第 16 回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2018 年 10 月 13 日（土）－ 14 日（日）

開催場所：パシフィコ横浜（13 日）、
ワークピア横浜（14 日）

報告書

平成 30 年（2018 年）

主　　催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：福嶋義光）

大 会 長：黒澤　健司（神奈川県立こども医療センター　遺伝科）

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

協　　力：公益財団法人 横浜観光コンベンション・ビューロー

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：
（2019 年 6 月まで）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

（2019 年 7 月から）株式会社 成進社印刷
〒 390-0815 長野県松本市深志 2-8-13
TEL：0263-32-2301, FAX：0263-36-4691, E-mail：zeniden@seisin.cc

第 16 回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期日：2018 年 10 月 13 日（土）－ 14 日（日）

開催場所：パシフィコ横浜（13 日）、
ワークピア横浜（14 日）

報告書

平成 30 年（2018 年）

主　　催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：福嶋義光）

大 会 長：黒澤　健司（神奈川県立こども医療センター　遺伝科）

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

協　　力：公益財団法人 横浜観光コンベンション・ビューロー

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：
（2019 年 6 月まで）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

（2019 年 7 月から）株式会社 成進社印刷
〒 390-0815 長野県松本市深志 2-8-13
TEL：0263-32-2301, FAX：0263-36-4691, E-mail：zeniden@seisin.cc

目　次

全国遺伝子医療部門連絡会議　出席状況 …… 1
第 16 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　黒澤健司）…… 5
主催施設代表挨拶（理事長　康井制洋）…… 5
講演 1:「ゲノム医療実現推進に関する情報の整理」
堤　正好（エスアールエル）…… 7
講演 2:「遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンス（実装と人材育成）」
古庄知己（信州大学）…… 19
講演 3:「がんのクリニカルシークエンス（実装と人材育成）」
豊岡伸一（岡山大学）…… 31
特別講演 :「遺伝学的検査の精度管理のあり方（研究目的を含む）」
野坂佳伸（厚生労働省医政局総務課）…… 38
意見交換会 …… 46

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) がんゲノム医療と遺伝子医療部門
平沢晃（岡山大学）…… 61
(2) 遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンスの全国展開
古庄知己（信州大学）…… 66
(3) IF/SF のあつかい方，バリアントの評価
井本逸勢（愛知県がんセンター）…… 72
(4) 遺伝医療のファカルティデベロップメント
岩崎直子（東京女子医科大学）…… 77
(5) 出生前診断に関する各施設での課題・展望
浜之上はるか（横浜市立大学）…… 87
(6) 継続性のある遺伝子医療構築に向けた人材育成
三宅秀彦（お茶の水女子大学）…… 93

総合討論 …… 107
第 16 回全国遺伝子医療部門連絡会議　参加者名簿 …… 153
維持機関会員施設名簿 …… 159
全国遺伝子医療部門連絡会議　会則 …… 162
役員（2018-2019 年度、2019-2020 年度）…… 164
第 17 回全国遺伝子医療部門連絡会議　開催予定 …… 164

全国遺伝子医療部門連絡会議出席状況

		第16回 神奈川こども医療センター 黒澤（横浜）
大学病院（医育機関）	臨床遺伝専門医研修施設	63施設 214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	○	◎3
旭川医科大学病院	○	◎
弘前大学医学部附属病院		委任状
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	○	◎5
岩手医科大学附属病院	○	◎1
福島県立医科大学附属病院	○	◎
群馬大学医学部附属病院	○	欠席
自治医科大学附属病院	○	◎
獨協医科大学病院	○	◎2
筑波大学附属病院	○	◎2
埼玉医科大学病院		◎1
防衛医科大学校		欠席
千葉大学医学部附属病院	○	◎6
日本大学医学部附属板橋病院	○	◎1
帝京大学医学部		◎
日本医科大学付属病院	○	欠席
東京大学医学部附属病院	○	欠席
東京大学医科学研究所附属病院	○	欠席
東京医科歯科大学	○	◎4
順天堂大学医学部附属順天堂医院	○	◎5
慶應義塾大学	○	欠席
東京医科大学病院	○	欠席
東京女子医科大学	○	◎11
東京慈恵会医科大学	○	◎7
昭和大学病院	○	◎4
杏林大学医学部付属病院		◎1
東邦大学医療センター大森病院	○	◎3
横浜市立大学附属病院	○	◎4
聖マリアンナ医科大学病院	○	◎1
北里大学病院	○	◎8
東海大学医学部付属病院	○	◎1
山梨大学医学部附属病院	○	欠席
信州大学医学部附属病院	○	◎11
新潟大学医歯学総合病院	○	◎2
富山大学附属病院		◎
金沢大学医学部附属病院		◎1
金沢医科大学病院	○	◎
福井大学医学部附属病院	○	◎1
浜松医科大学医学部附属病院	○	◎2
岐阜大学医学部附属病院	○	◎2
名古屋大学医学部附属病院	○	◎2
名古屋市立大学病院	○	◎1

