇ 身体的・精神的負担並びに予測されるリスク（例：採血時に『痛み』や『不快感』が起こりえますが、通常の採血であるため、手技面・安全性に問題はありません。）
- ◇ 遺伝情報の特殊性、遺伝子解析の不確実性（例：遺伝子の情報は、血縁者間で一部共有されているため、ご家族に同じ病気が生じる可能性が判明することがあります。また遺伝情報による差別等の不利益が生じる可能性はゼロではありません。一方で、遺伝子解析の結果、遺伝子異常が検出されなかったり、臨床的な意義が分かっていない遺伝子の変化が検出されるなど、診断や治療に結び付けられない結果が得られる場合があります。）

【7】研究協力の任意性と撤回の自由について

(研究への参加は自由意思によるもの、一旦同意されてもその後の撤回も自由であることをわかりやすく記載して下さい。また、同意されなかった場合の対応、同意撤回後の試料・データの取り扱いについても記載して下さい。)

本研究への参加はあなたの自由です。一旦同意されてもその後の撤回することができます。同意撤回後は、保管されている試料および情報を匿名化した上で速やかに破棄します。ただし、同意撤回を依頼する前に得られたデータについては削除できないことがあります。研究に参加しない、もしくは同意を撤回されても、不利益が生じることはありません。

【8】個人情報の保護について

(個人情報をどのように保護するのか具体的にわかりやすく記載して下さい)

- ◇ 個人情報の保護の方法 (匿名化の方法、個人情報の保管方法など)
- ◇ 匿名加工情報・非識別加工情報を作成する場合にはその旨
- ◇ 匿名化できない場合にはその旨及び理由
- ◇ 個人情報の開示に関して (受付方法、等)

研究にあたってはあなたに不利益が生じないように個人情報の保護、プライバシーの尊重に努力し最大限の注意を払います。皆様の試料や情報を分析する際には個人情報 管理者又分担 管理者が責任を持って匿名化します。試料提供者と新たに付けられた登録番号を残す方法により行い、結果 (遺伝情報) はこの登録番号で処理し、厳重に管理します。

【9】研究成果の公表について

(研究情報の公開、成果の公表等について記載してください)

- ◇ 介入研究については、研究の実施に先立ちUMIN等の公開データベースに登録し、1) 登録ID、2) 研究計画書の変更及び研究の進捗に応じて適宜更新すること、3) 研究を終了した時は、遅滞なく、当該研究の結果を登録すること、を記載する
- ◇ 公開データベースに登録されるデータに病歴や個人識別符号が含まれる場合には、当該データベースの管理方針 (データを外部の研究者が利用する際の利用許可の有無やアクセス制限など) についても記載する
- ◇ 研究成果の公表予定とその際の匿名性について

本研究は国内外の論文・学術集会、あるいは公開データベース等において公表する予定です。データベースに登録された場合、国内外の研究者や企業が自由にデータを研究に利用することができます。

【10】遺伝情報の開示について

- ◇ 研究によって判明した遺伝情報を対象となる方へお知らせするかどうか、する場合はどのような体制で、どの範囲までのお知らせするのか、を記載して下さい
- ◇ 提供者または代諾者が開示を希望しない場合には開示が行われない可能性があること、を記載して下さい

例1：遺伝子解析の結果は原則としてあなたに開示いたしますが、あなたやあなたのご家族が開示を希望されない場合はお申し出ください。

例2：遺伝子解析で得られる結果については、現在の遺伝子解析技術の不確実さ、膨大な遺伝子解析検査結果の説明・解釈の難しさを考慮し、基本的に個別の結果の説明はおこないません。

ただし、あなたやあなたのご家族にとって健康管理上重要と思われる結果が判明し、診断・治療に有益と考えられる場合にはあなたのご意向を確認したうえで、倫理審査委員会に諮り対応を検討いたします。

【11】遺伝カウンセリングについて

(対象となる方が希望されれば、遺伝カウンセリングを受けることが出来る旨、その際の費用を記載して下さい)

遺伝子・ゲノム解析を受けることへの不安やご質問がある場合には、研究者が適宜ご相談に応じますので、遠慮なくお尋ねください。また遺伝カウンセリングのご希望があれば、下記の遺伝カウンセリング実施施設を紹介いたします。

【12】費用について

(この研究に参加することにより、対象となる方に費用負担があるかどうかについて記載して下さい)

例：あなたに費用を負担していただく必要はありません。試料・情報の提供は原則無償でお願いする点をご了承ください。

【13】研究資金と知的財産権について

(研究資金源、利益相反状態に関連する内容、知的財産権について具体的に記載してください)

本研究は〇〇の補助金を用いて行われます。研究を実施するに当たり特定企業との利害関係はありません。本研究の実施に当たっては利益相反委員会に申告を行い、承認されています。また、この研究から特許などの知的財産権が生じた際も権利は研究者及び研究機関にあります。

【14】問い合わせ等の連絡先：

研究者連絡先：

所属・役職・氏名

住所

電話番号・対応可能時間帯

(苦情・相談などの連絡先等、機関内の対応部署があれば別途記載してください)

※他の研究参加者の個人情報や研究の独創性の確保に支障が生じない範囲内で、研究計画書や研究の方法に関する資料を閲覧することができます。ご希望の際は、上記の研究者連絡先までお問い合わせください。

ワークショップ5) 周産期領域の遺伝医療の課題

コーディネーター：中村博昭（大阪市立総合医療センター）

書記：松田佳子（大阪市立総合医療センター）

参加者：34名

参加施設：25施設

千葉大学医学部附属病院（市川智彦、曾根原弘樹）、熊本大学医学部附属病院（大場隆）、国立病院機構九州医療センター（小川昌宣）、京都大学医学部附属病院（川崎秀徳、山田重人）、信州大学医学部附属病院（黄瀬恵美子、小島朋美、鈴木みづほ）、藤田保健衛生大学病院（倉橋浩樹）、香川大学医学部附属病院（小谷野耕佑、花岡有為子）、東京慈恵会医科大学（佐村修）医療法人慈桜会瀬戸病院（篠塚憲男、山本悠斗）、国立精神・神経医療研究センター（杉本立夏）、名古屋市立大学病院（鈴森伸宏）、東海大学医学部附属病院（高橋千果）、亀田総合病院（田嶋敦、主原翠）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（田村智英子）、琉球大学医学部附属病院（知念安紹）、社会医療法人母恋天使病院（外木秀文）、新潟大学医歯学総合病院（中田光）、鳥取大学医学部附属病院（奈良井哲）、神奈川県立こども医療センター（西川智子）、東京都立小児総合医療センター（二川弘司）、北里大学病院（堀あすか）、愛媛大学医学部附属病院（松原圭一）、国立病院機構京都医療センター（三宅秀彦）、宮崎大学医学部附属病院（山口昌俊）（順不同、敬称略）

【はじめに】

今回のワークショップでは、「周産期領域の遺伝医療の課題」というテーマのもと、事前アンケートをベースに討論を行った。事前アンケートの結果は別紙に示す。周産期領域の遺伝医療の課題を考えるワークショップの議題として、特に課題1「周産期領域の遺伝子医療を担う人材育成（新専門医制度開始を踏まえて）」、課題2「NIPTの今後（無申請施設によるNIPT問題も含めて）への対応、問題点の整理 国、関連学会への働きかけなど」の2点を挙げ、4～6人ずつのグループ、計6グループに分かれてディスカッションしていただき、グループごとの発表と討論により意見を集約した。

【グループ討論で出た意見】

課題1：周産期領域の遺伝子医療を担う人材育成（新専門医制度開始を踏まえて）

A グループ

- ・産婦人科の先生の理解、病院のサポートが重要。
- ・医学部の学生に遺伝カウンセリングのロールプレイを指導するなど教育に関与し、収益が落ち遺伝子診療部がなくなると、学生の指導ができなくなってしまうというアピールを教育機関に対して行う。
- ・認定遺伝カウンセラー（CGC）を指導できる施設を確保する。

B グループ

- 新専門医制度になっても医師の選択は変わらず、そこまで影響はないのではないか。
- CGC の給与や安定した雇用がないと地域格差が広がってしまうのではないか。そのためにも国家資格が必要で、政治の力も必要ではないか。

C グループ

- 日産婦のガイドラインの中にも、出生前診断のはっきりしたガイドラインが少なく、コンセンサスのガイドラインになっている。超音波と遺伝的なことの両方できる医師の育成をしていく必要があるのではないか。
- CGC は勤務先によって関わる分野が変わる。臨床遺伝専門医による教育や、遺伝カウンセラー協会がどのように教育していくかが課題なのではないか。

D グループ

- 地域には人がいない→地域で教育できる体制がない→そこで勉強しようという人がいなくなる→また人がいなくなる。→教えられない、という悪循環
- 悪循環を断つために学会からのリソースの活用や、それぞれの地域のネットワークをつくっていく必要があるのではないか。
- 周産期だけの人材育成は難しく、腫瘍分野などと連携し遺伝子診療のコアとなる部署をつくる。さらに、関連診療科とネットワークをつくり、教育体制の整った魅力のある施設を作っていく必要があるのではないか。

E グループ

- 専門医制度の変更で遺伝の内容を盛り込んでいけたらいいのでは。
- 仕事を楽しそうにしている、忙しくないというような、自分たちの見せ方もあるのではないか。
- CGC のインセンティブは、地方では人が集まらないことに対しても意義があるのではないか。地方に来て仕事量がなければいけないので、仕事量を地域で担保するのも一つではないか。
- CGC の養成について、学部教育にするのも一つの方法ではないか。今の養成コースと併用することで、受けやすい人もいるのではないか。

F グループ

- 産婦人科医も遺伝カウンセリングが必要性を理解できていない人が多くいる。教育をどのようにしていくかが重要。
- 長い目でみると、医学部だけではなく、一般でも小中学校からの教育になっていくと変わってくるのかもしれない。時間はかかるだろう。

課題2：「NIPTの今後（無申請施設によるNIPT問題も含めて）への対応、問題点の整理 国、関連学会への働きかけなど」

A グループ

- NIPTが施設を続けるための術になっているのではないか。NIPTの収益で人材の配置がされているのが課題。コンソーシアムの研究が終わった時にも診療部が続けられるような収益の検討が必要。

B グループ

- 学会のルールはあるが、学会外での法律が必要ではないか。
- 妊婦への教育が必要。全員に配るものに資料を提示するなど、何らかの形で意識する機会が必要ではないか。
- 無認可施設が広がっているのは、市場原理で有利に働いているからではないか。値段や、サービス、アクセスが良い点が挙げられる。現在の研究を終了させ、認定施設を増やすことも考えていかなければならないのか。

C グループ

- ダウン症自体をよく知らずに検査を受けている。社会的にも医療者としても、実際どういう生活を送っているのかなどを知ることが、検査するかの大前提となる。
- NIPTはスクリーニングの検査なのか。マススクリーニングとスクリーニングを分けて考え、小児科医、遺伝カウンセラー、産科医それぞれの立場で考えていく必要がある。
- 「無申請」「無認可」という表現は法的な規制があるわけではないので、呼び方がどうかという意見がある。
- 施設認定制度のまま継続していくと無認可の施設数が増えていくことが予想される。

D グループ

- 無認可施設の問題として、性別の誤診断があったり、羊水検査の施設を個人で探すように言われたなど、診断や対応に問題のあるケースがある。
- それでも、無認可施設に行く理由として、認可されている施設では待たされるなどの不安、値段が安い、早く結果が出るなどの市場原理が働いているであると考えられる。
- 悩んだときにまず相談でき、必要な検査を実施できる体制が必要。そのためには実施できる施設を増やさなければならない。
- 施設が増えても臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーだけでは数が足りないため、中立的な対応ができる看護師、助産師などの人材の育成が必要。

E グループ

（未認定施設について）

- 未認定施設を選ぶ理由として、アクセスがしやすい、休日もしている、一見フレンドリーな雰囲気だからではないか。

- ・医療として NIPT をみているのか、サービスとして NIPT をみているのか、CL の考え方にもよる。
- ・何かあった場合にフォローがないのは問題である。満足度が高いようだが、NIPT の性質上 99% は正常で結果が返ってくる。所見に困るのは 1% 以下の人で、解釈に困る事でも泣き寝入りしている人もいないのではないか。「被害者の会」をつくるのはどうか。
- ・対策として、学会のホームページに認可されている施設とそうでない施設で検査を受けるメリット・デメリットを載せる。予約枠が一杯で予約がとれず、未認定の施設に人が流れているのではないかと考えられるので、認定の要件を緩和する。

(NIPT の今後について)

産婦人科医の遺伝医療のレベルを講習などで上げることで、どこでも NIPT ができるようになるのでは。

- ・反対に、産婦人科医には 1st trimester のスクリーニングに尽力してもらい、産科以外のところで NIPT を取り組むのがいいのではないか。
- ・NIPT の精度が上がれば単一遺伝子疾患も検討してもいいのではないか。
- ・NIPT を 22 週以降も検査の一つとして利用するという方法もあるのではないか。

F グループ

- ・限られたとこでしかできない。一つの施設で要件を全部満たさなければならない。
- ・日本医学会が、複数の施設で協力してできるように、現実的なルールをつくる。ルールができれば必然的に守らないところが減ってくるのではないか。

【全体討論での提言の作成】

まず人材育成については、医師、認定遺伝カウンセラー、看護師、助産師など出生前診断に関わる多職種の教育が必要であろう。地域格差をなくしていくことも重要である。ただし、都市部から人が減ることも問題である。新専門医制度の影響は施設アンケートからは特に問題提起はなかったが、全国的かつ全ての診療科に関わる問題のため、出生前診断にも今後関係してくるだろうと考えている。現在厚労科研の小西班でも検討がなされているとの報告があり、それらを見守っていくこととした。

NIPT の今後の対応については、NIPT コンソーシアム参加施設の検査件数が今年に入り減少傾向であることが報告されているが、これが「学会による認可を受けていない施設」での検査によるものか、胎児超音波スクリーニング、母体血清マーカーや羊水検査など、他の出生前診断に流れた結果なのかは、出生前診断の全数把握がなされていない現状では不明である。昨年までのテーマである「出生前診断の登録制度」の必要性が再認識された。またメンデル遺伝形式をとる遺伝性疾患の出生前診断を受け入れる施設、双胎妊娠でも NIPT を受け入れる施設などの情報提供も必要という意見があり、患者さんが容易にアクセスできるように、関連学会や NIPT コンソーシアムなどで情報公開を行うことを提言した。

最後に総合討論で、「学会による認可を受けていない施設」で NIPT を受けたクライアントからの相談事例（別紙アンケート参照）について、全国遺伝子診療部門連絡会議として取りまとめ、関係省庁や学会に対して報告することも併せて提言していくこととした。

【周産期領域の遺伝医療の課題についてのまとめと提言】

1. 医師、認定遺伝カウンセラー、看護師、助産師など出生前診断に関わる多職種の教育を推進し、地域格差をなくしていく。
2. NIPT のみならず、出生前診断全体の実施件数を把握し、これからの日本における出生前診断のありかたを模索していく。学会による認可を受けていない施設」での NIPT は、遺伝カウンセリングもないために生じる、結果やその後のフォローに問題事例が多い。今回のアンケート調査を関係省庁や学会に対する報告書として発信していく。

別紙 全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設へのアンケート結果

周産期領域の遺伝子医療の課題（抜粋）

質問 3-1. 現在 所属施設で行っている出生前検査は以下のどれでしょうか。あてはまるものの全てに○をつけて下さい。

- 1) NIPT
- 2) 羊水検査
- 3) 絨毛検査
- 4) 母体血清マーカー
- 5) NT 測定含む超音波マーカー
- 6) 出生前検査はすべて行っていない
- 7) PGD
- 8) その他

質問 3-2. (1 で 1) ～7) を回答された方へ) 貴施設の出生前診断の件数は過去 2, 3 年の傾向として、次のいずれかのうちどれですか？

- 1) 徐々に増加している
- 2) 変わらない
- 3) 徐々に減少している

質問 4. 来年 4 月に開始予定の新専門医制度により、貴施設の周産期領域の遺伝子診療に何らかの影響があると予想されますか。

- 1) かなり影響がある
- 2) 少しは影響がある
- 3) あまり影響はない
- 4) 全く影響がない
- 5) わからない

質問 5-1. 貴施設で「非認定施設による NIPT」の出生前診断において、次のいずれかの関わりを持ったことがありますか（複数回答可）。

- 1) 遺伝カウンセリングで、「非認定施設による NIPT」についての質問を受けた
- 2) 検査結果についての相談を受けた
- 3) 検査後の遺伝カウンセリングや確定診断を行った
- 4) 上記以外

5) まったく関わりはない

質問 5-2. (1 から 4 と回答された方へ) 下記にどのような事例か、簡潔に記載をお願いします。

質問 5-3. 現在、日本産科婦人科学会による「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査に関する指針」および日本医師会、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会、日本人類遺伝学会による「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査についての共同声明」に「まず臨床研究として、認定・登録された施設において慎重に開始されるべきである。」とされています。にもかかわらず、これらの指針を遵守しない非認定施設により NIPT が行われている状況です。この問題を解決する主体として、以下のどの機関、学会が相応しいと考えますか。(個人的見解で結構です。複数選択可)

- 1) 国 (厚生労働省、経済産業省、消費者庁など)
- 2) 日本医学会
- 3) 日本医師会
- 4) 日本産科婦人科学会
- 5) 日本産婦人科医会
- 6) 日本人類遺伝学会
- 7) その他
- 8) わからない

質問 6-1. 日本における周産期領域の遺伝子医療の課題について考える上で重要と思われるものは以下のどれですか。(複数選択可)

- 1) 出生前染色体検査
- 2) 重篤な遺伝性疾患の遺伝子診断検査
- 3) NIPT (非認定施設への対応も含む)
- 4) PGD への対応
- 5) 欧米で行われる出生前診断 (prenatal Array、エクソーム解析) への対応
- 6) 遺伝カウンセラー等多職種の協同
- 7) 周産期領域の遺伝子医療における人材育成
- 8) その他

質問 6-2. その他、今回の周産期領域のワーキンググループで検討してほしい議題や、ご意見があればお書きください。

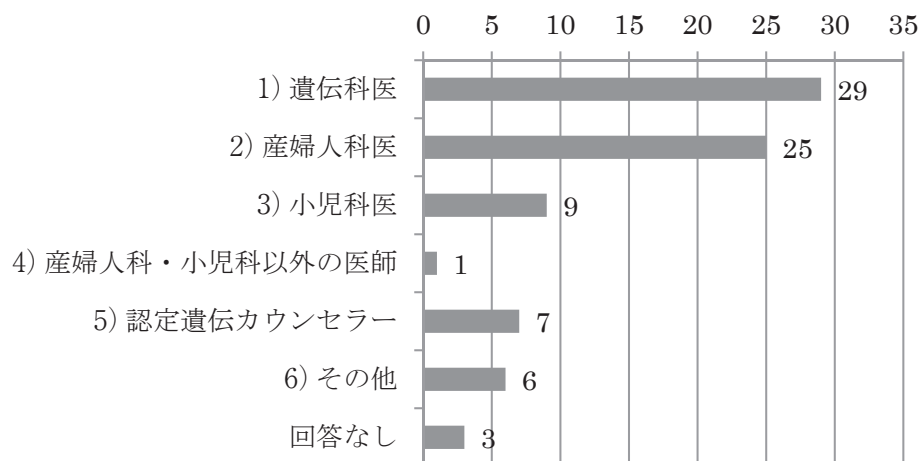
アンケート結果

115 施設中 54 施設より回答（回答率 47%）

【質問 2-1】 回答者の職種について教えてください。（複数回答可）

	回答数
1) 遺伝科医	29
2) 産婦人科医	25
3) 小児科医	9
4) 産婦人科・小児科以外の医師	1
5) 認定遺伝カウンセラー	7
6) その他	6
回答なし	3
	80