藤田保健衛生大学病院	○	◎10
愛知医科大学病院		欠席
三重大学医学部附属病院	○	◎1
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	○	欠席
京都大学医学部附属病院	○	◎18
京都府立医科大学附属病院	○	◎4
大阪医科大学附属病院	○	欠席
大阪大学医学部附属病院	○	◎4
大阪市立大学医学部附属病院	○	◎
近畿大学医学部		◎1
和歌山県立医科大学附属病院		◎
関西医科大学附属枚方病院		◎1
神戸大学医学部附属病院	○	欠席
兵庫医科大学病院	○	◎2
岡山大学大学院医歯薬学総合研究科	○	◎2
川崎医科大学附属病院		◎2
鳥取大学医学部附属病院	○	◎3
島根大学医学部附属病院	○	◎
広島大学病院	○	◎1
山口大学医学部附属病院	○	◎
徳島大学病院	○	◎1
愛媛大学医学部附属病院	○	◎3
高知大学医学部附属病院	○	欠席
香川大学医学部附属病院		◎
産業医科大学病院		委任状
九州大学病院	○	◎
福岡大学病院	○	委任状
久留米大学病院	○	欠席
佐賀大学医学部附属病院	○	◎
長崎大学病院	○	欠席
熊本大学医学部附属病院	○	◎1
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	○	欠席
琉球大学医学部附属病院	○	◎1
東北医科薬科大学		◎1

国立高度医療機関	臨床遺伝専門医研修施設	4施設 6名
国立精神・神経医療研究センター	○	◎
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	○	欠席
国立成育医療研究センター	○	欠席
国立長寿医療研究センター		◎1
国立がん研究センター　東病院		◎
国立がん研究センター　中央病院		欠席

維持機関会員登録したその他の病院	臨床遺伝専門医研修施設	14施設 46名
群馬県立小児医療センター		欠席
埼玉県立小児医療センター	○	欠席
千葉県こども病院	○	欠席
神奈川県立こども医療センター	○	◎9*当番施設

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		欠席
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		◎1
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、1
四国おとなとこどもの医療センター	○	◎
聖路加国際病院	○	委任状、2
独立行政法人国立病院機構九州医療センター		欠席
国立病院機構　南九州病院		委任状、2
兵庫県立尼崎総合医療センター	○	欠席
国立病院機構　京都医療センター	○	◎3
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		◎2
北野病院		◎1
国立病院機構東京医療センター	○	◎8
静岡県立総合病院		欠席
社会医療法人　愛仁会　高槻病院	○	欠席
川崎市立井田病院		欠席
愛知県がんセンター中央病院		欠席
国立病院機構名古屋医療センター		◎

その他の参加者（その他の病院・大学・企業 等）	10名

総参加者数	276名

第 16 回　全国遺伝子医療部門連絡会議

大 会 長：黒澤　健司（神奈川県立こども医療センター 遺伝科）
開催期日：2018 年 10 月 13 日(土)～14 日(日)
開催場所：パシフィコ横浜（13 日）＜http://www.pacifico.co.jp/＞
　　ワークピア横浜（14 日）＜http://workpia.or.jp/＞

プログラム　（敬称略）

◆ 2018 年 10 月 13 日(土)：パシフィコ横浜

17：00-17：10　開会，主催施設挨拶

17：10-18：40　講演 1：堤　正好（エスアールエル）
「ゲノム医療実現推進に関する情報の整理」
講演 2：古庄知己（信州大学）
「遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンス（実装と人材育成）」
講演 3：豊岡伸一（岡山大学）
「がんのクリニカルシークエンス（実装と人材育成）」

18：50-19：40　特別講演：野坂佳伸（厚生労働省医政局総務課）
「遺伝学的検査の精度管理のあり方（研究目的を含む）」

19：40-20：00　意見交換

◆ 2018 年 10 月 14 日(日)：ワークピア横浜

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）がんゲノム医療と遺伝子医療部門	平沢　晃
2）遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンスの全国展開	古庄知己
3）IF/SF のあつかい方、バリアントの評価	井本逸勢
4）遺伝医療のファカルティディベロップメント	岩崎直子
5）出生前診断に関する各施設での課題・展望	浜之上はるか
6）継続性のある遺伝子医療構築に向けた人材育成	三宅秀彦

11：45-12：45　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，黒澤健司）
（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 16 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：黒澤　健司（地方独立行政法人神奈川県立病院機構
神奈川県立こども医療センター）

このたびは、第13回全国遺伝子医療部門連絡会議に御参加いただき誠に有難うございます。今回の大会長を務めさせていただきます神奈川県立こども医療センター遺伝科の黒澤です。神奈川県内の施設が主管となる会は、北里大学、横浜市立大学についで3回目となり、神奈川県での開催は初めてとなります。さらに、大学アカデミア以外の施設が主管をさせていただくことは、今回の開催が初めてとなり、大変名誉なことと受け留めています。手前味噌ではありますが、日本で最初に「遺伝科」を標榜した診療科として、遺伝医療の新しい課題にどう取り組むべきか、試行錯誤を繰り返している毎日であります。

神奈川県は、現在、未病というコンセプトをもとに、新しい医療の形を模索しています。この未病こそゲノム医療が切り開く新しい医療の形なのかもしれません。こうした時期に、ここ神奈川県に各地域の遺伝医療の代表機関スタッフのかたがたにお集まりいただき、さまざまな課題について討議いただくことは、大変有意義なことと思っています。2日間の活発なご討議をお願いします。そして、その討議が、形となって、国を動かす、社会を動かす大きな力となることを心から願っています。

どうぞ宜しくお願い致します。

主催施設代表挨拶：康井　制洋（地方独立行政法人神奈川県立病院機構理事長）

第16回全国遺伝子医療部門連絡会議をこども医療センターが主管として開催するにあたり、神奈川県立病院機構を代表してご挨拶申し上げます。

今回、第16回会議開催のお話をいただき、大変名誉なことと受け留めています。これまでの主催施設を拝見すると、多くが大学医学部、ないしは医科大学で、地方自治体の医療機関が主催することは神奈川県が最初となることを知りました。神奈川県は以前より未病をスローガンに、予防医療の推進を目標の一つに掲げています。遺伝医療はこの未病の医療体系の一つに入るものとも考えられます。さらに、神奈川県には、遺伝学の知識と経験、実績のある大学、医療機関が多く、神奈川県立こども医療センターもその一つに数えられます。遺伝医療の先端的地域として、この会議を開催する機会をいただいたことは大変有意義なことと考えています。

私自身は小児の循環器が専門で、形態学が中心となる医療に長らく従事していました。診断治療の技術の進歩は目覚ましいのですが、やはり形態を中心とし、医療スタッフが直接かかわる医療であることに違いはありません。しかし、遺伝医療は大きく変貌を遂げています。かつての染色体の時代が懐かしくもあります。ゲノムの網羅的な解析から得られる膨大なデータをもとに、個人個人の健康を考える時代がもうすぐやってくるものと推測しています。データ解析が大きな割合を占める医療になりつつあります。今後はさらに、その延長と