【質問 2-1】 回答者の職種について教えてください。（複数回答可）



【質問 2-2】（質問 2-1 で 6) その他と回答した方へ）以下に詳細をご回答ください。

研究職

臨床検査医学科

臨床遺伝専門医（2 名）

消化器外科医

腫瘍内科

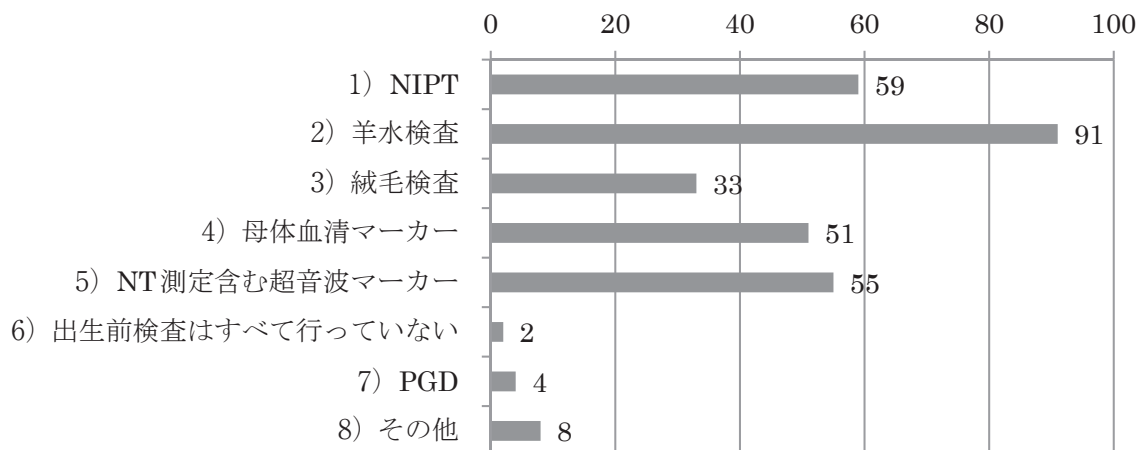
【質問 3-1-1】 現在所属施設で行っている出生前検査は以下のどれでしょうか。

あてはまるもの全てを選択して下さい。

	回答数
1) NIPT	29
2) 羊水検査	45
3) 絨毛検査	16
4) 母体血清マーカー	25

5) NT 測定含む超音波マーカー	27
6) 出生前検査はすべて行っていない	9
7) PGD	2
8) その他	4
	152

産婦人科のある 49 施設のみで集計 (%)



【質問 3-1-2】（質問 3-1-1 で 8) その他を選択した方へ）以下に詳細をご回答ください。

胎児精密超音波

単一遺伝性疾患に関する出生前診断

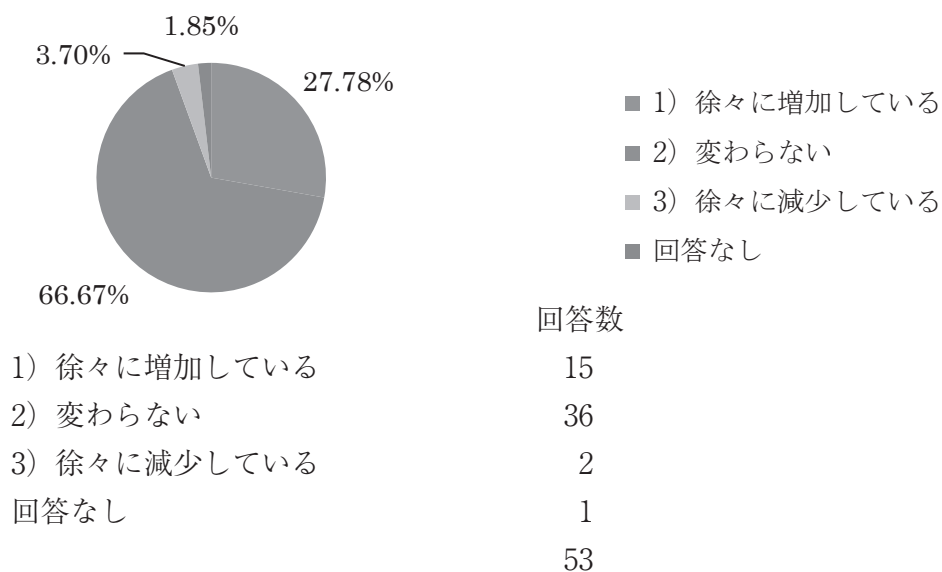
Combined 検査、SNP アレイ

羊水、絨毛が提供された場合に、遺伝子検査のみ行うという形態で関与することはある

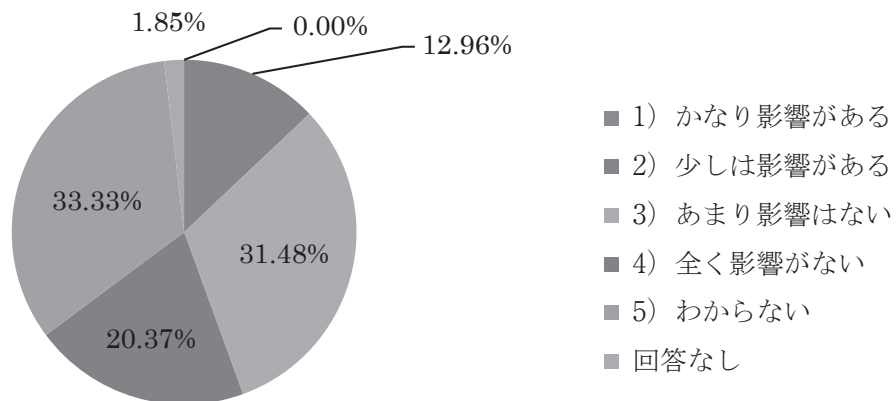
MRI, CT

Combined 検査、SNP アレイ

【質問 3-2】（質問 3-1 でいずれかの出生前診断を行っているとは回答された方へ）貴施設の出生前診断の件数は過去 2, 3 年の傾向として、次のいずれかのうちどれですか？

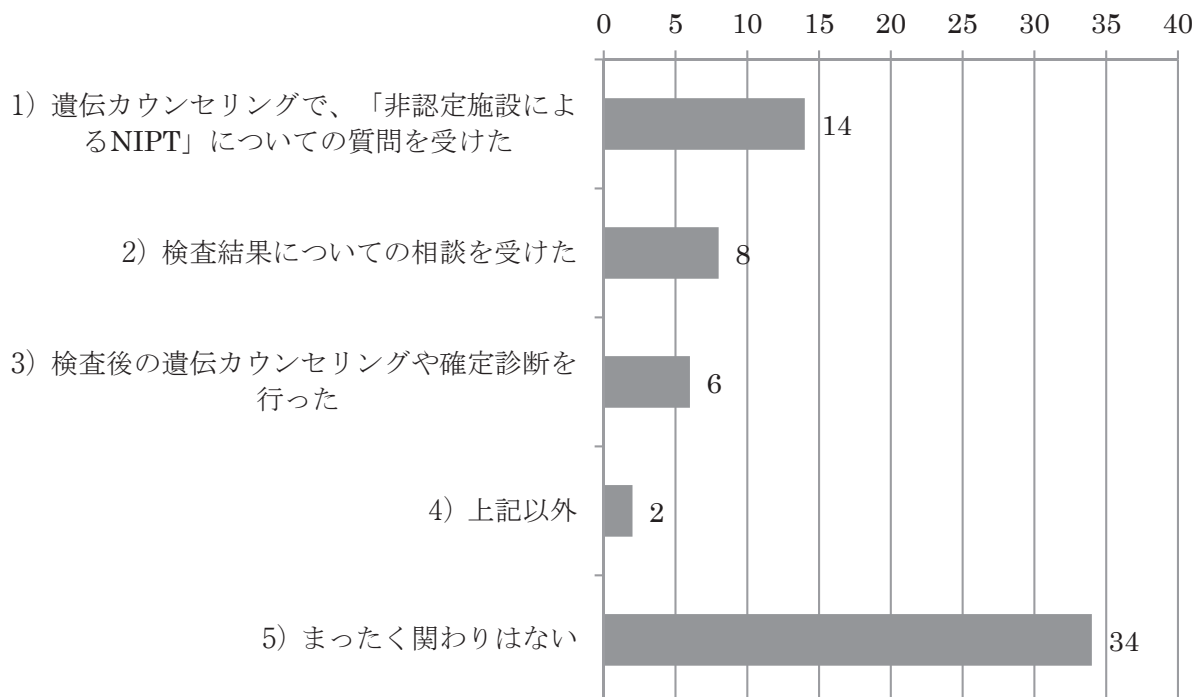


【質問 4】 来年 4 月に開始予定の新専門医制度により、貴施設の周産期領域の遺伝子診療に何らかの影響があると予想されますか。



1) かなり影響がある	0
2) 少しは影響がある	7
3) あまり影響はない	17
4) 全く影響がない	11
5) わからない	18
回答なし	1
	53

【質問 5-1】 貴施設で「非認定施設による NIPT」の出生前診断において、次のいずれかの関わりを持ったことがありますか（複数回答可）。



【質問5-2】（質問5-1で1から4と回答された方へ）下記にどのような事例か、簡潔に記載をお願いします。

- ・有志と厚労省に質問状を提出・マスメディアに報道依頼・取材を受けた。
- ・非認定施設で検査を受けて判定保留となったケース。
- ・学会共同声明の要件を満たさない妊婦がそこについて受けようと思うがどうかと質問してきた。
- ・希望者からの電話で予約日の日程調整に難航しそちらで受ける意志を告げられた。
- ・当院を受診した妊婦がそちらでの検査と何が違うのか質問してきた。
- ・NIPTの検査前の遺伝カウンセリングにおいて、大阪の方で安価でNIPTを受けられる施設があるということがクライアントの口から語られた。
- ・大阪のクリニックにてT21陽性の結果が出た者が、道内施設で妊婦健診を受けていたこともあり羊水検査を希望し来談した。
- ・非認定施設によるNIPTの方が、本当に費用がかからないのか。
- ・判定保留症例。結果説明がなかったことで、妊婦の不安が増大し、NIPTの再検査を希望したが、臨床遺伝専門医が説明し、最終的には羊水検査を実施した。
- ・非認定施設によるNIPTと思われる海外のNIPTの検査結果用紙を持って来たNIPT陽性妊婦の確定診断のための羊水検査を施行した。
- ・結果の確認の羊水検査の解釈についてUS/遺伝カウンセリング担当医から質問を受けた。
- ・判定保留、性染色体異常の疑いなど。
- ・情報提供したところ、既にそのような施設で受けているので不要と言われた。
- ・非認定施設によるNIPTは値段が安い検査精度は大丈夫なのか？どこかおすすめはないか？と質問された事例。
- ・ネットで見た、と質問を受けた。診療の過程で「実は受けていました」と告白された。
- ・NIPT13陽性の結果が送られてきて、13トリソミーについて病院に問い合わせると、「ネットで調べてください」と言われた。
- ・無申請施設でNIPTを受け、女兒と判定されたが超音波で男児と診断された。なんらかの性染色体異常があるのではないかと不安になり認可施設を受診した。
- ・無申請施設でのNIPTの結果「検査キャンセルレポート」が郵送されてきた。説明に納得がいかず認可施設を受診した。

コーディネーター：酒井規夫（大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部）
書記：米井歩（大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部）

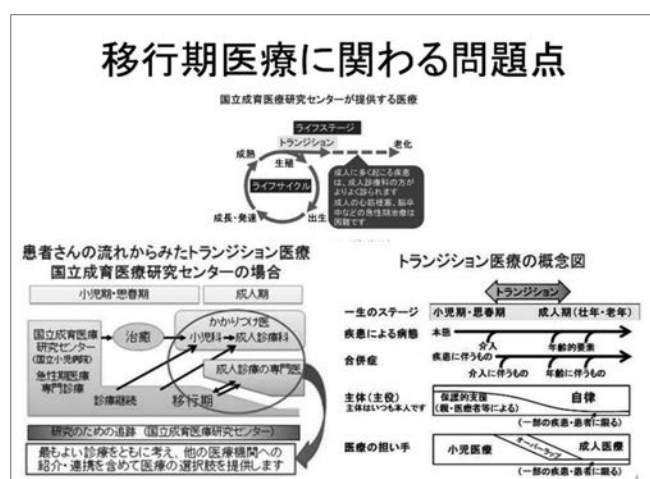
参加施設：21 施設

【自己紹介】

参加者：医師、看護師、臨床心理士、認定遺伝カウンセラー、学生

参加者の専門領域：小児科，産婦人科，神経内科，血液内科，外科，遺伝科など

本テーマは全国遺伝子医療部門連絡会議で初めて取り上げられたテーマである。小児期に疾患を持たれた方も、医療の進歩とともに小児期を越えて、成人期を迎えることができるようになった。しかし、もともと抱えていた疾患に加えて、加齢に伴う成人期疾患もあり、小児医療の枠組みのみで全ての患者さんに対応していくには限界が生じている。このような背景から移行期医療という概念が生まれた。



– 88 –

【事前アンケートの結果】

移行期医療における事前アンケートの質問項目

1. 遺伝子医療部門の運営に関わる主たる診療科
2. 症例によって関与を依頼する診療科
3. 遺伝子医療部門の定例カンファレンスを開いている場合の関わる診療科
4. 遺伝学的検査などで相談があった症例について、診断後の臨床的フォローが望ましい症例への対応

1. 遺伝子医療部門の運営に関わる主たる診療科

- ・ 遺伝子診療部に関わっている診療科としては小児科、産婦人科が多く、そのほかに神経内科などが続いていた

2. 症例によって関与を依頼する診療科

- ・ 小児科、産婦人科、神経内科に続き、消化器外科、循環器内科、耳鼻科と続いていた。

(その他の回答)

- ・ 院内ほとんどの診療科から対診依頼があり主治医に関わってもらっている
- ・ 難病の診断と治療研究センター

3. 遺伝子医療部門の定例カンファレンスを開いている場合の関わる診療科

- ・ 産婦人科、小児科、神経内科に続き、耳鼻科、遺伝科と続いていた。

(その他の回答)

- ・ 移行期のカンファレンスは特に実施していない
- ・ カンファレンスはセンタースタッフ（臨床遺伝専門医、保健師、臨床細胞遺伝学認定士）と小児科関連医師、臨床遺伝専門医研修医で実施。隔月で勉強会（60分の持ち回り講演会）を開催し、院内外にオープンにしている。
- ・ 定例カンファレンスと銘打っている訳ではないが、臨床で遺伝カウンセリングに関わっているメンバーが少人数であるため、月に1度の外来日に指導医を中心に、Discussionや事前事後の相談などを行っている。（耳鼻咽喉科、小児科、大学の遺伝子診療部派遣の非常勤医師（臨床遺伝指導医）他）
- ・ 診療科単位での関わりは薄い。各診療科から遺伝カウンセリングに関与している医師・スタッフが参加している。

4. 遺伝学的検査などで相談があった症例について、診断後の臨床的フォローが望ましい症例への対応

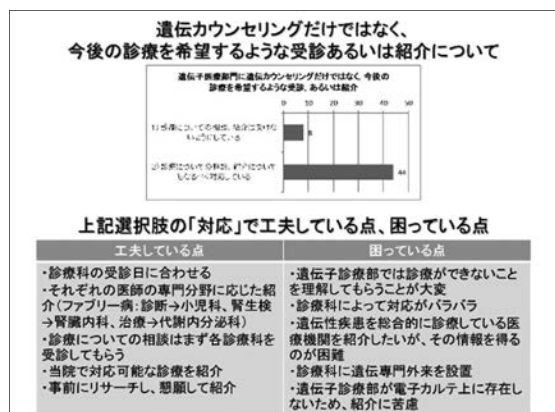
- ・ 「それまで診ていた診療科に紹介状を書く」が最も多く、「適切な診療科での診療がなく、診断名から適切な診療科に紹介する」「患者の年齢を考慮して診療科を選択する」と続いていた。

(その他の回答)

- ・ 成人の場合、複数科で協力した診療が難しい場合がある。先天代謝異常症などの場合に

は成人年齢では適切な診療科がない場合がある。

- 本院小児科には、NICU から在宅医療に関わる支援チームが設置されており、また長期のフォロー体制（外来、入院、リハビリ、レスパイト等を含むベビーから AYA 世代まで）が整っており専門の外来がある（在宅支援、リハビリ外来）。その責任医師が本遺伝医療部門の兼務医師である。院外からの紹介も多くお引き受けしている。
- 遺伝子診療部ではまだ直接診療・検査ができておらず、診療科から遺伝性疾患の問い合わせがあった際に、その検査・診療が出来うる他の診療科を紹介している。
- 原則、主治医（紹介医）に検査結果だけではなく、遺伝学的管理指針のレポートを作成し逆紹介している。
- 遺伝カウンセリング外来で把握している症例は、関係診療科へ診療を依頼している。被爆を避けるように、などのコメントを入れても、対応してくれる場合とくれない場合とがあり、意識の違いに困惑する。



遺伝子診療部に求められる役割を果たすために出来ること

- ・各学会などで疾患対応できる専門医師の公表を促し、その情報も患者に提供できるようにする
- ・分野別にその疾患に関わる専門医療機関を定期的に調べ、連絡会議の責任で内容を定期的にHPで紹介する（診療内容の開示を医療機関に確認後）
- ・地域連携部門との協働

アンケートの自由記載より

遺伝子診療部に求められる役割

- ・小児で診断された遺伝性疾患の場合に、成人になるに当たり患者や家族、パートナーに子孫への遺伝を理解してもらう役割
- ・かかりつけ医を窓口とした移行医療の推進
- ・各科を連携するセンターとしての役割（スムーズな連携）
- ・遺伝性疾患について小児から成人まで診ている診療科が積極的に関わるべき
- ・小児、成人、臓器を問わず相談に乗り各科とのつながりもある遺伝子医療部門がその中心となるのは適任かもしれない。しかし、ポランディア精神で行なうのではなく、医療におけるその役割の必要性、重要性をアピールすることが遺伝子医療部門の地位向上にもつながる
- ・遺伝性疾患は多臓器に障害を来すことも多く、様々な診療科との連携のために仲介役としての役割も重要
- ・移行期医療に関する各領域の情報収集
- ・本人に遺伝性疾患の話をし、そのプロセスを通じてアドヒアランスを向上させる
- ・転居、進学などの地域に移動する患者さんに対してご当地ハブになる
- ・診療科同士の連携
- ・疾患により「精査が必要な臓器」、「精査が必要となる年齢」が異なるため、アレンジする役割
- ・遺伝子医療部門は疾患を年齢で区切って診る診療科ではなく、（発症の可能性・発症・発症後のフォローなど）クライアントを中心に据え、クライアントの家族についても、遺伝性疾患の全体像を捉えて対応することが可能な診療科

アンケートの自由記載より

移行期医療における課題

- ・成人でのADLやQOLに関係する症状に対応できる医師を紹介するシステムが必要だが、稀な疾患ほど地域で対象となる医師は少ない
- ・小児期無症状にも関わらず成人で発症する疾患を有する患者への対応
- ・移行期医療は重要だが、積極的にマネジメントしてくれる臨床医が少ないのが現状

アンケートの自由記載より

I. 移行期医療を考えるにあたり、まずは遺伝子診療部の強みと弱みを考える

【遺伝子診療部の強み】

- 遺伝子診療部はもともと年齢で区切る部署ではないので、移行期医療の概念がない科とも言える。いろいろな科と付き合わざるを得ない診療科でもある。
- 質問の趣旨とは異なるかもしれないが、「遺伝子診療部門が病院の中で大切にされているかどうか」がポイントではないか。当院では遺伝子診療部が立ち上がって10数年経過しており、その間に少しずつ認知され、小児やHBOCなどの癌関連、耳鼻科など、遺伝子

診療部を通して診療科へつながるケースが増えてきている。

- ・ 遺伝性疾患は複数の臓器に及ぶことが多く、診療をマネジメントするにあたり各診療科をつなぐハブとして機能することができる。
- ・ 遺伝性疾患を請け負う部門なので、母子保健領域、地域医療連携室、地域の保健師との関わり、また、助産師会や患者会との関わりなど、もともと持っているコネクションがある。