して人工知能 AI が診断を下すことになるのかもしれません。事実、がんゲノム医療ではこの AI を積極的に診断に取り込むことを目指しています。そういう時代にあっても、遺伝病の患者家族に寄り添う医療は、こども医療センター設立のときから変わらないものと信じています。最先端を取り込みながらも、温かみのある医療を神奈川県は目指しています。神奈川県には多くの遺伝学に関する研究機関が集中するだけでなく、特に川崎地区には、再生医療の産業化拠点としてライフイノベーションセンターの整備も進めています。開発研究から事業への橋渡しに積極的に取り組んでいます。こうした神奈川県という場所で、是非とも活発な討議をしていただき、新しい遺伝医療を描いていただければ幸いと思っています。2 日間、どうぞ宜しくお願い致します。

第 16 回全国遺伝子医療部門連絡会議

講演要旨

講演 1：「ゲノム医療実現推進に関する情報の整理」

堤　正好（エスアールエル）

講演 2：「遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンス（実装と人材育成）」

古庄知己（信州大学）

講演 3：「がんのクリニカルシークエンス（実装と人材育成）」

豊岡伸一（岡山大学）

特別講演：「遺伝学的検査の精度管理のあり方（研究目的を含む）」

野坂佳伸（厚生労働省医政局総務課）

講演１　ゲノム医療実現推進に関する情報の整理

堤　正好（株式会社エスアールエル）

1. はじめに
2. 遺伝子関連検査・染色体検査の実施状況
3. ゲノム医療に関わる様々な動向
   1）健康・医療戦略からゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォースまで
   2）ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース
   3）個人情報保護法改正と遺伝情報
   4）遺伝子関連検査の質保証
   5）疾患分野別の動向　①難病　②がん
4. 医療法の改正と検体検査の精度管理
5. アカデミアの動向

はじめに

今回ゲノム医療を進めるに際して関連する様々な情報を整理してみました。なお、本整理は、個人的視点によるものであることをご了解ください。現在のゲノム医療を考える際には、次世代 DNA シークエンサー（Next Generation Sequencer：NGS）をはじめとする技術的進歩を抜きに語ることはできません。この図は、全ゲノム解析コストがここ数年で格段に低価格となったことを示す図ですが、重要なことは、破線で示した価格がどれほど高騰したかについては誰も示してこなかったことが問題だと思います。すなわち、「解析コスト」が非常に安くなったが、逆に「解釈コスト」は格段に高騰したということの意味を考えるべきだと思います。（スライド 2）

2. 遺伝子関連検査・染色体検査の実施状況

遺伝子関連検査・染色体検査の実施状況については、日本衛生検査所協会（以下、日衛協と略す）が 2000（平成 12）年の第 1 回アンケート調査の実施以来、隔年で継続して実施しています。2017（平成 29）年 11 月に日衛協加盟 90 社を対象に、2016（平成 28）年 4 月 1 日から平成 29 年 3 月 31 日までを調査対象期間として実施した第 9 回遺伝子・染色体検査アンケート調査から、全体の概要と「日衛協倫理指針」の対象となる遺伝学的検査（生殖細胞系列の遺伝子検査）と染色体検査の受託状況を示しました。遺伝学的検査に関しては、2016 年の実績では初めて 10000 件を超えて実施されていることがわかります。（スライド 3〜7）

3. ゲノム医療に関わる様々な動向

1）健康・医療戦略から「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」まで

まず、2014（平成 26）年に内閣総理大臣を本部長とする「健康・医療戦略推進本部」が設置され、公表された「健康・医療戦略」（2014（平成 26）年 7 月）では、ゲノム医療の実現に向けた基盤の整備や取り組みの推進が掲げられました。そして、その実現のために「ゲノム医療実現推進協議会」（2015（平成 27）年 2 月）が設置され、その後のゲノム医療の推

進等のグランドデザインとなる「中間とりまとめ」(2015（平成 27）年 7 月）が公表されました。(スライド 8～13)

また､｢日本再興戦略｣改定 2015(平成 27 年 6 月 30 日)の二．戦略市場創造プラン テーマ 1:国民の「健康寿命」の延伸　(3) 新たに講ずべき具体的施策　には「⑨信頼性の確保されたゲノム医療の実現等に向けた取組の推進」が示されています。(スライド 9)