【遺伝子診療部の弱み】

- ・ 遺伝子診療室ができて10年経つが、まだ認知が低く「何をやっているのか」という目で見られる。医師や看護師など院内のスタッフにまだまだ知られていない。しかし、遺伝性疾患は各科との連携が重要となるので、草の根運動的に各科に出向いている。
- ・ 専任の医師がいないため、医師の異動に伴い遺伝医療の担い手がいなくなる。
- ・ 遺伝性疾患に対しての各診療科医師の温度差が大きい。
- ・ 遺伝子診療部が診断や治療を行う場ではない場合、実際の診療を行う際にどの科が診てくれるのか診療科を探している、という状況がある。

Ⅱ. 移行期医療の課題

患者側の課題

- ・ 患者側は「いつも診てくれていた先生に診て欲しい」という思いがある。

医療者側における課題

- ・ 診療の枠組みが専門性に依拠して細分化されていくと、染色体異常症など多岐にわたる疾患などは受け入れてもらえないことが多い。
- ・ 紹介してもその病気を知らないと言えない、といわれてしまう。なので、例えばダウン症であれば「〇〇に気をつけて欲しい」とか「普通にみていただければ大丈夫」などそこまで追加して紹介状を書いている。横断的な横のつながりはあっても、病名がついてしまったがために縦断的な診療が難しくなってしまう現状もある。
- ・ 自分は内科医なので、内科側に要望していることを教えて欲しい。こちら側としては、「どういうことが起こりえるのか」などわからないことはちゃんと聞くようにしているのだが。ターミナル期などどうしようもない状態だと、小児科ではとことんCUREでいく。そもそもの小児科と内科での治療のプロトコルの違いがあって医療者側も家族側も困惑することがある。
- ・ 私は神経内科医だが、トランジションにおいては外来レベルと病棟レベルで問題があると思う。外来は専門医がいるのでいい面もあるが、その全てに受診しないといけないという点がある。また、病棟に入院する場合、病棟看護師や、病棟の受け入れの状態において問題が生じている。成人の救急病棟の場合、重症の患者とトランジションで来た神経筋疾患の患者では、看護の視点が異なる。そのため、病棟看護師も「よく分からない患者」を診ることに抵抗を感じるようだ。一方で家族の側も、小児の病棟では大切に診てもらえたのに、成人の病棟に入院したとたん「大事にされなくなった」と感じることも多い。
- ・ 「慣れ」の問題もある。救急を主体にしている病院は救急の対応はできるが、それ以外の

- ことになる。「慣れていない」ということで患者の受け入れに拒否的になるのではないか。
- ・小児専門の病院と成人専門の病院が一緒にはなったが、それぞれの専門が一緒になったという感じで、「移行」というところはうまくいかない。

電子カルテなど、他科との医療情報共有における課題

- ・電子カルテとは全く別のファイルになっており、共有したい事項のみ電子カルテに記載している。
- ・現在何も無いところから作っている段階。カルテに載せることは基本的に共有してよいものだという認識でいる。遺伝カウンセリングの内容に関しての記録はすぐには見れないところに保存している。(見ようと思えばみれるのだが)
- ・A 病院は二重カルテにしている。遺伝子診療部の ID を持っている人だけが見れる
- ・B 病院は「共通カルテ」「遺伝科が見れるカルテ」「CGC は紙カルテ」に記載している。
- ・C 病院は全て紙カルテだが、来年度から新しい電子カルテになるので、そのタイミングでアクセス制限をかけるようにしている。
- ・D 病院は遺伝子診療部の ID を発行はしているが記録は完全に紙カルテ。紙カルテでスキャンという方法を取っている。
- ・E 病院は階層構造にして、遺伝子診療部のスタッフが見れるようにしている。救急対応になった場合 (NIPT 受検した人が切迫来院など) 情報が共有できないのは問題であると思う。
- ・F 病院はいま整えていっている段階なのでカルテは共有されている。そのため、保因者情報などは遺伝科の管理者しか見れないようなロックをしている。
- ・G 病院は誰でもアクセスはできるが、すぐにフルオープンにはならないようになっている。電子カルテにはぼ線を引きしている。遺伝学的検査の結果開示時の両親の様子など、今後付き合っていく診療科医師にとっては大切な情報となる。

Ⅲ. 移行期医療において遺伝子診療部門が果たすことができる役割

「強み」にも書いたように、遺伝子診療部門がハブの機能を果たせるのは大きい。また、遺伝子診療部門でその場で解決できることは多くないが、ハブの機能を果たしつつ、年齢と関係なく、継続的な関わりができる部門であり、移行期医療においてはマネジメントの役割を果たすことができる。

移行期医療に関する提言案(1)

- ・唯一、診療患者を年齢で規定しない診療科である遺伝子診療部の役割
- ・多・診療科との連携を特徴としている；連携センター、橋渡し
- ・地域連携部門、在宅医療部門、難病支援センター、保健所、など地域との連携

移行期医療に関する提言案(2)

- ・積極的な情報共有のあり方；電子カルテの運用
- ・草の根運動、人との繋がり；プロセス
- ・早めの準備；医療側も患者側も
- ・NIPT,がんゲノム, NIPTと合わせ、診療部の発展に寄与するのでは

Ⅳ. 移行期医療においてその他のコメント

- 関心の度合いが色々、診療科ごとに違う。
- トランジションはそれぞれの立場に応じて考え方が異なる。草の根活動も大事。
- 看護部は人件費のこともあり、巻き込むことが難しい。しかし、目の前にケアが必要となる患者さんがいれば看護師は動く。なので、診療科単位で現場の看護師を仲間に引き込むのは一つの手。
- 学校の先生への教育（心臓に疾患のある子は部活動に入れない、など）に遺伝子診療部が関わるのも大事。
- 中央の病院は移行の問題はうまくいっていると思っていたが、そうではなかったんだなと感じた。人とのつながりが大事なんだな、と思った。連携をとれる一員として頑張りたいと思う
- 遺伝専門看護師を東海大学と聖路加国際大学で養成している。当院にも看護師は1000人いる。看護師の数は大きいので、その看護師に遺伝の知識をつけるのはとても大事。
- 軽症例のうちに送る。呼吸器がついた状態だと「こんなのみれない」といわれることも多く、重症になってから次の施設に送るのでは遅い。早い時期から次のステージを模索することが大事ではないか。
- 小児科の先生はぎりぎりまで自分がかんばって診ようと思う。その点認定遺伝カウンセラーは「科」がない人たちなので、患者との併走ができる。
- 親御さんの間にもぎりぎりまでこのままでかんばろうという思いがあるので、家族へも早い段階から「移行」という視点で介入していくことが必要ではないか。

第 15 回全国遺伝子医療部門連絡会議

総合討論

【福島】 それでは定刻となりましたので、今日午後のワークショップのまとめ、総合討論に移りたいと思います。例年のとおり代表者ワークショップでは6つのテーマについてご議論いただきました。これはワークショップですので、働いたものを売り出すのがショッパだそうですので、課題解決のための提言案を作成していただいたものと思います。時間が限られていますので、それぞれの項目10分程度のプレゼン、そして討論、それぞれのテーマについての質疑応答、それで15分かかります。15分×6だと順調にいけば90分ですかね。残り30分を全体を通じての、あるいはそのほかのテーマについての提言ということもあるかもしれませんので、そのような時間配分で進行していきたいと思います。

【戸田】 90分だったら1時間半ですよ。

【福島】 1時間半で残り30分、もうちょっとあるか。いつも延びてしまうので。

それでは1番目のワークショップ「改訂版コアカリにおける『遺伝医療・ゲノム医療』をどう教えるか」。櫻井先生、お願いいたします。

【櫻井】 札幌医科大学の櫻井です。ワークショップ1は「改訂版コアカリ（モデル・コア・カリキュラム）における『遺伝医療・ゲノム医療』をどう教えるか」というテーマで、全部で19名の参加で討論を行いました。まずはこの背景といたしまして、平成28年版の「医学教育モデル・コア・カリキュラム」の改訂に、この「遺伝医療・ゲノム医療」という項目が乗ったと。昨日も佐々木課長からお話がありましたけれども、そのことがあります。

それで今回事前のアンケートは実施しておりませんが、実は今年4月にコアカリ改訂の直後に、先生方の施設に宛ててアンケート調査を実施しております。アンケート調査の内容というのは、ちょっと字が小さくて恐縮ですが、この下の部分が実際のコア・カリキュラム、新しくなった遺伝関連の内容なんですけれども、それについて「すでに教育している」あるいは「まだしていないけれども、準備ができている」「準備ができそうである」「まだ準備は未定である」「やるつもりはない」というその5つ。それからもう一つは「それを誰が担当しているか」「特定の部門として担当しているのか」「臨床科目の中に入れて込んでいるのか」「基礎の中で教えているのか」、そういったことをお尋ねいたしました。ですので、その紹介を前半でさせていただきます。

これを全国81大学に送付いたしまして、回答を頂いたのが65.4%の53施設。そのうち大学の中で臨床遺伝専門医の認定研修施設になっているのが64施設ありますけれども、そのうち44、それからそうでない大学17のうち9施設が回答を下さっています。回答してくださった方の所属ですが、遺伝医療関連の部門にご所属の先生が6割程度、その他、臨床の診療科の名前でご回答を下された先生が、全体の4割ほどということになっておりました。これ一個一個をお示ししていくとちょっと時間がもったいないですので、あれなんですけれども。

コアカリの「C」という部分は以前からあるんですけれども、それに関してはす

でに実施中である、臨床遺伝学の教室でやっているところ、それから基礎科目あるいは臨床科目でやっているところ、それはさまざまでありましたけれども、だいたい対応はできております。これがゲノムの多様性、それから単一遺伝子疾患、染色体、ミトコンドリア、それからエピゲノム。ここからは新しいものでありますけれども、これらも臨床遺伝部門、それからエピゲノムなんかは「基礎のところすでに教育をしている」というところが多かったです。それから多因子疾患、それから薬剤。薬剤は「まだ準備がこれからで、時期も分からない」という施設が少し多い感じがしました。

ここからの部分は「E-1」に当たります「遺伝医療・ゲノム医療」という新しい内容でなんですけれども、これは集団遺伝学。これはすでにやっているところの数。「やっていないけれども、準備が終わっている」「準備はまだだけれども、何とか間に合いそうだ」「まだめどが立たない」「やるつもりはない」という、そういう順番になっておりますので、山の高さだけイメージで見ていただければよいかと思います。これは家系図です。それから生殖細胞系列変異と体細胞変異、それから遺伝学的検査、これはだいたい準備はできているかと思います。それから遺伝情報の特性について。それから遺伝カウンセリングの意義と方法。そして遺伝医療におけるELSIの問題。「遺伝医学関連情報にアクセスすることができる」というもの、これの準備ができていないというところが多かったんですけれども、4番目のカラムがちょっと高くなっておりました。これが遺伝情報に基づく治療や予防をはじめとする適切な対処法というものですけれども、ここも少し準備がまだというようなカラムが高かったように思います。

今日のグループワークでは、やはり今の「遺伝医療・ゲノム医療」の教育として、今回グループでお集まりいただいた先生方は比較的以前から、要は遺伝教育に熱心な先生方が多いですので、それぞれの大学は多少の問題は抱えつつも、非常に大きな問題があるというわけではなくて、むしろ今回も回答を頂けなかった3分の1のうち半分は、たぶん忙しくて駄目だったんだろうけれども、残りの半分はおそらく、そういうことの体制すらきちんと準備できていないのではないかと。これは調査のしようがないので分かりませんが、アンケートを送っても「一体これは誰が答えるんだ」というかたちで埋もれたところも、おそらくあるのではないかという印象を持っています。

課題としてはやはり十分な準備ができていない大学が、項目という意味ですますなんですけれども、まだそれなりの数あるはずであると。それから「遺伝医療・ゲノム医療」というものが1つの科目としてではなく、いろんなところにはめ込まれるかたちで「系統立ったかたちにならずに教えられている」というところがあるであろうと。それから学内でもこの新しくできた科目、今回はモデル・コア・カリキュラムの改訂で新しく盛り込まれた科目はこの「遺伝医療・ゲノム医療」だけではありませんので、それぞれの大学の教務・学務の担当の人たちは、それに対応するために非常にてんてこ舞いしているんだと思いますけれども、学内の教える側、それから教務側の責任、「誰がその責任を持ってこれをマネージしていくのか」というと

ころが明らかになっていない部分もあると。

これは大学の組織の問題で、兼任の教員が担当せざるを得ないために細切れになり、オムニバス型になると。オムニバスになること自体は決して悪いことではなくて、それぞれのスペシャリストは講義ができるわけですがけれども、全体を敷衍（ふえん）して見てくれる人がいないと、これはやりっ放しということになってしまうわけです。これにつきまして1つの話題提供的になりますけれども、人類遺伝学会では今、日本にはちゃんとした学生が学ぶようなテキスト、学生のレベルのものがありませんので、教育推進委員会を中心に編集委員会をつくって、来年の人類遺伝学会の大会に間に合うようにテキストを作る予定になっておりますので、現在の1年生が3年生になる年には、こういったテキストが使えるようになるという現状でございます。

さまざまな問題点、それから各大学における課題等々を話し合って、全体としてまとめたものをここにお示しいたします。まずはやはり「遺伝医療・ゲノム医療」というのは、それぞれの診療科にはゲノム医療に関わる内容、それからテーマはありますけれども、やはり系統的な理解のためには、系統的な科目として履修すべきであるということが第1点。そしてそれはやはり基礎の遺伝学とはまた別のものですので、臨床医学の系統講義が行われる時期に、少なくとも座学としての系統講義は、その時期に合わせて行われるのが適切であろうと。大学の中にも必ずしも臨床遺伝学に深くコミットしているというか、Effortを十分に割ける先生がいらっしゃるということもあると思うんです。そういうところでもきちんと学生さんに教えられるように、今回、人類遺伝学会が編集するテキストなども十分に活用していただければというふうに思います。

それとやはり「遺伝医療・ゲノム医療」の中では、「ロールプレーという手法の教育的な有用性」というのをグループワークの中でも再認識いたしました。まず方略として、つまり教育手法としての利用の推進として、まずすでにやられているところはあるんですけれども、「ロールプレーを何とか導入したいんだけど、どのようにやってよいか難しい」という声もありました。ワークショップのグループとしては、まず各大学で「実際にやっている大学はどのようなスタイルで、どのようなテーマ付け、どのように発表も含めてやっているのか」というそこを調査して、その情報を共有したいというふうに考えております。可能であればビデオの収録もということなんですけれども、過去にあるものと「学生さんが写っていたりしていいのか」という話もありますし、時期の問題もありますので、これも可能な限り参考として使えるようにしたいというふうに考えております。

そしてもう一つはロールプレーをすでにやっている、ファシリテートするといいますか、「まだこれから導入しようとしているような大学に、非常勤の講師のようなかたちで教員を派遣して、ロールプレーという教育手法についてある程度、日本中の大学が共有できるようにしてはどうか」という提言をここで挙げたいと思います。それからもう一つは、学生を評価する評価法としての利用ですがけれども、今、学生さんはOSCE、特にPost-CC（Clinical Clerkship）が終わったあとのOSCEがござ

いますけれども、そこにも臨床遺伝のテーマを入れ込むということが、やっぱりこういう医療をみんなが学ぶということで非常に影響というか、効果は大きいだろうということで。来年の1月に「Post- CC OSCE」に関わる意見交換会があるということですので、そこで今日のワークショップのメンバーの1人がここに関わっていますので、そこで提案をしてきたいというふうに考えております。

また、「ロールプレーのときにクライアント役の Simulated patient、もしくは Simulated client として、遺伝カウンセラー養成課程の学生さん等に協力していただくということも、お互いの教育効果としてあるのではないか」という意見が出ております。さらに遺伝に関係する教員は少ないですので、でもいろいろな診療科で「遺伝のことは大事だね」ということはだんだんだんだん認知されてきていますので、「病院の中での Faculty development 等々で、遺伝医療の基礎についてのビデオなどを活用しながら、フリーに取り上げて学内での認知・周知を図っていくのも重要ではないか」という意見が出ました。以上でございます。

【福嶋】 ありがとうございます。そうするとこれで具体的には、人類遺伝学会の教育推進委員会で作っている教科書ができる。それと各大学での実践状況調査というのは、誰がいつどのように？

【櫻井】 私ですか。

【福嶋】 でしょうね。これはロールプレーの実地調査ですね。

【櫻井】 座学の部分に関しては、特にコマ数に関しては、大学間格差は非常に大きいです。学年にわたって数十回の講義ができていところもあれば、ほんの数回というところもあって。しかしどのぐらいの分量が標準なのか、というところまでの議論には行っていませんし、各大学のさまざまな事情がありますので、私たちはそこまでは言えないんですけれども、少なくともロールプレーに関してはある程度意識を共有し、手法を共有していける部分、参考にできる部分があるのではないかと思いますので、全国遺伝子医療部門連絡会議で今回も幾つかのアンケート調査をしていますけれども、これと同じ流れの中で、ロールプレーの実態についての調査はできるかなと思っております。

【福嶋】 それと Post- Clinical Clerkship の OSCE にテーマを入れ込むよう提案して、それを受け入れましようとなったらどうなりますか。

【福嶋】 これも非常に建設的なものですね。そうすると今日お集まりの方々の所属する大学で不十分だと思われるところがあったら、こういうようなことで「先進的な取り組みをやっている大学の協力を求めるということも可能」ということでしょうか。

【櫻井】 はい。遺伝教育じゃなくて医学教育に関しては、さまざまな手法で例えば先進的にやられている大学の先生が、各地の大学でファシリテートしたりという、そういったことも実際には医学教育学会のほうでも行われていますので、「それに準じた手法で遺伝教育の均てん化というのを測れるのではないか」という意見が出ておりました。

ちょっとお伺いしたいんですけれども。先生方の大学で「すでにロールプレーをやっている」という大学というのはどのぐらいあるんでしょうか。逆にいうと「まだやれていない」という大学はどのぐらいあるんでしょうか。そちらのほ

が多いということですので、すでにやられている大学に特にマンパワーの問題だとか入り方の問題だとか、現実的にさあやろうとなると、いろいろな課題が見えてくると思いますので、少しでもその参考になるような調査にしたいと思いますので、その節はぜひご協力をよろしくお願いいたします。

【戸田】 みんなと知識を共有したほうがいいと思うんですけども。この「遺伝医療・ゲノム医療」という部分というのは、例えば優性遺伝は何かとかX連鎖遺伝は何かとか、そういうものは入っていない？

【櫻井】 字が小さくて恐縮なんですけれども、「遺伝医療・ゲノム医療」というところで新しく項目立てになったのを読み上げますけれども。「集団遺伝学の基礎としてハーディー・ワインバーグの法則を概説できる。家系図を作成・評価できる。生殖細胞系列変異と体細胞変異の違いを説明でき、遺伝学的検査の目的・意義を概説できる。遺伝情報の特性を説明できる。遺伝カウンセリングの意義と方法を説明できる。遺伝医療におけるELSIを説明できる。遺伝医学関連情報にアクセスすることができる。遺伝情報に基づく治療や予防をはじめとする適切な対処法を概説できる」。これが全て新しいもので、今までなかったものです。

【戸田】 分かりました。ともすればそれは臨床の系統講義の時期にやったほうがよくて、それ以外のもっと基本的な部分というのは？

【櫻井】 基礎の部分、例えば単一遺伝疾患の遺伝様式でありますとかゲノムの多様性というのは、これは以前のコアカリにも入っていて。それからもっと先の部分に行くと、生命の基礎みたいなところでセントラルドグマの話でありますとかも入っております。そちらはどちらかというとなり生化学的な内容ですので、今回新しくなった「臨床遺伝・ゲノム医療」、ここをどう教えるかということに特化して議論をしました。

【戸田】 分かりました。

【福嶋】 フロアの先生方からご意見、ご質問はございますでしょうか。お願いします。マイクのところに。そこにあります。

【木戸】 帝京大学の木戸と申します。お願いというかあれなんですけれども。

今のを拝見していると、医学教育という視点で多職種を卒前からというかたちで、例えば薬学部の方とか看護学部の方と一緒にという、そういうのもロールプレイみたいなものを作っていただけるとありがたいかなと。私どものところだと「医療コミュニケーション」とか「ヒューマンコミュニケーション」といって各学年で1回講義があって、実習みたいなものを見て、臨床指導者講習会みたいにある課題についてプロダクトを作る、みたいなものを学生さんにやらせたりしているんですけども、さっき医学教育学会とおっしゃっていましたが、そういう手法はいかがかなと思って。