２)「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」

前記 1)「中間とりまとめ」に示された課題の具体的対応を検討するために「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」(2015（平成 27）年 11 月）(以下 TF と略す)が設置され、①改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱いについて、②「ゲノム医療」等の質の確保について、③「ゲノム医療」等の実現・発展のための社会環境整備、の三つの領域についての課題の抽出と今後の対応方針の検討を行い、「意見とりまとめ」(2016（平成 28）年 10 月）を公表しました。(スライド 14～16)

3) 個人情報保護法改正と遺伝情報

改正個人情報保護法との関係においては、新たに、個人識別符号、要配慮個人情報、匿名加工情報（費識別加工情報）の用語が定義され､新たに示された個人識別符号の定義により、これまでの連結不可能匿名化されたゲノム情報であっても個人情報にあたる場合があるとの点については注意が必要となりました（スライド 22)。(スライド 17～22)

4) 遺伝子関連検査の質保証

TF「意見とりまとめ」(2016（平成 28）年 10 月）において、遺伝子関連検査の質保証に関しては、ISO15189、CAP、CLIA など海外の認定制度が示されるとともに（スライド 25、26)､日本臨床検査標準協議会 (JCCLS) 遺伝子関連検査標準化専門委員会が取りまとめた「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」(2011（平成 23）年 6 月）を基本とすることが示され（スライド 27 から 29)､その後､｢社会保障審議会医療部会」(2017（平成 29）年 1 月）において遺伝子関連検査を含む臨床検査全体の質保証について検討が行われ（スライド 45)、医療法および臨床検査技師法等の改正へとつながりました。なお、これら法律の改正に伴う検体検査の質保証に関しては、「検体検査の精度管理等に関する検討会」(2017（平成 29）年 10 月）が設置され（スライド 49)、遺伝子関連検査・染色体検査を含む「検体検査の精度管理等に関する検討会とりまとめ」(2018（平成 30）年 3 月）(スライド 56～60）が公表されました。

5) 疾患分野別の動向（難病とがん）

①難病の遺伝医療

疾患分野別の動向としては、希少疾患を含む難病関係の取り組みとしては、2015（平成 27）年に「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法）が施行されことを受けて、2016（平成 28）年 10 月には厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会（スライド 30、31)から｢難病の医療提供体制の在り方について｣(報告書)が公表されました｡保険適用となった遺伝学的検査（D006 － 4）につきましては、2016 年 4 月時点で保険適用となった項目を記載したもので、右列　エ　は難病関係で新たに保険適用されたもので、これらのうち太字個所は、日本衛生検査所協会加盟施設で遺伝学的検査として受託可能対象を示しており、検

査センター５社（SRL、BML、LSI、ファルコ、保健科学）の集計結果です。この時点では、受託できていない検査が多数あることがわかります（スライド 32）。

難病の診断に関わる遺伝学的検査の実施の枠組みとしては、「遺伝学的検査の実施に関する指針」が公表されています。この指針は、平成 27 年度に難病対策課を交えて、4 団体【（公社）日本小児科学会　（一社）日本神経学会（一社）日本人類遺伝学会（一社）日本衛生検査所協会 】で検討しました。基本的にアカデミアで実施される遺伝学的検査を想定し、分析的妥当性を担保するために、検査実施施設、検査の質保証、検査従事者の水準・資格について、求められる要件を整理するとともに、衛生検査所に遺伝学的検査を外部委託する場合の要件も明らかにしたものです（スライド 33）。なお、遺伝子関連検査の質保証に関しては、JCCLS（日本臨床検査標準協議会）から「遺伝子関連検査に関する日本版ベストプラクティス・ガイドライン」（平成 23 年 6 月）が公表されています。また、各種遺伝学的検査に用いられる血液等の検体の取扱いについては、JCCLS から「遺伝子関連検査 検体品質管理マニュアル」（承認文書）（平成 23 年 12 月）が公表されています（スライド 33）。なお、本指針には、研究室において実施されている遺伝学的検査の SOP を作成するための書式の例が様式 1 として示されています。

②がんのゲノム医療

がんゲノム医療の実装に関しては、「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」において検討を進めるとともに（スライド 35）、「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」（平成 29 年 3 月）が設置され、（2017（平成 29）年 6 月）に「「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会　報告書～国民参加型がんゲノム医療の構築に向けて～」が公表されました（スライド 38～43）。なお、これらに先立つ 2016 年 12 月 27 日は、がんゲノム医療のキックオフの会の位置づけと考えられる「～がんとの闘いに終止符を打つ～がんゲノム医療フォーラム 2016」が開催されています（スライド 36、37）。なお、第 3 期がん対策推進基計画の 2. がん医療の充実の項には、（1）がんゲノム医療　と明記されています（スライド 44）。

4. 医療法の改正と検体検査の精度管理

1）「医療法等の一部を改正する法律」の概要

「医療法等の一部を改正する法律」（以下「改正法」という）は、平成 29 年 6 月 7 日衆議院本会議において可決され、6 月 14 日付に公布、その後順次施行されることとなりました。なお、「医療法等の一部を改正する法律」には、医療法等と示されているが、その理由は、1）医療法の一部改正、2）臨床検査技師等に関する法律の一部改正（以下「技師法」という）、3）良質な医療を提供する体制の確立を図るための医療法等の一部を改正する法律（平成 18 年法律 第 84 号）の一部改正が含まれているためです。

今回の法改正の主旨は、「安全で適切な医療提供の確保を推進するため、検体検査の精度の確保、特定機能病院の管理及び運営に関する体制の強化、医療に関する広告規制の見直し、持分の定めのない医療法人への移行計画認定制度の延長等の措置を講ずる」こととされ、前述の法改正の概要（スライド 46）示したように、特に「1. 検体検査の精度の確保（医療法、臨床検査技師等に関する法律）ゲノム医療の実用化に向けた遺伝子関連検査の精度の確保等に取り組む必要があるため、以下を実施　（1）医療機関、衛生検査所等の医療機関が検体検

査業務を委託する者の精度管理の基準の明確化、(2) 医療技術の進歩に合わせて検体検査の分類を柔軟に見直すため、検査の分類を厚生労働省令で定めることを規定。」と示された点が重要です。なお、これら精度管理の重要性や検体検査の分類の見直しに関する諸事項は、TF「意見とりまとめ」(2016（平成 28）年 10 月）（スライド 18）がベースとなっています。

TF「意見とりまとめ」(2014（平成 26）年 10 月 19 日）では、検体検査の実施主体は、医療機関、委託事業者（医療機関内；ブランチラボ)、委託事業者（衛生検査所）であるが、これまでの規制では不備であることが示されていました。また、「遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドライン等、諸外国と同様の水準を満たすことが必要であり、（中略）法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していく必要がある。」と示され、さらに検体検査の分類を厚生労働省令で定めることも示されており、その後に医療法の改正、臨床検査技師等に関する法律の改正が必要であることが示されています（スライド 45～47)。

5. アカデミアの動向

アカデミアの動向としては、ゲノム医療に関わる各種課題に対して以下のような規程、ガイドライン、提言等が公表されています。

がんゲノム医療分野では、日本病理学会から、2016（平成 28）年 3 月に「ゲノム研究用病理組織検体取扱い規程」が、2017（平成 29）年 9 月には「ゲノム診療用病理組織検体取扱い規程」が公表されました。さらにこれら規程に密接に関連して、2017（平成 29）年 10 月には日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会合同で「次世代シークエンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドライン」（第 1.0 版）が公表されました。

さらに、近年の次世代シークエンサー（NGS）によるゲノム解析技術の進展を受けて、2017（平成 29）年 11 月には日本臨床検査医学会から「ゲノム医療における検体検査の品質確保に関する提言（がんゲノム医療推進を踏まえて)」が公表されました。また、2018（平成 30）年 3 月には、「日本医療研究開発機構（Japan Agency for Medical Research and Development ：AMED)」の研究事業「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」班（研究開発代表者：京都大学小杉眞司）からは「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」が公表され、難病等の遺伝学的検査の分野においては、2017（平成 29）年 11 月に日本人類遺伝学会から「次世代シークエンサーを用いた網羅的遺伝学的検査に関する提言」が公表されました。