【櫻井】 ありがとうございます。その議論はまさに今日の午前中のワークショップでも出ております。ただ、大学によってそういった他領域の学生さんが必ずしもおられなかったり、できる部分とできない部分がありますので、ここであえてそこまでは書き込まなかった、提言には盛り込まなかったですけども、それは非常に貴重なご意見というか視点だとは認識しております。ありがとうございます。

【福嶋】 そのほかいかがでしょうか。お願いします。マイクをお願いします。

【菱沼】 獨協医大の菱沼ですけれども。

うちも今、系統的にやろうかなということで動いているんですけれども、実際に試験としてどのくらいの問題数とか、そのくらい出るのかとか、具体的なことがちょっと分からないので、そこら辺が分かれば情報として教えていただきたいです。

【櫻井】 ありがとうございますというか、あんまり答えられないんですけれども。先ほども申し上げましたように、大学によって講義のボリュームは極めて差が大きいです。私が前におりました信州大学と、今仕事をしております札幌医科大学ですと、講義のボリュームというのはたぶんうん分の1で、実際、私はここに偉そうに座っておりますけれども、札幌医科大学では講義は5コマしかやっていないです。そんなものなんです。8コマしかないんですけれども、3コマをロールプレーに使っちゃっているんで、講義は5コマしか残っていないという。それが本当にいいのかどうかと言われれば、いいとは決して思っていないんですけれども、それだけですから出せる試験なんて大したことないんですけれども。ただ、1つの科目としてはきちんと認められているので、それによって単位認定はしていますから、何十時間であろうと、5時間であろうと、それは1つの単位ですので、学生には自学を求めながら教えておりますけれども。個人的な話というか内輪の話でしかお答えできなくて、すみません。

【福嶋】 試験問題についてですけれども、「ゲノム医療実現推進」というものが国策の1つになったということで、内閣官房にできた「健康医療戦略室」の資料の中には、卒前教育ではモデル・コア・カリキュラムに「遺伝医療・ゲノム医療」を加えるということが書かれていますし、確か平成30年からだから、来年あるいは再来年かもしれないかもしれませんけれども、「国家試験にも反映させる」という文言がありますので、近々、「遺伝医療・ゲノム医療」の問題が国家試験に出てくるはずだと思っています。

【櫻井】 あとそれともう一つ。多くの遺伝に直接関わっていない先生方に認識していただくためには、ここにいらっしゃる先生方にCBTの問題のデポジットとか、ああいうところでやっぱり臨床遺伝に関わるものをどんどんデポジットしていただいて、そこに出るようになると学生は勉強しなきゃいけないので、学ぶんですよ。そういった脇からのアプローチも実は意外に効くと思っています。

【福嶋】 それでは具体的な提言集をまとめていただいて出そうということですので、これはまたReviseするかたちで報告書が出ますので、それを各施設におかれては最大限利用されて、こういうような提言、レコメンデーションが出ていますということを、教育担当の方あるいは学部長、病院長にお伝えいただければと思います。

それでは続きまして2番目「クリニカルシークエンスの実運用に向けた取り組み」。古庄先生、お願いいたします。

【古庄】 よろしく申し上げます。信州大学の古庄と申します。今回ワーキングには50名以上の多数のご参加をいただきまして、ありがとうございます。進め方としては、昨年も同じものを担当させてもらったんですけれども、やっぱりそれぞれの施設の困り感とかも含めて「なかなか言い尽くせずに帰られた先生も多かったのかな」と

いう反省の下に、今日とはとにかく語ってもらおうと思って、たくさんたくさん語ってもらいました。そのあと簡単にまとめてというかたちになっていますが。

最初にこのワーキングのミッションとしては「連絡会議の立ち位置として、遺伝性・先天性疾患のクリニカルシーケンスに関するユーザーとして、それからがんのクリニカルシーケンスにも不可欠な関わりを持つ者たちとして、しっかり提言していこう」ということで一応、来年の連絡会議までに、遺伝性・先天性疾患のクリニカルシーケンスを普通に実施できるようにするには、具体的にどうすればいいか、なんていうことを話し合えればいいなと思っており、がんのクリニカルシーケンスについても最新の情報を共有したり、遺伝子医療部門の関わりについて検討ができればということでのスタートして。

事前にアンケートをしましたので、これをさっとみんなで確認しています。例えば「サンガーで確認していますか」とか、6割ぐらいが確認しています。それから「精度管理について自施設あるいは多施設共同でやっています」とか「結果の検証会議をやっています」とか、そういったようなことです。それからウェット・ドライの担当で M.D.、Ph.D、技術員、検査技師さん、その他さまざまな方が関わっています。説明同意文書がある。そして報告書のテンプレートもあるというところもあれば、ないというところもあります。検査結果説明時の遺伝カウンセリングは、多くの施設があるということです。電子カルテからオーダーリングできるところまで進んでいるところが 20% ぐらいであります。かつ結果の反映もしているのは 3 分の 1 ぐらいということになります。

オーダーリングができるのが遺伝子医療部門のみのところもあれば、他部門からできるところもあったり、医師も臨床遺伝専門医でなくてもできるようなかたちで整備されているところもあります。外部からの受託についても、その施設での解析項目全部対応可能、あるいは一部可能というところが、合わせると 30% ぐらいになっていました。なので、かなりの施設で外部受託も始めているんだなということが分かります。費用に関しても、一部項目を外部からしっかりもらうかたちでできている。搬送に関しても確立した、指定された方式を取っている施設が 4 割ぐらいということでした。倫理申請も 8 割ぐらいの施設で行っているようなところでもあります。検査機器の購入に関しても、多くはないですが、4 分の 1 ぐらいでは病院が購入してくれて、そして消耗品でも病院が持ってくれるという施設も、多くはないですけども、出始めています。

困っていることはさまざまありますが、研究費に依存しているところはその件とか、あるいはマンパワーの問題。それから精度管理の問題や、がんのクリニカルシーケンスのほうでは薬剤に反映するときのさまざまな問題。それから臨床研究の線引きとか、それから料金設定、人件費、それから外部に出すとか、さまざまな運用の問題とかいろいろあります。それぞれがしっかりガイドラインを遵守して、丁寧にやっている様子が分かってきました。施設認証についても ISO 取得を目指しているところは約半数ということでした。

アンケートは今は前半で、後半はもう少し詳しく「こういう疾患はどうしていま

すか」という詳細アンケートになりまして、それにも 26 施設答えていただいて、19 施設が院内で解析をしているということでした。保険収載遺伝学的検査は全て実施可能な場合に「どれぐらいその施設ではやっているでしょうか」というところでは、100 件以上というところもありますし、50 ～ 100 というところもありますし、数十件というところもあります。多くは 10 件～ 30 件。少なくとも 1 件以上のシーケンスを実施している施設があつて、今はこのようなかたちになっています。100 件以上の施設ではさまざまないわゆる難病、保険収載の難病をやっていたり、それから QT 延長症候群とかさまざまな疾患、それぞれやっているというところになります。

そのほか指定難病のうち保険収載されていないけれども、臨床的に必要でコンスタントに出そうだなというような、必要そうな疾患リストですけれども、各施設でさまざま挙げていただくと、確かにこの中には大事だなという疾患も多数含まれていることが分かるかと思います。そういうことをみんなでシェアしたあとに、それぞれのご施設のシーケンスに関する 1 年間の進展状況や困っていること、解決したいことを難病系、がん、いずれでもお答えいただいて、いろいろ前に出した意見が、あとの施設で回答があつたりしながら、本当にさまざまな施設が苦労の中で体制をつくっていることが分かってきました。

まず遺伝性・先天性疾患、いわゆる難病のクリニカルシーケンスについてのまとめですけれども、ここで「クリニカルシーケンスという言葉の使い方についてちょっと整理しましょう」という意見があつて、「あくまで自費または保険で、診療として患者さんに返却する遺伝学的検査ですよ」と。「患者返却はしても、研究として実施しているものは、それは含めないようにしよう」ということの確認があり、多くの施設で専任・兼任を含めた臨床遺伝専門医が入り、認定遺伝カウンセラーも入り、そういったのを軸とした遺伝子医療部門がだいたいできているかな、あるいはそろそろできるかな、というところがうかがえました。また、全国どこからでもストレスなく保険収載遺伝学的検査としまして、難病の遺伝学的検査が実施できる体制づくりは喫緊の課題ではあるんですけれども、各施設の努力により昨年よりも確実に前進して、もう一歩かなというところまで来ている印象でした。

まず自施設でのクリニカルシーケンスの現状のまとめですけれども、保険収載に関しては、かなりの施設が少なくとも一部実施しているようです。それから保険収載されていない指定難病と、臨床的有用性の高いものも一部施設で実施し、NGS + サンガーが多いです。あるいはコスト低減を達成する独自手法で上手に運営している施設もあります。

問題点としては精度管理や施設認定のことで、ISO 取得を目指す施設もあります。ISO には厳密に遺伝学的検査に関する規定が十分ではないということで、「現在 AMED の班のほうで新たな基準づくりを目指して、実際やっているところにサイトビジットして、そういったところの現場の声を吸い上げていく」という計画もうかがえました。また、どこまで解析するか、例えばコピー数までとか、構造異常までとことんやらないといけないのかに関しては「検査精度向上を目指すんですが、やはり検査には限界が常にありますので、そこをちゃんと説明することが大事ですよ」

という意見がありました。

価格に関しては、一応保険は全て 3,880 点ということで決められていますが、やはり検査の大変さというか、検査にかかるお金に見合った適正なのを、厚労省にも要求してくださっているということを聞きました。また、網羅的解析においては、先ほど小杉先生から代表者会議でご案内がありましたが、二次的所見に関する具体的な対応法が、今はがんのほうで主に用いられますが、その報告書にも「難病系にもいづれ」ということが書いてありましたので、そういったことも知っておく必要があるということが言われました。

外部に関しては地方等、自施設での遺伝学的検査が困難な施設は当然あるわけですので、「そういったところでも必要な検査がストレスなく実施できるように」というのは本当に切実な課題で、遺伝カウンセラーの方が「あっちこっちに聞きながらどうにか」というところはやはり、その状態から早く脱却しないといけないというのは本当にあります。一部の施設が保険収載を含めて、外部からの遺伝学的検査を受託していることが分かりました。搬送に関してがやはり将来的には問題になると思うのですが、SRL の堤さんから、一部業者でこういった血液試料の搬送に関して、対応法ができてきつつあるということも教えていただきました。その他、事務的なことや倫理審査の件ということも整備していきつつ。

提言ですけれども、院内外部受託施設をやっているところがありますので、そういったところのリストがありそうでないということもありまして、今回またご連絡しまして、了解を得られた施設のほうと緩やかな連携を結んで、問題点や工夫の共有や相互補助などをしながらリストアップして、ある施設が検査に出したいというときに、もし最寄りにそういった施設があれば直接紹介するでもいいですし、遠いようであれば外部受託をしている施設を探して、信大であれば遺伝性結合組織疾患をやっているよというところで、そういうかたちでうまく探せるようにするような仕組みを、しかもこれは基本有料ですけれども、というのを作っていく必要があるだろうというところで、これにぜひ取り組んでいきたいと思います。

また、8月1日から「かずさ DNA 研究所」のほうで、各難病の研究班と連携して保険収載疾患の、おそらく全ての遺伝学的検査が受託可能になっておりますので、そういう意味でいいますとかずさと契約すれば、すでにあらゆる疾患はもうできる状態になりましたので、一応解決はしたんですけれども、ただ、やはり日本中の全てをかずさに行っていただくというのも、リスクマネジメント的にはあまり良くないかもしれませんし、やはり今後さまざまに遺伝学的な検査の発展ということも考えると、ノウハウを持った施設が複数あって協力し合うのがいいのではないかと思います。

がんについては一応難病とは分けて考えるべきだろうということです。どうも国策により加速している印象が強いということで、突然、遺伝子診療の部長の先生に「何とかしてください」という連絡があったりして、結構プレッシャーを感じられていて、ちょっと大変かなと思う場面もあります。あと懸念もかなり多くて、VUS の件、あるいはパッケージによってパラフィン切片のみというのから突如、プラス末梢血の

ことまで配慮しなきゃいけない。胚細胞変異を考慮したり配慮したりすることの重み付けが変わってくるとか。あるいは治療薬にたどり着ける患者さんは現実には一握りであり、かつその一握りの方でもとてつもない高額であれば、実はできないかもしれないということで、なかなかその辺は難しさが大きいのかなという現場の声を今日伺いました。

あとは非常に自然な疑問として、明らかに難病の遺伝学的検査のほうがシンプルで分かりやすいんですけども、明らかにがんのほうが難しそうなんですけれども、「そのほうがスピード感を持って進められていくことに、ちょっと違和感を覚えるな」という意見もあります。ただ、いずれにしても国が先行する大きなプロジェクトなので、やはりどうしてもキャッチアップしていくことになり、今後パネル解析の先進医療・保険収載という動きがあるということです。遺伝子医療部門としてはジャームラインの起きた場合のバックアップを、あるいは家族の拾い上げ等のバックアップをしっかりとやるというかたちで、しっかりと関与をしていくことが必要だということが認識されました。以上です。

【福嶋】 ありがとうございます。ご質問、ご意見が多々あるのではないかと思いますのですが、いかがでしょうか。

難病のほうで保険診療で行われる遺伝学的検査が、かなりの施設で行われているということですが、「かなりの施設」というのは具体的にどういう検査項目でどれぐらいの施設で、かなりという表現なんでしょう。

【古庄】 はっきり回答してくださった中では、19施設が自施設でやっているということです。

【福嶋】 どういう検査項目かは分からない？

【古庄】 チェックすれば公表できます。

【福嶋】 分かりました。どうぞ。

【戸田】 その議論の中で、例えば最後のほうに「がんのほうはジャームラインの場合のバックアップを中心に行う」ということで、認定遺伝カウンセラーとか、またはがんのほうでそういうようなカウンセラーとか、そちらのほうの議論は出ましたでしょうか。

【古庄】 そちらの議論は多くは出なかったです。施設によって看護師さんと認定遺伝カウンセラーがこのような場合の、検査前の遺伝カウンセリングをやるという施設の意見もありました。

【福嶋】 がんゲノムのほうにつきましては、がんゲノム拠点病院ですかね、拠点中核病院ですか、これから公募が始まるそうですけれども、そういうところではがんのパネル検査をする前に、きちんと説明をした上でインフォームド・コンセントを得る。そのための人材養成として臨床腫瘍学会が中心になって癌学会、癌治療学会、臨床腫瘍学会、それと人類遺伝学会も協力するかたちで講習会形式で行う。その講習会に出た方には、なんとかコーディネーターだったと思うんですけども、ただ、それは資格ではなくて、講習会に参加しましたという受講証を健康局長から出すというような、そういう仕組みで、3月の研修会に向けて今テキストを作ったり準備を進められているというふうにお聞きしています。資格ではないという。どうぞ。

【A】 今の話の補足なんですけれども。まず「かずさで全てできるようになった」と言

われましたけれども、全てではありません。たぶんまだ半分ぐらいだと思います。例えば網膜芽細胞腫のRBの検査は、国立がん研究センターが自施設ではできるんですけれども、そこに外部委託することはできませんので、それ以外の施設では現実的に保険診療でやることはできません。そういうものはまだたくさんあるはずです。

それから今の話ですけれども、がんゲノム医療中核拠点病院の施設要件として、遺伝医療の専門家とそれから遺伝カウンセリングの専門家というのが、実際に在籍しているということが必要ですし、それから補助的な説明を行ったり、要するに二次的所見が出てきた場合に、事前カウンセリングにつなげるものとかたちでの補助者というのは、おそらく今、福島先生がご説明をされたコーディネーター的な人が考えられているのだと思います。

【福島】 ありがとうございます。よろしいでしょうか。どうぞ。

【B】 自施設の検査の場合の精度管理ということに関して、実は医療機関には今、法的な拘束力が全くないんです。衛生検査技師とかはあるんですけれども、それに関してはそれでは困るということで今、厚労省のほうで、医政局のほうなんですけれども、臨検法だけではなくて医療法も含めた、抜本的な改正が行われる予定です。それであまり高くハードルを上げると大変なんだろうということで、僕もちょっと関わっていますので、制度管理に関してはISOがさっき出てきたんですけれども、おそらくかけると多くの施設でできなくなる可能性が十分に。今のラボラトリーの状況では、ISO15189で研究できる場所はおよそまわずないです。

検査部であればまだまだ対応できると思うんですけれども、その辺も考えていろんな意見を少し出していく必要があるかと思うので、もし制度管理に対して何か気が付くところがあれば、私のほうまでお寄せいただいとけばいいかなと。3月までに決定されて医療法と臨検法の改正が、それからPubMedを通してその次の年に行われる。がんゲノム医療の保険診療に合わせてそこがやられることが、ほぼ国の政策で決まっているようですので、そうすると多くの自施設でこういうシークエンスが止まらないように、ぜひぜひする必要がありますので、また何かお考えがあれば早めにお寄せいただいたらいいと思います。あんまり細かいことは日本人類遺伝学会の遺伝学的検査委員会でも検討していく予定ですので、皆さまよろしく願いいたします。

【古庄】 ありがとうございます。

【福島】 そのほかいかがでしょうか。遺伝子医療にとって遺伝学的検査はとても重要だと思います。特に次世代シーケンサーという、かなりの範囲のものをどんどん安価にできる体制を迎えて、いつまでも研究でということは成り立たないと思いますので、研究費が終われば解析できなくなるということになりますので、少しでも保険診療としてできるようにしていく。そのためにはそれぞれのご施設で自助努力として、最初から収益を上げるという、そういう病院長も多くてとても困るんですけれども、今こういう大学病院クラスの病院は、自施設で回せるような仕組みを作っておかないと、結局はその地域に住む方々の健康を守ることができないということになると思いますので、高い倫理観を持ってこの問題に取り組んでいただければと思

います。

ですから 30 年度の診療報酬改定でまた仕組みが変わると思うんです。遺伝学的検査料についても、あるいは保険で認められる疾患が増えることは間違いないと思うんですけれども、来年の 1 月 2 月には原案ができると思いますから、そこでまたどういう方策が考えられるかということを、このチームでまたご検討いただければと思います。どこでどのような遺伝学的検査が行われているか、厚労省もすごく知りたがっているんですよね。ですから今回まとめましたら、これだけ大学病院クラスの病院では、実態としてそれぞれの涙ぐましいご努力によってこういう遺伝学的検査がなされているということを、機会があれば厚労省関係にもお届けしたいと考えております。そのほかいかがでしょうか。よろしいですか。

それでは次のテーマに移りたいと思います。3 番「網羅的な遺伝学的検査（パネル検査や全エクソーム検査）における非医師医療職の役割」。川目先生、お願いいたします。

【川目】 よろしく申し上げます。ワークショップの 3 です。担当しました、東北大の川目ですけれども。今までも非医師といいますか、メディカルの医療職のテーマというのは、このワークショップの中であつたんですけれども、今までは特に認定遺伝カウンセラーを中心にしていました。今回このタイトルでは初めてのワークショップになります。まさに今、古庄先生のとことも流れが同じなんですけれども、あとは次の吉田先生とも共通していると思いますけれども、網羅的な遺伝学的検査、パネル検査や全エクソーム検査ということで、私たちはがんの体細胞のパネル検査も含んで討議、協議しようということになりました。

一応こういうポンチ絵があります。これは難病のほうで IRUD のほうなんですけれども、これをご覧いただくと、一番上に患者さんがいますけれども、そこから右側に受診があつて、紹介、受診があつて、かかりつけ医があり、それから拠点病院があつて、そこで解析が進んでいくということになります。解析センターのほうがあり、下のほう、黄色いところ、それから診断委員会、いわゆるがんのほうだと最近呼ばれているのは「エキスパートパネル」ということなんですけれども、そういうものがあり、さらにそれをデータベースとしてためていくということもあります。最終的に今度は左側の上では、地域のクリニックあるいは拠点病院で実際の結果が説明されるということで、診断説明、遺伝カウンセリング。それであと一番上の矢印になりますけれども、フォローアップというところで、たぶんこのようにこの輪を回していくとなると、非常にさまざまなステークホルダー、いろんな医療職を含めた医療職以外の方も関わるということになるかと思います。

これはがんパネルのほうの、昨日の佐々木さんの講義のレジュメにもありました、まさに施策というか、古庄先生も非常に流れの強い中で先進医療になって、それから保険収載されているがんの体細胞のパネルに関しても、このような段取りで説明があり、検体準備があり、それで実際結果を生み出していくところがあり、シーケンスがあり、リポートが作成され、専門家会議があり、そしてその上で患者説明があり治療に進んでいくと。かつ、そのあと矢印として、ここにはないですけれども、

フォローアップということもあるということになります。

ということでこの一連の網羅的な遺伝学的検査、あるいは遺伝子診断に関しては、さまざまなステークホルダーが関わりますので、今回は非常に幅が広いので、自由に議論いただくということで、一応グループに分かれて議論をしていただきました。目的としては、まず一つが上段にありますように、医師の方も今回参加されましたので、医師も含めて幅広く討論して、「網羅的な遺伝子診断が真に患者・家族のためになるように、各専門家の役割を整理しよう」ということを1つの目的として、今回ワークショップで議論しました。

それからもう一つ、先ほども紹介がありましたけれども、今AMEDの研究班で小杉先生のほうでガイドライン、「網羅的な遺伝学的検査、遺伝診断における遺伝情報の開示に関する提言」というのが今作成中で、各学会にいわゆるレビューをしてもらっている最中ですが、それも配布させていただいて、それに関してもぜひご意見を頂こうということでさせていただきました。

今回はこの流れでさせていただきました。グループ討論は約60分していただきました。この討論の内容としては、「まず関わっている方がおられたら、ぜひ経験をお話してください」ということで実際に経験をお話いただきながら、課題点とかも共有していただきました。あと役割をはっきりするための課題とか必要なこと、教訓も含めてご議論いただく。あとは配布した提言案を読んでいただきコメントということで、最後に発表、全体討論というのをさせていただきました。

今回は27名の方に最終的に参加いただきました。今回の参加者の概要ですが、やはり一番多いのが認定遺伝カウンセラーで、21名の方が認定遺伝カウンセラーでした。これは複数回答で、バックグラウンドは看護師、保健師という方もいらっしゃいますし、臨床検査技師の方もいらっしゃるということになります。一応、Bioinformaticsがバックグラウンドにある方も1人、それからCRCの方もお一人いらっしゃいました。あと医師の方が4名いらっしゃるという状況で、6つのグループに分かれてディスカッションをしていただきました。

この方たちに「どのくらい網羅的なゲノム解析に関わっているか」ということを伺いましたところ、もちろん研究の枠組みでという方もいらっしゃいましたけれども、半数以上の方が何らかのかたちですに関わっておりまして、5番目の体細胞のがんパネルというのにも、だいたい9名の方が関わっているという状況でした。このようなバックグラウンドの方で議論をしていただきました。

各グループ全部で5グループの方に議論をしていただいて、議論のあとに発表いただいたんですが、その中からかいつまんでお話ししたいと思うんですが、ブレーンストーム的に本当にいろんなお話をしていただきました。1グループではやはり検査前の説明に関して、各診療科で行われているので必要なフォローできない、2番目ですかね。まずはIRUDについて、難病の枠組みでのことで議論されていますけれども。あとはSFについての説明もなかなか難しく、まずは概略だけを説明して、検査後に詳しく説明する施設が多いということがありました。

あと興味深かったのは、ある施設では医事課が遺伝学的検査が出ると、それがちゃ

んと遺伝子診療部を通っているかというチェック機構があるようで、あとでフィードバックをしてくれるということもあるようでした。4 番目、あとはやはり SF の返却について各施設に委ねるのではなくて、ある程度見解を統一してもいいのではないか、というコメントがありました。あと一番最後ですけれども、人材育成で病理医の中でも、特に Molecular pathologist という専門家が日本では少ないのではないかな。必要ではないか、ということが議論されました。

2 グループも主に IRUD ということでお話をいただきました。それでやはり 2 番目 3 番目なんですけれども、難病の IRUD はどうしても診断だけに焦点が行っていて、そのあとのフォローアップの仕組みがきちんとできていないのではないかな。国でフォローアップをするような施設があったほうがいいんじゃないか、ということがありました。特に小児の場合は大人になっていくまでずっと長い間、新しい治療法が分かるかもしれないし、新しい診断がつくかもしれないということがあるので、またがんの場合とはずいぶんと様相が違うということで、そういったものに対して例えばインターネットのサイトとか、結果を受けた人がいつでも自分で見て、それで今の状況はどういうふうにフォローアップされるかというサイトが必要ではないか、という話がありました。

あと一番最後、今作成中のガイドラインの中、あるいはがん中核拠点病院の要件の中にも「がんゲノム医療の専門家」というのが出てくるんですけれども、それがはっきりどういう人なのかということとか、何をするのかということが明確ではないんじゃないかというご意見も頂きました。

3 グループです。IRUD のところでは結果開示ができているということがありました。それで 3 番目、やっぱりがんとなると非常に課題があるだろうということで、できれば検査前から関わりたい。けれども時間の制限もある。二次的な所見が見つかった場合から関わるとなっても、いきなり遺伝の専門家みたいなのが出てきても、それは家族にとってどうか。タイミングが難しいという議論がされました。あとは下から 2 番目ですけれども、院内外のセミナーについて看護師さんが来やすい時間にするなど工夫をしている。つまり役割を発揮するには、やっぱり院内外でちゃんと認知をされることが大事だろう。そうすると連携もうまくいくし、自分本来の専門職としての役割もできるだろうという文脈でご議論をいただきました。それから最後にもしがんパネル検査がある病院で行われたとしたら、遺伝子診療部で、院内で受けた人がデータで分かるという共有するシステムがあれば、万が一紹介があったときもスムーズではないかということがございました。

4 グループです。4 グループでは、ある施設において、追加の説明用紙を用意している。結果の説明というのは、いろんな検査会社によっていろんなパターンで来るので、それらもまとめたの共通したものを用意しているということがありました。あとは変異の記載等について。2 番目はちょっと違った切り口のコメントですけれども、今後は変異の座位なんかの情報が、ずっときちんと読み取れるようにならないといけないので、そういったものが関わる人、特に認定遺伝カウンセラーもきちんと知っている必要があるということで、教育・啓発を行っていく必要があるだろ

うということが出ていました。あと、SF が出てくる場合にはインフォームド・コンセントの中に、きちんと SF の開示希望を確認するということは非常に重要ではないかというご指摘がありました。

5 グループではオンコプライムという体細胞のがんパネル検査に関連してということで、現状では診療科は非常にさまざまなので、役割分担が必要ではないか。専門の遺伝に関連する専門家が、もし数が増えてくればどんどんと必要になってくるのではないかというお話がありました。あと、がんパネル検査を出す主治医に、遺伝カウンセリングあるいは遺伝カウンセラー、そういうものが遺伝診療部には存在するということについて理解してもらうことが重要だろうということがありました。あと、患者の状態に合わせて。それから、院内連携のための啓発、勉強会の工夫が必要だろう、ということ。あとは検査後のフォローアップのイメージがつきづらい。特に主治医の先生とかはつきづらいので、そのあとの遺伝としての血縁者のフォローアップなどについても、議論いただきました。

というようなかたちで議論いただきました。今回このグループでは全員にお配りしました、小杉先生が作っていらっしゃる案については、このようなご意見を頂きましたので、共有させていただきます。「SF についての見解の統一というのが必要ではないか」、「開示に当たってはたぶん施設の倫理委員会も必要なので、そういうことも記載が必要ではないか」、「検査前の説明を誰が行うか」ということは先ほど小杉先生からもコメントを頂きました。コーディネーターというんですか、そういう研修を受けた方について、あるいは CGC がどのタイミングで入るか等。あとはさっきも言いましたけれども、ゲノム医療の専門家の定義とか役割。

それからもう一つ非常にご指摘を頂いたのは、議論にあったのは、エキスパートパネルが明記されているんですけども、その人たちの「質保証をどうするのか」ということで。グループの中では「今たぶん本当にエキスパートパネルでできる人たちというのを、オールジャパンで集めないといけないんじゃないか」というご指摘も頂きました。そういうことに関しても検討が必要だろうということでした。あとは説明のタイミングということに関して、「がんの治療中だということなので、二次的所見の説明とか配慮が必要だというけれども、実際は難しいことがあるのではないか」というご指摘も頂きました。

最後ですけれども、私なりにまとめますと、網羅的な遺伝学的解析の中で今回ワークショップで出た中では、一つは検査前のことです。それはいわゆる難病、体細胞はいろんな議論がありますけれども、ニアイコールという人もいれば、やっぱり区別するべきだという意見もあります。誰が関わるのか。あとは例えばどのタイミングで遺伝の専門家が関わるかということ。次に検査を生み出す過程で、エキスパートパネルの重要性、その質保証というものがやっぱり重要ではないかということ。最後に検査後のフォローアップ。診断だけで終わらずに、その仕組みづくりが重要だろうということでした。

非医師の医療職の人たち、特に今回は認定遺伝カウンセラーの方が多かったわけですが、認定遺伝カウンセラーが十分に役割を発揮するには院内外での認知、

それから理解が必要だろうということでした。認定遺伝カウンセラーの養成課程の教育に関しても、新しい時代に備えてこれから検討がされていますけれども、やはり卒後教育、On-the-Job Training でこういった新しい分野のことも教育を充実させてほしい、ということがありました。以上になります。

【福島】 ありがとうございます。ご意見、ご質問はございますでしょうか。

そうすると具体的にはどういうふうに。提言として。常に新しい技術が生まれてきますので、一番下の「認定遺伝カウンセラー養成課程の教育の底上げ」をしつつ、卒後教育についても、網羅的遺伝学的検査の際にどういうふうに対応するか。そうするとそういうものについては認定遺伝カウンセラー協会と連携とか、そういうことになりますでしょうか。あるいは更新の際の事前の研修会とか何かそういうことでしょうか。

【川目】 その議論はワークショップの中でありまして、すでに協会のほうではセミナー等を行っていらっしゃるようで、そこに入れていくということとか。あるいは意見が出ていたのは、なかなか出掛けていくのは難しいので、ウェビナー、インターネットを通じてのeラーニングみたいなもので検討していくということで、最後のところに関しては、やっぱり制度委員会と協会とが連携してやっていく必要があるんじゃないかなと思います。

【福島】 事前の参加者のお答えの中に、すでにオンコパネルはじめ、網羅的遺伝学的検査に携わっておられる方がいるということでしたよね。ですからそういう方々で留意している点とか、もしこれからこういうのに参加せざるを得ないような方がおられた場合には、成功事例として「こういう場合にはこうやるといいんじゃないでしょうか」ということをまとめていただけるととてもありがたいと思うんですけども、いかがでしょうか。

【川目】 あと小杉先生とお話ししている中で、まさに先生がおっしゃったような、症例のケースブック的なものを積み重ねていくことも大事ではないかと思うので、うまくいった、あるいは逆に非常にジレンマが残ったとか、難しかったというものも蓄積していくといいのかなというふうに考えます。

【福島】 いかがでしょうか。

【戸田】 さっきの2番のところと関係するんですが。がんパネルが実用化された場合は、今の認定遺伝カウンセラーは生殖細胞系列のものだけを主に対象にするという理解でよろしいのか。そういうディスカッションはどうだったのか。またはもうちょっと養成課程を増やすとか、そういうことについてはいかがですか。

【川目】 グループの中でもありました。ここの3グループの中で3番目とかにあるんですけども、やっぱり現場のカウンセラーの人たちからは「体細胞遺伝学的検査であってもいきなり生殖細胞系列のバリエーションが見つかって病院と来られるよりは、主治医からどんな説明があって、あるいはどういう背景の方がいるのかというようなことで、なるべくならば早めに関わってほしい」という意見が出ていました。ただ、実際はマンパワーがないということで、ではどう対応するかということまでは十分なディスカッション発表はなかったということです。

【福島】 よろしいでしょうか。それでは次に移りたいと思います。ありがとうございました。
続いて4番「臨床における遺伝学的検査の統一ICフォーム」。吉田先生、お願いいたします。

【吉田】 私のグループ、ワークショップ4では「臨床における遺伝学的検査の統一ICフォーム」ということで、これは昨年から継伝テーマです。17名の先生方に参加をいただきました。

昨年の会議では統一ICフォームの素案を作成しました。その後AMED研究班で議論を重ねて、「ゲノム解析研究における統一ICフォーム」を作成しました（下図）。このワークショップでは、このICFを元に意見をいただきました。

また、今回ワークショップでは今般改正されました「ゲノム解析研究の倫理指針」で、個情法の改正に伴って「どのように対応されているか」についてもディスカッションをしました。

まず統一ICフォームですが、基本的にはゲノム解析研究の倫理指針に基づく内容から、できるだけ臨床の場でも使えるようなフォーマットにしたいということでしたが、実際にはまだ研究寄りの中身になっています。

結果の開示、予想される結果と利益、不利益について、ぜひ記載をしていただきたいということが書き込まれています。研究協力の任意性、撤回の自由、そして個人情報保護についても、できるだけ内容が分かるようなかたちで、書き進めていただくようになっております。研究結果の公表ということについては、データベースに登録してもらうという意見がでました。また海外に検体が送られるような場合にも必ずコメントしていただくということになっています。

また、遺伝情報の開示については、「どんなかたちで誰に知らせるのか」というようなことについて、例示を伴ったかたちで記載をしています。遺伝カウンセリングについては「もう少しここを膨らませてもいいのではないか」という意見を頂いています。

研究で使うICFですが臨床に使っていただくために「さらにもう少しいろいろな場面についての例文や表現なんかがあるといいのではないか」という意見を頂いています。

また、ICFとは少し離れて、「被験者がどの程度説明内容を理解をしているか」をある程度推し量ったほうが良いという意見がありました。「理解の程度を確認するような質問をぜひ加えたほうが良い」という意見です。あとは開示の仕方について、例えば検査対象者ががん末期の方の場合には本人が亡くなってしまった場合に、結果開示をどうするかということについてもできるだけ確認すべきであるとの意見をいただきました。

バイオバンクでは「包括同意」「広範同意」、さらには「電子的な Consent フォーム」であるとか、「ダイナミック・Consent」についても議論が必要との意見がありました。

指針自体の内容で、個人情報管理者、分担管理者等々の定義が医学系指針にはないけれども、ゲノム指針は存在するというので、「この辺りは、次の指針の改正のときに幾つかすり合わせていただきたい」という意見を頂いています。

もう一つ、今回ワークショップでディスカッションしましたのが、個人情報が変わって、DNA の塩基配列が個人識別符号に該当すると。従って「匿名化されていても、これは個人情報として十分配慮が必要である」ということが明記されました。今後は「個人識別符号に当たるようなゲノム情報と、そうでないもの」というものがでてくると思われます。

後は医学系指針では、既存の資料を他機関に提供するのみの場合には、研究者の枠組みを外れるので、その機関では倫理審査が不要になっていますが、ゲノム指針ではそういう規定がないので、倫理審査が必要と考えます。

今回の指針改正というのはあくまでも個人情報改正に伴うものなので、今後の遺伝学的な検査を円滑に行うためには、ゲノム指針の改正が必要と考えます。例えば医学系指針なら届出書の仕組みを作って、サンプルの提供を促進することも必要だと思います。ワークショップでもディスカッションが必要だと考えます。

最後に、この IC フォームのディスカッションの中で「検査結果の開示を電子カルテにどのように載せているか」ということについて意見が出てきました。参加 17 施設の中では「確定診断の結果は、アクセス制限を掛けずに電子カルテに載せている」という意見が多かった一方、「出生前、発症前、保因者診断等についてはやはり閲覧制限が必要だ」という意見もありました」、また、施設によっては遺伝外来用の患者 ID と保険診療用の ID が別個に存在して管理ができるという施設もあります。

ということで今回のワークショップのまとめ、提言といいますか。まず昨年来、懸案、宿題を頂いていた統一 IC フォームについては、ぜひ公開をしたいというふうに思います（下図）。これはホームページへのアップロードもぜひ検討していきたいと思います。また、今回の統一 ICF はまだ研究色が強いということで、さらに診療用の ICF の統一化の必要性があるとの意見をいただきました。

【福島】 ありがとうございます。インフォームド・コンセントはとても重要なものなんですけれども、各施設ごとに個々に作成するというのも大変なので、吉田先生のところで統一の IC フォームというもののご提案をいただくということで、だいぶ進んできたようですが、ご意見はございますでしょうか。どうぞ。マイクをお使いください。

【服部】 名古屋医療センターの服部と申します。ありがとうございます。

統一 IC フォームなんですけれども、どちらかというと研究寄りというふうなかたちでおっしゃいましたけれども、例えば保険収載は一応認められているんだけど、現実には大学とか研究所でやっていただくような遺伝学的検査の場合は、それはやはりより研究に近いほうを使うのかとか、あとは診療用というふうに少し分けられていたんですけれども、その辺の使い分けとかは。

【吉田】 たぶん「解析施設でどのように対応しているか」ということによると思います。解析施設がやはり遺伝子解析研究として実施されている場合には、例えば今回お示ししたようなものを使われるべきであると思いますし、あるいは完全に研究ではなくて診断として解析施設でやっているのであれば、また診療用の IC フォームということになって。それについては今回お示しをしていないのですが、そういうかたちで解析施設での対応に関わってくるかなと思います。

【福嶋】 診療用といってもゲノム解析をしたときに、それが将来的にデータベースに登録される可能性があるわけですね。データベースというと、登録といったときに個人情報保護はどうするかとか、一応は患者さんの了解を得ておいたほうがいいでしょうということの中で、このICフォームの中に記載しておくのがいいだろうということなんですけども。古庄先生のところで、クリニカルシーケンスを実際に動かししている施設が複数あるわけですけども、ICに関しては何かディスカッションはありましたか。

【古庄】 今回は「倫理申請をして、そしてICを統一で設けているところが、全部ではないがある」というかたちでの概要にとどまっています。信大病院ではクリニカルシーケンスとして倫理申請をしまして、データベースに臨ゲノに出すことだとかということも含めて、全て盛り込んだ内容を作ってみました。

【福嶋】 ありがとうございます。それではそのほかはよろしいですか。それでは次に移らせていただきます。

5 番目「周産期領域の遺伝子医療の課題」。中村先生、お願いいたします。

【中村】 よろしく申し上げます。私に与えられた課題ですけども、こちらにお示ししていますように「周産期領域の遺伝子医療の課題」ということで、大阪市総合医療センターの中村ですけども、あと書記の松田、それから参加者 34 名でディスカッションをさせていただきました。

周産期医療の遺伝子医療の課題としては膨大ですので、今回に関しましてはアンケートも論点整理しまして、私のほうで今では議論されていない問題として、新たに挙がっていることを挙げさせてもらいました。一つは、NIPT を含めた出生前診断の体制整備と。これも前回までも議論はあったんですけども、去年末から新たに学会の指針を守らない施設というのが NIPT を始めていると。例えば 35 歳以下でもやっているとか、性別判定をしているとかいろいろ問題があるかと思うんですけども、そういう問題も含めて、一応アンケートにも含めて議論もさせていただきました。それは人材育成をいかに行っていくか。これも当然重要なことなんですけども、ご存じのように 2018 年度から新専門医制度がスタートします。いわゆる都市と地域の格差の改善であるとか、診療科の偏在の解消を目的としてスタートするわけですけども、これがどんな影響があるのかということ、まだ始まっていますので、これらに関して先に議論することが重要じゃないかと考えました。

アンケートに関して全てはちょっと多いので、抜粋させていただきます。115 施設中 53 施設からご回答を頂きました。こちらに示しますのは、所属施設で行っている出生前検査の種類ですけども、産婦人科のない施設では当然やっていませんので、今回は 49 施設の中でパーセンテージを出しました。そうしますと NIPT は今この所属施設の中では 6 割、それから羊水検査は 9 割、絨毛検査も 3 割ということで、あと母体血清マーカー、NT を含む超音波マーカーですとか、PGD も 4 施設が行っているとご回答を頂きました。

当然これらの方向性ではないけれども、過去 2～3 年の傾向としまして、ざっくりですけども、「増えていますか、変わりませんか、それとも逆に減っていますか」

ということでご回答いただきましたところ、4分の1が「徐々に増加している」というかたちでご回答いただきました。もちろん増加している中で、人員が増えればそれはそれでいいわけですが、人員がもし変わらない場合は、逆に負担が大きくなっているんじゃないか、ということを私自身は懸念しました。

減っているというところも実は3%程度あるんですけども、一応それに絡めて、ちょっとスライドが分かりにくくて申し訳ないですけども、今学会で私が大阪の5施設でNIPT羊水検査がどうなっているか、過去3年間の状況を調査したんですけども、今年に入ってNIPTが減っているというデータが出ております。羊水検査に関しては、当初からNIPTが入れば羊水検査はどんどん減るんじゃないかと思ったんですけども、これも2016年で若干減ったんですけども、2016年2017年ではあまり変わっていないということで、なぜこのNIPTが減っているのかという問題。昨日のシンポジウムでも慈恵医大の佐村先生からも、コンソーシアムでも4月以降若干減る傾向にあるという問題があります。

原因が何かということは当然、ここの中のデータでは分かりませんが、取りあえずそういう1つの因子として、「学会の指針を守らない施設のNIPTと何か関わりを持ったことがありますか」。これもざっくりとした質問なんですけれども、「ない」という施設が圧倒的だったんですけども、14施設は実際にそれらの質問を受けたとか、あるいはそこに行かれた妊婦さんのカウンセリングとか、確定診断を行ったという施設とかの相談事例も挙がってきておりました。

これもビジーなのであれですけども、「具体的にどういう事例でしたか」ということを各施設に挙げていただきました。私自身驚いたのは、今は東京と大阪にあると思うんですけども、例えば北海道であるとか岐阜県であるとか、そういった施設と近くはない施設からも「関わりがあった」というご報告がありますので、実は東京大阪のみならず、「全国的にそういう情報を得て、妊婦さんがそちらのほうに行っているんじゃないか」ということが示唆されました。ここには挙げていませんけれども、例えばNIPTで13トリソミーが高リスクで陽性という結果が郵送されてきて、それを見た妊婦さんがびっくりしてやっている施設に電話して「13トリソミーって何ですか」と聞いたら「ネットで調べてください」と言われたとか、そういうとんでもないケースもありまして。一応そういう事例はわれわれのほうできちんとフォローしようということで、大阪のほうでは対応しております。

実際こういった問題をどこに言っていったらいいのかということで、一応関係しそうな施設、団体、国を挙げました。そうしますとやはりこれも、国といっても所管の官庁がどこなのかで厚生労働省、経済産業省、これもざっくりですけども、30施設が言うべきだと。「じゃあ何をどう言うか」ということが一番問題になると思うんですけども、日本産婦人科学会も24施設、人類遺伝学会も20施設というかたちでご回答いただいております。それから新専門医制度の影響に関しましては、まだスタートしておりませんし、加盟施設というのはほとんどが大学病院ですので、ほぼ全てが基幹施設になっております。連携施設ですとかそういう施設であれば、あるいはわれわれの施設のような大学病院でない施設に関しては、「やはり新専門医

制度によって若手医師が減るんじゃないか」という懸念があったんですけども、「少しは」と答えた方も12%ありましたけれども、アンケート上はあまり今のところ影響がないんじゃないかという状況でした。

これらのアンケート結果を踏まえて、32人で6グループに分かれて、スモールグループでディスカッションいただいて、最終的にそれを取りまとめて討論したということです。今回たくさんの意見を頂きましてありがとうございます。多すぎてまとめきれないという状況ですけども。ただ、複数のグループが同じような議論をされていることが、最大公約数的にやっぱりこのグループとしてのまとめだろうと思って、それを挙げています。一つは出生前診断、NIPTを巡る問題ですけども、妊婦さん自身の問題としまして、これもダウン症とか名前を聞いて名称のみで、他の染色体異常とかそれも名称のみで、実際にどんなお子さんでどんな育ちをするかというのはほとんどみんな知らずに、こんな検査ができますよというかたちで受けているというのが、そもそものリテラシーの問題もあるだろうと。

それから学会の指針を守らない施設によるNIPT問題というのは、ある意味今のやっている施設が、まず受診して遺伝カウンセリングが必要、それは当然必要なんですけども、それを逆手に取ってといいますか、要はアクセスしやすい日曜日にやっているとか、郵送で可ということが、わざわざ例えば遠方から行っているような問題にも関係しているんじゃないかという意見がありました。それからやはりこういったアンケートで挙がってくる以外にも、やはりわれわれのところに言ってくるからキャッチできるのであって、受けたNIPTの結果を誰にも言えず、一人で悩んでいる妊婦も存在するんじゃないかと。これは当然のことですし、ディスカッションの中では「被害者の会をつくったらどうや」というようなあれもありましたけれども、実際問題としてやっぱり目に見えない声も実際あると思います。

次に「要望と提言」ということですけども、臨床研究として始めて2013年から4年たちました。もうそろそろ終了すべきだということで、NIPTコンソーシアムのほうでもそれに向けた準備はしています。ただ、それを決めるのは日本医学会であったり産婦人科学会であるわけですけども、あと「法整備、検査体制の見直しが必要じゃないか」という議論もありました。次に情報提供です。どこで単一遺伝性疾患の絨毛検査をやってくれるのかとか、あと双胎のNIPTもやっている施設、やっていない施設があります。PGDに関してもそうですけれども、これも「1つのホームページだけでなく、複数のホームページがあったほうが妊婦さんも情報をキャッチしやすいんじゃないか」ということでありました。

それからNIPTが減っているということが分かっても、なぜ減っているのか。ほかの検査に行っている可能性もありますが、当然これも前からの議論のとおり「全数調査が必要である」ということです。ちょっとスライドがかぶっていますけれども、それぞれの要望先としてはこのようなことが考えられます。2番目のNIPTコンソーシアムの要望というのは、先ほど佐村先生にも直接お伝えして、ホームページ上にも載せるということで、すぐにでも対応可能であろうと思いますし、3番目に関しても、今は班研究でも準備中になっていると思います。一番問題は一番上というこ

とで、要望するといっても具体的に何をどうすべきかというのは、今回のディスカッションでも、時間の関係もありまして詰められませんでした。

これが最後のスライドです。人材育成に関するグループ討論で多く出た意見ですが、それでも、「新専門医制度に関しては影響はないんじゃないか」ということですが、地域格差はやっぱり今でも存在しますし、「やはり人がいないというのは、そこで教育ができないから人が育たない。あるいはそこでできないから、その地域に人が残らないというような悪循環になっているんじゃないか」という意見もありましたので、やはり教育というのは学部教育、あるいは医師の研修と両方がやっぱり重要であると考えられました。それから遺伝専門医のみならず、産婦人科医の遺伝医療のレベルアップを図ると。あるいは昨日もありましたけれども、国家資格の要望。

それから病院医学部にとって NIPT、出生前診断のみならず、遺伝医療が大きな収益の柱となると。がん医療もそうだと思うんですが、それを人材育成や給与・待遇改善につなげていくということでありました。うちの施設のことであれなんですけれども、去年も遺伝子医療だけで1億を超えていますので、それを病院の院長ヒアリングがあったから言ったら、即遺伝カウンセラーが2人配置になりまして、やはり言うてみるもんやなと思いました。それから最後に看護師、助産師等も遺伝医療について教育は必要であると。中立的な対応で患者さんの自己決定を支援するという、当然専門家のみならず「妊婦さんを取り巻く多くの職種で、やはりこういった遺伝医療に関する理解が必要であろう」という意見が出ました。以上です。

【福嶋】 ありがとうございます。とても倫理的にも難しい課題について、具体的なお提言を頂きました。ご意見はございますでしょうか。どうぞ。

【仁井見】 富山大学の仁井見といいますけれども。

収益が1億を超えたというところ、具体的な内容を教えていただきたいと思うんですけれども。

【中村】 言っているんですかね。ざっくりですが、NIPTで●●万～■■万ぐらいです。あと羊水検査、絨毛検査を含めてトータルで1億。

【仁井見】 NIPTが主ということですね。

【中村】 多いですね。

【仁井見】 分かりました。ありがとうございます。

【中村】 検査部門のあれはカウントしておりませんので、検査のほうでもある程度。

【福嶋】 おまとめいただいた提言の中で、国とか産科婦人科学会というのがありましたけれども、ここの連絡会議として何かやるべきことというのはあるでしょうか。

【中村】 やはり提言する以上は「具体的にこうしてほしい」というところまで詰めないといけないので。今も厚労省の母子保健課とかの方とは、個別に話はしているみたいなんですけれども、例えば一つは医療法での過大広告の規制であるとか、そういうところのことは具体的にやはり見直しが必要ではないかというふうに。インターネットの広告規制もないに等しいので、バナー広告とかも簡単に出来ますよね。

【福嶋】 今回調査をして、不適切に扱われている具体的な事例というのが挙がってきたわけですね。連絡会議に所属しているそれぞれの施設で、認可を受けていないとこ

ろでの NIPT でこういうことで困っている方がいると。それは架空なものではなくて、それぞれの連絡会議の維持機関に来ている方でこういうことがあったと。だから事実は事実として、こういう不適切なことが日本国内で起きているということは、ここを通じてしかるべきところに出すという。今まではうわさ話で2ちゃんねるに書いてあったとかいうのはあったんですけども、これは正確な情報ですよね。ぜひそのところはおまとめいただきたいと思います。

【中村】 分かりました。

【福嶋】 そのほかはいかがでしょうか。

【古庄】 ちょうどこの上に書いてあるんですけども、臨床研究が終了する、あるいは法整備ということで、具体的に臨床研究が終了したあとにどんな NIPT 医療が、あるいは遺伝カウンセリングがあるのかなということとか、どんな法にするかという意見が出たのでしょうか。

【中村】 このスライドで示していますように、本当にざっくりでして。具体的に研究終了は終了でいいとしても、その先に実際臨床の一部に組み込まれるのか、そこはある意味学会が決めることではあるんですけども、法整備といっても今も法はないので、だから違法も何も、法律自体が存在しないということで、新たな法律をどう作るのか、これは立法の責務だと思うんですけども。知恵がなくてすみません。

【古庄】 臨床研究が終了することによって、逆に規制が緩和されるという印象があるので、むしろこういうやからの繁殖にとってはさらに状況が良くなりませんか。

【中村】 その裏をかいてとかの悪循環ですかね。

【福嶋】 どうぞ。

【三宅】 京都医療センターの三宅でございます。

おそらく今のこのやからがいるところなんではありますけれども、一つはやっぱり実際のニーズとできる施設のずれ、それからまた情報のずれというのが存在するので、多少やっぱり数は増やさなくてはいけないだろうというのは、NIPT に対応できる施設が増える必要があるんじゃないか。要はそれが逆にどこでもある程度の精度を持ってできるのであれば、逆にそういった人たちにはうまみがなくなるので、やる理由がなくなってくる、ということが一つ意見として出たということです。

ただ、やっぱり「検査の精度管理および、それから遺伝カウンセリングをどうやって実施するか」ということをきちんと考えなくてはいけないので、一つは医療の検査の質とかの精度を考えると、この間の医療法の整備として、出生前診断においても遺伝学的検査であることを考えると、これからはやっぱり質的な管理をきちんと行うということをする。すなわちラボで、NIPT に関しては少なくとも1施設でそれを解析することはほぼ不可能なので、「ラボとの関係の中で、医療法の中で場合によっては縛ることは可能かもしれない」という意見は提案できると思います。以上でございます。

【福嶋】 よろしいでしょうか。どうもありがとうございました。

だいぶん長丁場で大変申し訳ありませんが、ようやく最後のテーマにたどり着きました。今回新しいテーマとして「移行期医療（小児期医療から成人期医療へ）に

おける遺伝子医療部門の役割」ということで、酒井先生にコーディネーターをお願いいたしました。酒井先生、よろしくお願いいたします。

【酒井】 こんにちは。ワークショップの1～5がかなり高度に分化したテーマと。しゃべる方もかなり高度に分化されていますけれども。最後はかなり発表する人も緩いのと、移行期医療と遺伝子診療部も今年初めてということで、何の話をするのかなと思ひながらさせてもらいました。集まった方は、逆にいうと結構いろんな方が集まって、全部で31人の方に参加していただきまして、ドクターもそうですし、看護師、臨床心理士、カウンセラー、学生さんも含めて、科もさまざまな科の先生に集まっていたきました。

最初まず何でこのワークショップを選んだかいうところも含めて自己紹介と、どんな問題が潜んでいるか、もちろんアンケートの結果もご紹介しますが、集まった方の自己紹介を聞いたあとでアンケートを一緒に見て、そのあと審議。意外といろんな話が出てきて、もともと連絡会議で診療部をどうやって運営したりとか、どうやって立ち上げるかとか、実際の運営に関することなんか結構出てきたんじゃないかなというふうに思いました。

アンケートの結果をかなり多くの先生の方からお返事いただいて、そのまとめをさせていただきました。項目は何にしようかなと思ったんですが、「実際に遺伝子診療部の運営に関わっている診療科はどこが主ですか」とか、あとは「診療部の関与を依頼する診療科はどんなところがありますか」それから「カンファレンスに参加する診療科はどこですか」それから「検査などで相談となったあとの臨床的なフォローのある症例に対して、どんなふうにされていますか」ということに関してアンケートをさせていただきました。

主たる診療科はやっぱり、実際関わっている診療科がやっているところの中心的な科として、やっぱり小児科関係、産婦人科、神経内科、この三大診療科が多いですけれども、それよりもやっぱり耳鼻科、それから内科、外科、非常にかなりさまざまなところ。この下にもずっと、実際はかなり複雑な診療科の名前まで挙がってきていましたけれども、主なものを挙げさせてもらいましたけれども、このような分布になっておりましたし、場合によって関与を依頼する診療科にもさらに、もちろんこれも小児科、産科、神経内科とトップ3は同じなんですけれども、かなりいろんな診療科の方と一緒に遺伝子診療部もされているという実情がここでも分かりますし、特にがんとか乳腺外科とかがん関係などが結構入っていることなんかも、読み取れるんじゃないかなというふうに思いました。

あと自由記載で、実際にはやっぱり難病の診断に関わる問題とか、治療の研究センターと連携しているとか、ほかは小児の症例が多いけれども、成人の場合は疾患によっては妊娠、分娩に関する産婦人科とか胸部外科、耳鼻科、非常にさまざまなところと有機的にやっているという、具体的なお返事を頂いた先生もおられます。

実際の具体的なカンファレンスを一緒にやっているところでは、これも産婦人科、小児科、神経内科がやっぱりトップ3ですけれども、それ以外にも同じようにさまざまな科が、だいたいそれぞれ同じような割合ですけれども、関与があります。中

には歯科の先生とかも一緒に入っているということがお返事として読み取れました。

自由記載に関しては、移行期のカンファというのとは、そういう意味ではカンファは特にやっていないとかいうこともありましたが、実際のカンファレンスはかなり広い院内でも、あるいは院外にもオープンしているというような施設とか、あと不定期に、実は外来日に合わせて、外来の前のミーティングを行うとか、やっぱり施設に応じたそういうふうな相談はそれぞれ工夫してされているということが分かります。

次は具体的に、臨床的に見ていけないといけないようなときには、どうするかいうこと。遺伝学的検査や遺伝カウンセリングの結果、診断がついたり遺伝学的検査が出たことを、紹介元のところに紹介状の返事を書くであるとか、新たに診断がついたことによって、今後もフォローが必要などところに具体的に紹介する。場合によったら年齢に応じて小児科だけではなしに、年齢的には内科のほうに紹介するようなことを考えているとか、自然とトランジションになるようなことをやっているような対応を選んでくれた方がそれなりにありました。

あと自由記載はいろいろあるんですけれども、実際に紹介しようとしても、先天代謝異常なんかも実際はカウンターパートがないような場合が困るとか、次のもすでに在宅医療の支援チームとか、長期フォロー体制が院内にあるようなところは、場合によっては院外からの症例もたくさん受けているようなところも。これはかなり積極的にやっているところかなと思いますけれども、そういうお話もありましたし、中には緩和ケアセンターとかを紹介したりとか、診断の下に管理に関する指針とか、ガイドラインとかに関わるようなリポートを作って紹介するという話もございました。一方では実際に被爆とかがリスクになるような疾患に関すること、紹介してもうまいことっていないとか、そのまま普通にCTが入っていたりとかそんなことがある。そういう問題もあるなどというご意見もありました。

あと実際の診療に関する工夫と困っている点、実際の受診日でも、他科にわたる場合は受診日をなるべく合わせるようなことであるとか、診療可能なところを実際に調べて紹介したり。でも事前に＜聞き取り不能＞結構紹介はやっぱり苦労している、工夫しているというところを書かれてあったりとか、実情が、内情が、気持ちが入っているようなコメントもあります。あと一番下の困っているところでは、診療部の情報が電子カルテ上にないことによる紹介の困難を感じるというのがあって、あとでディスカッションでちょっとご紹介させてもらいますけれども、ほかにもそんな意見がありました。

移行期医療に関する問題点としては、やっぱりこれもご意見ですけれども、「まだまだ対応してくれる医者が少ない」とか「セキュリティーマネジメントしようとする病院が、少ないんじゃないか」であるとか。一方で遺伝子診療部としては、やっぱりいろんな科を連携する、そういう連携センターとしての役割があるんじゃないか。もともと遺伝子疾患ということで小児科から成人まで広く診るという遺伝科の対応の意義などが、やっぱり結構共通して見られましたし、ほかにも仲介役とか橋渡しなどのコメントが散見されました。

あとほかには実際、診療ができる専門医師の公表というのができればあって、患者さんも探せるような情報があつたほうがいいんじゃないか。その中には具体的にこの連絡会議で遺伝子診断、遺伝子診療に関する情報でも非常に詳細なものがありますので、「できたら診療に関する情報が一緒に入っているといいんじゃないか」というコメントもございましたし、「地域連携部門と共同することによって、診療部がそのきっかけになるんじゃないか」というふうなお話も具体的に出ておりました。

そういうふうなアンケートを紹介しながら、みんなと一緒にディスカッションしたら、やっぱり遺伝子診療部の強み、Strengthは、一応はトランジションに関することですけれども、強みとか弱み、特徴についてどんながあるかというようなことをいろいろお話しさせてもらって。その中で先ほど言いました、いろんな診療科ともすでに連絡が取りやすいとかいうのが強みではあるけれども、やっぱり中のスタッフが少ないことによるトランジションはかなり時間をかけてやらないといけないようなのに、スタッフがいないから実際やりにくいであるような問題点が。だからこのトランジションじゃなくて、いろいろうちはどんなふうに、どんな人と一緒にやっているとか、工夫とか苦労の話とか結構いろいろ、そこが1～4のワークショップと違うような話がいろいろ出てきたのも、そういうご意見も結構出てきました。

まとめると、「やっぱりいろんな診療科と付き合う意味では、ほかの一診療科にはないような特徴があることがやっぱり強み、Strengthに関しても特徴、いい面になるんじゃないか」という意見はかなりいろいろなところから出ましたし。一方で医療情報、もちろんトランジションするために、いかにその人の情報をうまく伝達するかいうのが問題なんですけれども、そこに遺伝いうだけでも「そういうのはうちでは扱っていない」とか言われたり、遺伝に関わる非常に進行性の病気で、それやったらそんな人は受け入れない。特に「知的障害があつたら、うちでは対応していません」とかいうようなことで門前払いになる。

一方ではもちろんこの情報の管理、電子カルテの利用について、聞いたんですけれども、やっぱり遺伝カウンセリングの内容は紙カルテをまだ使っているところも。紙カルテは全然なくて、電子カルテに完全に移行してる。電子カルテでもアクセス権限を2段階、3段階にしているような富士通のソフトとか、中にはそんなのはできないけれども、同じカルテでIDを2つずつ作って対応して、片っ方は誰でもアクセスできないようにするとか、そういう情報管理がこういう面でも非常に大きくなって、各施設でそれなりに対応しているけれども、まだまだそこは統一的なあれが難しいのも、今後もやっぱり問題になるんじゃないかという話も出ました。

それと診療部が他の科以上に遺伝カウンセラーとかソーシャルワーカー、臨床心理士、それから看護師さんなどと、取りあえずいてる人の中での共同をそれぞれ苦労している中で、「その人がどれだけ有効に動けるかによって、このトランジションに関わる他科との連携も有効になる」という声が多く施設から上げられましたし、そういうのがうまくいっていないところは、なかなか病院長の協力を得られないところは結構苦労している話とか、そういう意見などが結構出てまいりました。

一応、提言いうほどではないかもしれませんが、幾つかのまとめとして。「やっぱ

り診療患者を年齢で規定していないという意味でも、遺伝子診療部のこのトランジションに関するキーになる役割を果たす可能性があるんじゃないかな」という意見もあります。「多くの診療科と連携をする」。そういう意味では連携センターとか橋渡し、仲介役という特徴が生かせる。また「今後、院内の地域連携部門の在宅医療部門などがあるところは、そういうところと連携したり、院外の地域の難病医療センター、保健所などと連携することによって、地域とかなりダイレクトにつながるいう可能性があるんじゃないか」というふうな案もありましたし。

さっきの情報共有ですが、これをうまいことというか、積極的にこの情報共有を使うことによって、このトランジションに関わる情報の流れもできるように、今後も努力が必要かないこととか、やっぱり少ない人数でやって草の根運動とか、やっぱりいろんな意味で人と医療者の中での人とのつながり、患者さんとのつながり、こういうプロセスを大事にしないといけない診療部であるとか、あとこのトランジションの準備が、ある程度遺伝子疾患が分かるところから早めの準備。この準備の中でも医療側の準備と患者さん側の準備を進めていくことが、やっぱり大事であるというふうな経験談もありました。

トランジションだけではないかもしれませんが、今現在 NIPT はやっぱりもうかりますし、これからのがんゲノムとがんゲノムの広がりがあること、そういうふうなこの状況と合わせて、診療部のメリットをアピールして、より人を集めることによって、今後このトランジションに関してもより大きな役割が果たせるんじゃないかいうことを、今回1回目のワークショップとしてまとめさせていただきました。以上です。

【福嶋】 ありがとうございます。初めてのテーマにもかかわらず、課題をきれいにまとめていただいて、具体的な提言もしていただきました。ご意見はいかがでしょうか。お願いします。

【服部】 名古屋医療センターの服部と申します。

私は小児科で血液腫瘍をやっているのですが、移行期医療というのはすごく大きな問題でして。要は20歳になった患者さん、20歳を超えた患者さんはやっぱり化学療法とかをたくさんやっていると、いろんなところに合併症があったり、あるいは合併症はなくても、やっぱりフォローが必要という方を成人科に依頼するときに、やはり全身を診てくれる科がないというのが問題で。そういう意味では提言の最初に言われていた、遺伝診療をする科がやはり一応全身を診る、そういうナビゲーター的な役割をやっぱり果たすべきなんですかね。そうするとたぶん成人科の先生はすごく喜ぶ。たぶん成人科の先生は、私は腎臓内科だから腎臓だけ診るとか、そういうふうに分化してしまっているの、やはりそういう人がたぶん必要なんだろうなと思いながら。でもそうすると遺伝をやる人は大変だなと思って聞いていたんですけども。

あともう一つ思ったのが、結局、移行医療がうまくいく、患者さんによっていろいろ。やはりあくまで全般的な傾向なんですけれども、女の子のほうが割とちゃんと移行医療はうまくいって、男の子がいまひとつというのをよく聞くんです。と

というのが、結局、成人科の先生方はあまりかゆいところまで手を差し伸べてくれないというか、自分でちゃんと言わないと駄目なので、患者さんに対する教育というか、例えばあなたはこういう遺伝性腫瘍の場合だったら、こういうのがあるんだからということで、きちっとこういうことを。そういう教育というのもやはり大事なのかなと思って聞いていたんですけれども。

【酒井】 先生がおっしゃるとおりで。後半の患者に教育する、患者側の準備、そういうプロセスを準備してあげることというのが。もちろん小児の領域のときの主科の先生ができればいいんだろうけれども、遺伝子診療部のスタッフの診療にも大きなきっかけになるんじゃないかなと思うのと、今後やっぱり先生が言われたように、疾患によってもかなり状況が違うんですね。もともとある病気に対する診療方針、小児の領域と、大人になるだけですごくやっぱり基礎的な考えが違う。そこは患者さんも戸惑うような問題があるとか、疾患ごとによって次のディスカッションとか必要かもしれない。先生には非常に大きなポイント、コメントをしていただいたと思います。ありがとうございました。

【福嶋】 どうぞ。

【田村】 順天堂で相談外来とFMC東京クリニックの田村ですが。非常に勉強になりました。私はターナー症候群の国際患者会とかにも行ったりしているんですけれども、小児科から大人の科へのトランジションだけでもすごく問題になっていると思っていたら、今、老年期の人たちが増えてきていて、40、50になったら補聴器が必要だとか、骨粗しょう症がどうのこうのとかって、「老年期はどうしたらいいんだ。早く私たちの管理指針を決めてください」みたいに言っていて。そこまで全然考えていなかったなと思うので、ぜひこのトランジションの流れを、いろんな先天性疾患を持っていらっしゃる方が、いわゆるお年を召してきたときのところまで広げて、ぜひ取り込んでいただければと思います。

【酒井】 ありがとうございます。だから診療科を変えるだけでそういうトランジションじゃなくて、先生が言われたように確かに疾患、その患者さんの年齢によって病気も変わってくるいうことを一緒に考える。そういう意味ではずっとある程度付き合うような診療部で、まさにガイドラインとかいうのを考える、発信できるようなことが、まだまだ必要なのかなと思います。ありがとうございました。

【福嶋】 そのほかはいかがでしょうか。どうぞ。

【C】 聞き漏らしたかもしれませんが。例えば小児の腫瘍発生の Cowden 症候群とか、子どもの頃は Autism ということですけれども、基本的には成人期の腫瘍発生。リ・フラウメニも子どもで、子どもといっても小学校高学年から中学ぐらいで発症というケースも。これを移行というのか、医療間の連携というのか、そういう話題はどうなんですか。子どもの病気からがんセンターへの移行とか、その辺の話題はいかがでしたでしょうか。

【酒井】 話題として特にたくさんは出ませんでしたけれども、同じ小児の間の中でも精神症状と、もちろん腫瘍発生のリスクが多いことに関するフォローとか、小児の間はどちらかというと、いろいろな小児の各分野で診断することによって、例えばおな

かのエコーをちょっと見なあかんとかいうのが分かったりとかいう連携は、小児だけの間のほうはまだいいんだけど、大人になったらさらに大変みたいなのは確かにあると思いますし、Cowden のただの自閉症と違うとかいうのは、診断がつき始めて分かることですもんね。

そういう意味では確かに診療部で診断して適切に紹介するというのは、一応そういうアンケートの結果もありましたので、先生がおっしゃるようにそういう意義も大変大きいと思いますし、診断がついたらそれにのっとって、ガイドラインで診療の方針が決まるのは非常に大きなメリットはあるかなと思います。まだ完全じゃないものをもうちょっとはつきりしていくような役割も、先生はたぶんそういうことを言われたらいいんじゃないかなと思いますけれども。

【C】 ありがとうございます。

【福島】 ありがとうございます。よろしいでしょうか。

それでは今まで長丁場でしたけれども、6つのテーマについて課題解決のための提言案を作成していただきました。それじゃあライトをつけていただきまして、本当の最後の最後の。この6つの課題につきましては、報告書作成のDutyがありますので、一度作っていただきますとかなり幅広く配布していますし、ホームページにも載せますので、厚労省、文科省、いろいろな省庁にとっても喜んでいただいております。こういうものを全国的に、遺伝子医療部門は他施設ではどういうふうに行っているかということ、ぜひとも病院長あるいは医療機関の執行部の先生方に「私が言っているのはうそではありません」ということで、後押しとしてご利用いただきたいという思いでこういう会を催しているわけです。

それではこの6つのテーマに限らず本当の最後になりますけれども、少しお時間はあるようですので。全国遺伝子医療部門連絡会議のアクティビティーとしては、それほど大きなことをやっているわけではなくて、年に1回の連絡会議を開催し、報告書を作成し、また、6年ぐらい前でしたかね、どこでどのような遺伝子医療が行われているのか、幅広く適切な医療機関が見つかるようにということで検索システムを作成し、また、「GeneReviews」、米国には優れたそういう情報提供、もう600疾患を超えていると思いますけれども、そういうコンパクトにまとめたものをネットを通じて配布しようということで、「GeneReviews Japan」の取りまとめを櫻井先生にお願いしておりますけれども、それをやっている。160を超えた疾患については、遺伝カウンセリングを行う際に最低限必要な、正確な記述があるということで、それをやっている。

あとはDVDの貸し出しという、それぐらいの活動に限られているわけですが、もしもっとこれをやるべきだって。限られているものなので、なかなかやりにくいところはたくさんあるんですけれども、ご意見があればお伺いしたいと思いますが、いかがでしょうか。コーディネーターの先生方からも全体のことを通じて何か。

それでは戸田先生、総括などを。

【戸田】 総括、あんまりないですね。皆さん、お疲れさまでございました。今日のテーマ

は教育から、今後出てくるクリニカルシーケンス時代においての重要な提言と、あとは NIPT の問題とか。最後は移行期医療という新しいテーマで行われたと思います。来年もまたそれも発展させていただければと思いますけれども。

直接内容には関係しないけれども、人類遺伝学会の会員とか、遺伝カウンセリング学会の会員であればですけども、それ以外のときにはあまり顔を向き合うことが意外と少ないかなというふうに感じていて。だからここでの知り合いとかを新しくつくって、いろいろ情報交換をしていただければいいな、というふうに思っております。さらに先ほどの「検査をやってくれているリストを作ったほうがいい」という提言。この病気だったらここでとかいうのは、実は福嶋先生がおっしゃられたホームページの中に載っているわけなんでしょ。

【福嶋】 不十分ではありますが、検索システムに。

【戸田】 それもまずは当座は参考にさせていただくのがいいのかな、というふうには思いました。あとは「このような会を今後どういう場所でやっていくか」というのもまたちょっと議論したほうがいいかなと思います。

【福嶋】 それでは次回について黒澤先生、あらためてごあいさつを。

【黒澤】 神奈川県立こども医療センターの黒澤です。

先ほど少し申し上げましたが、こども医療センターは小児病院というよりも、神奈川県立の病院機構ということで対応、このフィールドを提供することができればと思っています。1 日目が横浜パシフィコ、松本先生の学会の終了後と。2 日目はまた大栈橋のほうへ移して、活発な議論を頂ければ幸いです。ありがとうございます。

【福嶋】 それではいよいよ終了ということになります。

【戸田】 次、例えば全国の代表者の方々、またはその周辺の方々、大都市でこういう会をやったほうがいいか、例えば学会の行われているところでやったほうがいいのかとか、そういう問題もあると思いますので、もしその点で要望とかあったら、むしろ福嶋先生のほうに寄せていただければいいかなと。

【福嶋】 アンケートをお願いしていると思いますので、そこにご記載いただければと思います。

それでは長丁場にわたりましてコーディネーターの先生方、ありがとうございます。「ゲノム医療実現推進」というのがいよいよ本格的に動き始めて、今日お集まりいただいた全国の遺伝子医療部門の先生方の肩に掛かってくると思います。15 年前、卵もない鶏もない状況でこの遺伝子医療のこういう連絡会議を開催したんですけれども、いよいよ私たちが本当に期待をされて動かなければいけない時代を迎えていると思います。今回、15 回の大会をお世話いただきました、戸田先生ならびに関係者の皆さまに感謝いたします。それでは以上をもちまして、第 15 回全国遺伝子医療部門連絡会議を終了とさせていただきます。ご協力ありがとうございました。

(終了)

参加者名簿

維持機関会員施設名簿

第15回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿 (2017年11月19日現在、235名)

〈維持機関会員施設参加者〉

施設名	部門名	参加者名
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	矢部一郎、柴田有花
札幌医科大学医学部	遺伝医学	櫻井晃洋、石川亜貴
旭川医科大学病院	教育センター	蒔田芳男
弘前大学医学部附属病院	神経内科	—
秋田大学医学部附属病院	小児科	野口篤子
山形大学医学部附属病院	皮膚科	鈴木民夫
東北大学病院	遺伝子診療部／東北メディカル・メガバンク機構ゲノム解析部門	青木洋子、津幡真理、福與なおみ、川目裕、鈴木洋一、相澤弥生、新堀哲也、堀井明
岩手医科大学附属病院	臨床遺伝学科	福島明宗、山本佳世乃、沼田早苗
福島県立医科大学附属病院	遺伝診療部	—
群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部	—
自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	—
獨協医科大学病院	感染制御・臨床検査医学、臨床遺伝診療室／総合周産期母子医療センター・産科部門／公衆衛生学	菱沼昭
筑波大学附属病院	遺伝診療部	有田美和、野口恵美子、森井航
埼玉医科大学病院	遺伝子診断治療センター準備室／ゲノム医学研究センター／産婦人科	矢形寛、神田将和、難波聡、大竹明
防衛医科大学校	産科婦人科	—
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部	松下一之、西村基、市川智彦、内垣洋祐
日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室／病態病理学系臨床検査医学分野	中山智祥
帝京大学医学部	医学部産婦人科学講座	木戸浩一郎
日本医科大学付属病院	遺伝診療科	渡邊淳
東京大学医学部附属病院	神経内科／ゲノム診療部／女性外科	戸田達史、織田克利、石浦浩之、張香理、大瀬戸久美子
東京大学医科学研究所附属病院	ゲノム診療部	古川洋一

施設名	部門名	参加者名
東京医科歯科大学	遺伝診療科	吉田雅幸、江花有亮、高橋沙矢子、石川欽也、高橋沙矢子
順天堂大学医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来／難病の診断と治療研究センター	平野景子、恒松由記子、田村智英子、岡崎康司、江口英孝
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター	小崎健次郎、上原朋子
東京医科大学病院	遺伝子診療センター	沼部博直
東京女子医科大学	遺伝子医療センター	斎藤加代子、松尾真理、久保祐二、荒川玲子、山本俊至、浦野真理、高野梢
東京慈恵会医科大学	小児科／産婦人科／腎高血圧内科	小林博司、佐村修、花岡一成
昭和大学	産婦人科	小出馨子、坂本美和
杏林大学医学部付属病院	杏林大学医学部・神経内科	市川弥生子
東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療室	—
横浜市立大学附属病院	遺伝子診療部	浜之上はるか、宮武聡子、佐々木元子、伊藤秀一
聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部	—
北里大学病院	遺伝診療部	高田史男、荒木尚美、福田令、堀あすか、川口莉佳、佐藤杏、小峯真理子
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	高橋千果
山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	中根貴弥
信州大学医学部附属病院	遺伝子診療部	福嶋義光、古庄知己、涌井敬子、高野亨子、河村理恵、黄瀬恵美子、石川真澄、小島朋美、上野晃弘、運崎愛、荒川航太、鈴木みづほ、伊井美奈代
新潟大学医歯学総合病院	生命科学医療センター	中田光、田澤立之
富山大学附属病院	検査部遺伝子・先進医療支援部門	仁井見英樹
金沢大学附属病院	小児科神経遺伝外来	黒田文人
金沢医科大学病院	遺伝子医療センター	新井田要
福井大学医学部附属病院	小児科・遺伝診療部	畑郁江
浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部	福江美咲、堀田喜裕
岐阜大学医学部附属病院	遺伝子診療部／医学系倫理社会学分野	仲間美奈

施設名	部門名	参加者名
名古屋大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	曾根淳、森川真紀
名古屋市立大学病院	産婦人科	鈴森伸宏
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室／総合医 科学研究所分子遺伝学	倉橋浩樹、大江瑞恵、稲垣秀人
愛知医科大学病院	耳鼻咽喉科	山口悦郎、内田育恵
三重大学医学部附属病院	中央検査部	中谷中
滋賀医科大学医学部附属病院	臨床検査医学	茶野徳宏
奈良県立医科大学附属病院	カウンセリング室（NICU）	—
京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部	小杉真司、田口育、小名徹、 松浦香里、佐藤優、十川麗美、 馬場遥香、永田美保、山田崇弘、 川崎秀徳、鳥島雅子、山田重人、 村上裕美、和田敬仁、稲葉慧
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部／神経内科／ 眼科／小児科	滝智彦、中川正法、勝元さえこ、 水田依久子、上田真由美
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	—
大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	酒井規夫、高橋正紀、吉津紀久子、 山本賢一、佐藤友紀、山田瞳、 米井歩、小巻正泰
大阪市立大学医学部附属病院	小児科	瀬戸俊之
近畿大学医学部	遺伝子診療部	西郷和真
和歌山県立医科大学附属病院	産科・婦人科	南佐和子、濱野裕太
関西医科大学附属枚方病院	臨床遺伝センター	塚口裕康、笠松敦、佐藤智佳
神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部／神経内科	池田真理子、佐竹渉、松川愛未
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部	鹿嶋見奈、岡田千穂
岡山大学病院	臨床遺伝子医療学	母里淑子
川崎医科大学附属病院	遺伝診療部・小児科	升野光雄、山内泰子、永坂岳司
鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	難波栄二、岡崎哲也、笠城典子、 足立香織、奈良井哲
島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	鬼形和道
広島大学病院	遺伝子診療部	檜山英三
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	末廣寛
徳島大学病院	臨床遺伝診療部	井本逸勢

施設名	部門名	参加者名
愛媛大学医学部附属病院	総合診療サポートセンター／ 周産母子センター	江口真理子、尾崎依里奈、松原圭一
高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	杉本健樹
香川大学医学部附属病院	遺伝子診療部	花岡有為子、小谷野耕佑
産業医科大学病院	眼科	—
九州大学病院	産婦人科・臨床遺伝医療部	加藤聖子
福岡大学病院	遺伝医療室	井上貴仁
久留米大学病院	産婦人科	吉里俊幸
佐賀大学医学部附属病院	分子生命科学講座遺伝カウンセ リング室	—
長崎大学病院	産婦人科	三浦清徳
熊本大学医学部附属病院	産科婦人科	大場隆
大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室	井原健二
宮崎大学医学部附属病院	産婦人科／遺伝カウンセリング 部／医学部看護学科	山口昌俊、安達容枝、野間口千香穂
鹿児島大学病院	血液・膠原病内科	吉満誠
琉球大学医学部附属病院	育成医学講座	知念安紹
東北医科薬科大学病院	衛生学・公衆衛生学教室／ 小児科／腫瘍内科／ 血液・リウマチ科	目時弘仁、藤井喜充、下平秀樹、 亀岡淳一
国立精神・神経医療研究センター	遺伝子検査診断室／遺伝カウ ンセリング室	後藤雄一、杉本立夏
国立循環器病研究センター	臨床遺伝科	根本玲子、孫徹
国立国際医療研究センター	遺伝子診断治療開発研究部	加藤規弘
国立成育医療研究センター	遺伝診療科	小崎里華
国立長寿医療研究センター	メディカルゲノムセンター臨床 ゲノム解析推進部／運動器疾患 研究部	渡辺研
国立がん研究センター東病院	先端医療科	古川孝広、平岡弓枝
国立がん研究センター中央病院	—	—
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	—
千葉県こども病院	こども・家族支援センター／ 遺伝科	秋山奈々、朽方豊夢
神奈川県立こども医療センター	遺伝科	黒澤健司、西川智子

施設名	部門名	参加者名
公立学校共済組合近畿中央病院	遺伝子診療センター	上道知之
社会医療法人母恋天使病院	周産期母子センター・小児科	外木秀文
聖隷浜松病院	臨床遺伝センター	西尾公男、内山剛
独立行政法人国立病院機構 新潟病院	内科、遺伝外来	小澤哲夫
東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科／看護部	武田良淳、二川弘司、伊藤志帆
がん・感染症センター都立駒込病院	遺伝性乳がん・卵巣がんカウ ンセリング外来	—
大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部	中村博昭
国立病院機構医王病院	診療部	高橋和也
名古屋市立西部医療センター	遺伝診療部	—
四国こどもとおとなの医療センター	遺伝医療センター	近藤朱音、前田和寿、深野智華
聖路加国際病院	遺伝診療部	山中美智子、鈴木美慧
独立行政法人国立病院機構九州医 療センター	遺伝子センター	小川昌宣、鹿田佐知子
国立病院機構南九州病院	小児科	鮫島希代子
兵庫県立尼崎総合医療センター	産婦人科	廣瀬雅哉
国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部	三宅秀彦、浅原哲子、日下部徹、 北誠、飛驒美希、小西陽介
滋賀県立小児保健医療センター	遺伝カウンセリング外来	堀江理恵
医療法人慈桜会瀬戸病院	遺伝診療部／産婦人科	篠塚憲男、山本悠斗
北野病院	乳腺外科、遺伝性疾患サポ ートチーム	高原祥子、吉本有希子、 大瀬戸久美子
国立病院機構東京医療センター	臨床遺伝センター	松永達雄、山澤一樹、植木有紗、 井上沙聡
地方独立行政法人静岡県立病院機 構静岡総合病院	遺伝診療科	臼井健、米本崇子
社会医療法人愛仁会高槻病院	臨床研究センター／ 遺伝医療部門	玉置知子、高畑靖子
川崎市立井田病院	内科	—
愛知県がんセンター中央病院	院長	丹羽康正
国立病院機構名古屋医療センター	遺伝診療科	服部浩佳

〈未登録施設参加者〉

施設名	部門名	参加者名
富士通株式会社	ヘルスケアシステム事業本部 イノベーション推進事業部	宮本青
株式会社エスアールエル	特殊検査部特殊検査J課	中條聖子
株式会社エスアールエル	マーケティング部門販売促進 チーム	堤正好

〈来賓・講演者〉

施設名	部門名	参加者名
厚生労働省	厚生労働省 健康局 がん・疾病 対策課	佐々木昌弘
参議院	参議院議員	薬師寺みちよ
東京大学	人類遺伝学	徳永勝士
京都大学	人間健康科学	奥野恭史

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿（2018年6月1日現在）

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	責任者氏名
北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	060-8638	北海道札幌市北区北15条西7丁目	011-706-6028	011-700-5356	矢部 一郎
札幌医科大学医学部	遺伝医学	060-8556	北海道札幌市中央区南1条西17丁目	011-611-2111 (内)2790,2795	011-688-5354	櫻井 晃洋
旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室	078-8510	北海道旭川市緑が丘東2条1-1-1	0166-68-2870	0166-68-2879	蒔田 芳男
弘前大学医学部附属病院	内分泌内科	036-8562	青森県弘前市在府町5	0172-39-5061	0172-39-5063	大門 眞
秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部	010-8543	秋田県秋田市本道1-1-1	018-884-6159	018-836-2620	高橋 勉
山形大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	990-9585	山形県山形市飯田西2-2-2	023-628-5296 (事務)	023-628-5583	鈴木 民夫
東北大学病院	遺伝子診療部	980-8574	宮城県仙台市青葉区星陵町1-1	022-717-8138	022-717-8142	青木 洋子
岩手医科大学附属病院	臨床遺伝科	020-8505	岩手県盛岡市内丸19-1	019-651-5111 (内8483,2263)	019-903-0171	福島 明宗
福島県立医科大学附属病院	遺伝診療部	960-1295	福島県福島市光が丘1	024-547-1290	024-548-3878	渡邊 尚文
群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部	371-8511	群馬県前橋市昭和町3-39-15	027-220-8122	027-220-8136	小澤 厚志
自治医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	329-0498	栃木県下野市薬師寺3311-1	0285-58-7342	0285-44-4902	岩本 禎彦
獨協医科大学病院	臨床遺伝診療室	321-0293	栃木県下都賀郡壬生町大字北小林880	0282-86-1111	0282-86-6856	菱沼 昭
筑波大学附属病院	遺伝診療グループ	305-8575	茨城県つくば市天王台1-1-1 医学学系棟4B260	029-853-3177/3352	029-853-3333	野口 恵美子
埼玉医科大学病院	難病センター	350-0495	埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷38	049-276-1220	049-276-1790	三村 俊英、 大竹 明
防衛医科大学校		359-8513	埼玉県所沢市並木3-2	04-2995-1687	04-2996-5213	古谷 健一
千葉大学医学部附属病院	遺伝子診療部	260-8677	千葉県千葉市中央区亥鼻1-8-1	043-226-2325	043-226-2325	市川 智彦
日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室	173-8610	東京都板橋区大谷口上町30-1	03-3972-8111	03-5375-8076	中山 智祥
帝京大学医学部	医学部長	173-8605	東京都板橋区加賀2-11-1	03-3964-4163	03-3964-9199	滝川 一
日本医科大学付属病院	遺伝診療科	113-8603	東京都文京区千駄木1-1-5	03-5814-5790	03-5814-8156	渡邊 淳
東京大学医学部附属病院	ゲノム診療部	113-8655	東京都文京区本郷7-3-1	03-5800-9736	03-5800-9807	南学 正臣
東京大学医科学研究所附属病院	ゲノム診療部	108-8639	東京都港区白金台4-6-1	03-6409-2100	03-6409-2101	古川 洋一
東京医科歯科大学	遺伝子診療科	113-8519	東京都文京区湯島1-5-45	03-5803-4724	03-5803-4725	吉田 雅幸
順天堂大学医学部附属順天堂医院	遺伝相談外来	113-8421	東京都文京区本郷3-1-3	03-3813-3111	03-3811-7120	平野 景子
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター	160-8582	東京都新宿区信濃町35	03-5363-3581 (62901)	03-6368-4315	小崎 健次郎
東京医科大学病院	遺伝子診療室	160-0023	東京都新宿区西新宿6-7-1	03-3342-1510	03-5381-6651	河島 尚志
東京女子医科大学	遺伝子医療センター	162-0054	東京都新宿区河田町10-22	03-3353-8111 (内 34236)	03-5269-7689	斎藤 加代子
東京慈恵会医科大学	遺伝子治療研究部	105-8461	東京都港区西新橋3-25-8	03-3433-1111 (内 2385)	03-3433-1230	小林 博司
昭和大学病院	臨床遺伝医療センター	142-8666	東京都品川区旗の台1-5-8	03-3784-8551	03-3784-8355	関沢 明彦
杏林大学医学部付属病院	臨床検査医学	181-8611	東京都三鷹市新川6-20-2	0422-47-5511	0422-79-3471	大西 宏明
東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療室	143-8541	東京都大田区大森西6-11-1	03-3762-4151	03-3765-7671	片桐 由起子
横浜市立大学附属病院	遺伝子診療部	236-0004	神奈川県横浜市金沢区福浦3-9	045-787-2692	045-350-2858	浜之上はるか
聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部	216-8511	神奈川県川崎市宮前区菅生2-16-1	044-977-8111		右田 王介
北里大学病院	遺伝診療部	252-0375	神奈川県相模原市南区北里1-15-1	042-778-7966	042-778-7985	高田 史男
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	259-1193	神奈川県伊勢原市下糟屋143	0463-93-1121 (内)2383	0463-91-4343	和泉 俊一郎
山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	409-3898	山梨県中央市下河東1110	055-273-1111	055-273-6745	中根 貴弥
信州大学医学部附属病院	遺伝子医療研究センター	390-8621	長野県松本市旭3-1-1	0263-37-2618	0263-37-2619	福岡 義光
新潟大学	医歯学総合病院 生命科学医療センター 遺伝子診療部門	951-8520	新潟県新潟市旭町通一番町754	025-227-0847	025-227-0377	中田 光
富山大学附属病院	遺伝子診療部	930-0194	富山県富山市杉谷2630	076-434-7759	076-434-7759	仁井見 英樹

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	責任者氏名
金沢大学附属病院	小児科 神経遺伝外来	920-8641	石川県金沢市宝町13-1	076-265-2313	076-262-1866	黒田 文人
金沢医科大学病院	遺伝子医療センター	920-0293	石川県河北郡内灘町大学1-1	076-286-3511 (内)5173	076-286-2372	新井田 要
福井大学医学部附属病院	遺伝診療部	910-1193	福井県吉田郡永平寺町松岡下合月23-3	0776-61-8357	0776-61-8129	畑 郁江
浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部	431-3192	静岡県浜松市東区半田山1-20-1	053-435-2721	053-435-2096	緒方 勤
岐阜大学医学部附属病院	遺伝子診療部	501-1194	岐阜県岐阜市柳戸1-1	058-230-6000 (内)6386	058-230-6387	深尾 敏幸
名古屋大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	466-8550	愛知県名古屋市中昭和区鶴舞町65	052-741-2111	052-744-2293	尾崎 紀夫
名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	467-8602	愛知県名古屋市長久区瑞穂区瑞穂町字川澄1	052-851-5511	052-842-2269	鈴森 伸宏
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング室	470-1192	愛知県豊明市沓掛町田楽ヶ窪1-98	0562-93-9392	0562-93-8831	倉橋 浩樹
愛知医科大学病院	倫理委員長	480-1195	愛知県長久手市大字岩作字雁又1-1	0561-62-3311	0561-63-3208	山口 悦郎
三重大学医学部附属病院	オーダーメイド医療部	514-8507	三重県津市江戸橋2-174	059-231-5476	059-231-5476	中谷 中
滋賀医科大学医学部附属病院	臨床遺伝相談科	520-2192	滋賀県大津市瀬田月輪町	077-548-2621	077-548-2603	田中 俊宏
奈良県立医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室(NICU)	634-8522	奈良県橿原市四条840	0744-29-8881	0744-24-9222	西久保 敏也
京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部	606-8507	京都府京都市左京区聖護院川原町54	075-751-4350	075-753-4649	平家 俊男
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	602-8566	京都府京都市上京区河原町通広小路上ル梶井町465	075-251-5659	075-251-5659	黒田 純也 (連絡:千代延友裕)
大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	569-8686	大阪府高槻市大学町2-7	072-683-1221	072-683-4810	森脇 真一
大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	565-0871	大阪府吹田市山田丘2-15	06-6879-6558	06-6879-6539	酒井 規夫
大阪市立大学医学部附属病院	小児科	545-8585	大阪府大阪市阿倍野区旭町1-4-3	06-6645-3816	06-6636-8737	新宅 治夫
近畿大学医学部	ゲノム生物学教室	589-8511	大阪府大阪狭山市大野東377-2	072-366-0221		西尾 和人
和歌山県立医科大学附属病院	産科・婦人科	641-8510	和歌山県和歌山市紀三井寺811-1	073-441-0633	073-444-9055	南 佐和子
関西医科大学附属病院	臨床遺伝センター	573-1010	枚方市新町2-5-1	072-804-2517	072-804-2045	塚口 裕康
神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部	650-0017	兵庫県神戸市中央区楠町7-5-2	078-382-6080	078-382-6099	池田 真理子
兵庫医科大学病院	臨床遺伝部	663-8501	兵庫県西宮市武庫川町1-1	0798-45-6346	0798-45-6347	澤井 英明
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科	臨床遺伝子医療学	700-8558	岡山市鹿田町2-5-1	086-235-7436	086-235-7437	豊岡 伸一
川崎医科大学附属病院	遺伝診療部	701-0192	岡山県倉敷市松島577	086-462-1111	086-462-7897	升野 光雄
鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	683-8503	鳥取県米子市西町86	0859-38-6472	0859-38-6470	難波 栄二
島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	693-8501	島根県出雲市塩冶町89-1	0853-20-2220	0853-20-2215	鬼形 和道
広島大学病院	遺伝子診療部	734-8551	広島県広島市南区霞1-2-3	082-257-5210	082-257-5214	小林 正夫
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	755-8505	山口県宇部市南小串1-1-1	0836-22-2337	0836-22-2338	伊藤 浩史
徳島大学病院	臨床遺伝診療部	770-8503	徳島県徳島市蔵本町2-50-1	088-633-9218	088-633-9219	井本 逸勢
愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部	791-0295	愛媛県東温市志津川	089-960-5122 (総務課)	089-960-5131 (総務課)	江口 真理子
高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	783-8505	高知県南国市岡豊町小連185-1	088-888-2139	088-888-2140	杉本 健樹
香川大学医学部附属病院	遺伝子診療部	761-0793	香川県木田郡三木町大字池戸1750-1	087-891-2171	087-891-2172	日下 隆
産業医科大学病院	眼科	807-8555	福岡県北九州市八幡西区医生ヶ丘1-1	093-603-1611		近藤 寛之
九州大学病院	臨床遺伝医療部	812-8582	福岡県福岡市東区馬出3-1-1	092-642-5435	092-642-5435	加藤 聖子 (連絡先:石井加奈子様)
福岡大学病院	遺伝医療室	814-0180	福岡県福岡市城南区七隈7-45-1	092-801-1011	092-863-1970	井上 貴仁
久留米大学病院	遺伝外来	830-0011	福岡県久留米市旭町67	0942-31-7565	0942-38-1792	渡辺 順子
佐賀大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	849-8501	佐賀県佐賀市鍋島5-1-1	0952-34-2260 (直通)	0952-34-2067	副島 英伸
長崎大学病院	遺伝カウンセリング室	852-8501	長崎県長崎市坂本1-7-1	095-819-7363	095-819-7365	増崎 英明
熊本大学医学部附属病院	産科婦人科	860-8556	熊本県熊本市中央区本荘1-1-1	096-344-2111	096-373-5906	大場 隆

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	責任者氏名
大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室	879-5593	大分県由布市挾間町医大ヶ丘1-1	097-549-4411	097-586-5119	井原 健二
宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	889-1692	宮崎県宮崎郡清武町木原5200	0985-85-0988	0985-85-6149	山口 昌俊
鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室	890-8520	鹿児島市桜ヶ丘8-35-1	099-275-5028	099-275-6846	熊本 一朗
琉球大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	903-0215	沖縄県中頭郡西原町字上原207	098-895-3331	098-895-1418	前田 士郎
東北医科薬科大学病院	衛生学・公衆衛生学	981-8558	宮城県仙台市青葉区小松島4-4-1	022-727-0285	022-727-0288	目時 弘仁
国立精神・神経医療研究センター	遺伝カウンセリング室 / DNA 診断治療室	187-8552	東京都小平市小川東町4-1-1	042-341-2711	042-346-1743	後藤 雄一
国立循環器病研究センター	臨床遺伝相談室	565-8565	大阪府吹田市藤白台5-7-1	06-6833-5012 (代表)		根木 玲子
国立国際医療研究センター	遺伝子診断治療開発研究部	162-8655	東京都新宿区戸山1-21-1	03-3202-7181	03-3202-7364	加藤 規弘
国立成育医療研究センター	遺伝診療科	157-8535	東京都世田谷区大蔵2-10-1	03-3416-0181	03-5494-7909	小崎 里華
国立長寿医療研究センター	メディカルゲノムセンター	474-8511	愛知県大府市森岡町7-430	0562-46-2311	0562-46-8594	新飯田 俊平
国立がん研究センター 東病院	先端医療科	277-8577	千葉県柏市柏の葉6-5-1	04-7133-1111	04-7131-4724	古川 孝広
国立がん研究センター 中央病院	遺伝子診療部門	104-0045	東京都中央区築地5-1-1	03-3542-2511	03-3541-2685	吉田 輝彦
埼玉県立小児医療センター	遺伝科	330-8777	埼玉県さいたま市中央区新都心1-2	048-601-2200	048-601-2249	大橋 博文
千葉県こども病院	代謝科	266-0007	千葉県緑区辺田町579-1	043-292-2111	043-292-3815	村山 圭
神奈川県立こども医療センター	小児科（遺伝科）	232-8555	神奈川県横浜市内南区六ツ川2-138-4	045-711-2351	045-721-3324	黒澤 健司
公立学校共済組合近畿中央病院	遺伝子診療センター	664-8533	兵庫県伊丹市車塚3-1	072-781-3712	072-779-1567	上道 知之
社会医療法人 母恋 天使病院	臨床遺伝診療室	065-8611	北海道札幌市東区北12条東3-1-1	011-711-0101	011-751-1708	外木 秀文
聖隷浜松病院	臨床遺伝センター	430-8558	静岡県浜松市中区住吉2-12-12	053-474-2222	053-471-6050	内山 剛
独立行政法人国立病院機構新潟病院	内科	945-8585	新潟県柏崎市赤坂町3-52	0257-22-2126	0257-24-9812	小澤 哲夫
東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科	183-8561	東京都府中市武蔵台2-8-29	042-300-5111		吉橋 博史
がん・感染症センター都立駒込病院	遺伝性乳がん・卵巣がん カウンセリング外来	113-8677	東京都文京区本駒込三丁目18番22号	03-3823-2101	03-3824-1552	有賀 智之
大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部	534-0021	大阪府都島区都島本通2丁目13番22号	06-6929-1221	06-6929-1090	依藤 亨
国立病院機構 医王病院	第一診療部	920-0192	石川県金沢市岩出町二73-1	076-258-1180	076-258-6719	高橋 和也
名古屋市立西部医療センター	遺伝診療部	462-8508	名古屋市北区平手町1-1-1	052-991-8121	052-916-2038	濱嶋 直樹
四国こどもとおとなの医療センター	遺伝医療センター	765-8507	香川県善通寺市仙遊町2-1-1	0877-62-1000	0877-62-6311	前田 和寿
聖路加国際病院	遺伝診療部	104-8560	東京都中央区明石町9-1	03-5550-2412	03-3541-1156	山中 美智子
独立行政法人国立病院機構九州医療センター	遺伝子センター	810-8563	福岡市中央区地行浜1丁目8-1	092-852-0700	092-847-8802	河内 茂人
国立病院機構南九州病院	遺伝カウンセリング室	899-5293	始良市加治木町木田1882	0995-62-2121	0995-63-1807	有里 敬代
兵庫県立尼崎総合医療センター	遺伝診療センター	660-8550	尼崎市東難波町2丁目17-77	06-6480-7000	06-6480-7001	廣瀬 雅哉
国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部	612-8555	京都市伏見区深草向畑町1	075-641-9161	075-645-2781	浅原 哲子
滋賀県立小児保健医療センター	遺伝カウンセリング外来	524-0022	滋賀県守山市守山5-7-30	077-582-6200	077-582-6304	堀江 理恵
医療法人 慈桜会 瀬戸病院	遺伝診療部	359-1128	埼玉県所沢市金山町8-6	04-2922-0221	04-2922-9800	篠塚 憲男
北野病院	プレストセンター乳腺外科	530-8480	大阪府大阪市北区扇町2-4-20	06-6312-1221	06-6312-8867	山内 清明
国立病院機構東京医療センター	臨床遺伝センター	152-8902	東京都目黒区東が丘2-5-1	03-3411-0111 (内線 6526)	03-3411-0185	松永 達雄
静岡県立総合病院	遺伝診療科	420-8527	静岡県静岡市葵区北安東4-27-1	075-247-6111	075-247-6140	白井 健
社会医療法人愛仁会 高槻病院	臨床研究センター 遺伝医療部門	569-1192	大阪府高槻市古曽部町1-3-13	072-681-3801 (代表)	072-682-3834 (代表)	玉置 知子
川崎市立井田病院	家族性腫瘍相談外来	211-0035	神奈川県川崎市中原区井田2-27-1	044-766-2188	044-788-0231	麻薙 美香
愛知県がんセンター中央病院	遺伝性腫瘍カンファレンス	464-8681	愛知県名古屋市中区三の丸1番1	052-762-6111 (代)	052-751-6948	丹羽 康正
国立病院機構名古屋医療センター	遺伝診療科	460-0001	愛知県名古屋市中区三の丸4-1-1	052-951-1111 (代)	052-963-5503	服部 浩佳

第 16 回全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）

大会長：黒澤 健司（神奈川県立こども医療センター）

開催期日：2018 年 10 月 13 日（土）～ 14 日（日）

開催会場：パシフィコ横浜・ワークピア横浜