なお、これら関連動向に関しては、日本臨床検査医学会　遺伝子委員会のサイトに整理しましたので、ご参照ください。

https://www.jslm.org/committees/gene/index.html

以上、今回は「ゲノム医療実現推進に関する情報の整理」として関連動向を紹介させていただきました。なお、これら現在のゲノム医療に関わる動向は、様々な取り組みが、一気にかつ多方面で進められており、全体像を正確に理解することが非常に難しい状況にあると思われますが、常にそのような状況を意識したうえで、ゲノム医療の進むべき方向を冷静に見ていく必要があると考えています。

第16回全国遺伝子医療部門連絡会議

「ゲノム医療実現推進に関する情報の整理」

日時：2018年10月13日（土）　17:10～18:50
場所：パシフィコ横浜

堤　正好　（株式会社エスアールエル）
（日本人類遺伝学会　遺伝学的検査委員会
・ 保険委員会・薬理遺伝学委員会　委員）

1

2

遺伝子関連検査・染色体検査の実施状況

2016年度受託実績

日本衛生検査所協会（日衛協）
第9回受託状況アンケート

3

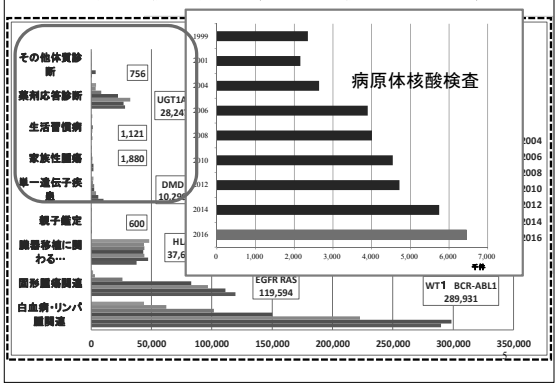
遺伝子関連検査・染色体検査実施状況

アンケート回答社数　90社/118社
回答率:76．3　%

遺伝子・染色体検査の受託/実施割合		
(1)	遺伝子・染色体検査を受託している施設	61社/90社（67.8%）
(2)	受託後自施設で実施している施設	32社/61社（52.5%）
(3)	受託後国内の他社に再外注している	52社/61社（85.2%）
(4)	受託後国外の他社に再外注している	13社/61社（21.3%）

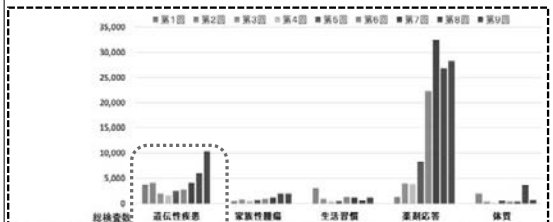
4

登録衛生検査所　遺伝子関連検査受託数推移



5

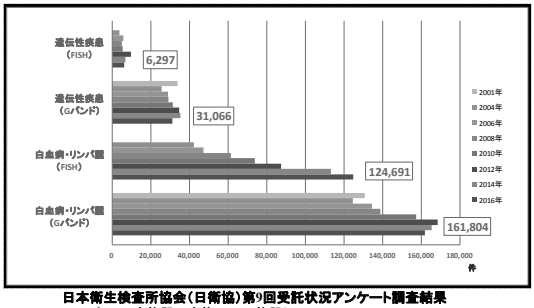
「日衛協倫理指針」対象　遺伝学的検査



	総検査数	遺伝性疾患	家族性腫瘍	生活習慣	薬剤応答	体質
第1回（1999年）	3,766	3,766	未実施	未実施	未実施	未実施
第2回（2001年）	10,670	4,082	440	3,040	1,193	1,915
第3回（2004年）	7,834	1,884	799	871	3,995	305
第4回（2006年）	6,343	1,600	391	335	3,847	170
第5回（2008年）	12,245	2,447	678	398	8,252	460
第6回（2010年）	27,258	2,645	873	1,222	22,232	286
第7回（2012年）	39,021	4,080	1,106	1,115	32,398	322
第8回（2014年）	39,070	6,059	1,862	606	26,848	3,695
第9回（2016年）	42,303	10,299	1,880	1,121	28,247	756

6

日本衛生検査所協会　アンケート調査
登録衛生検査所　染色体検査受託数推移

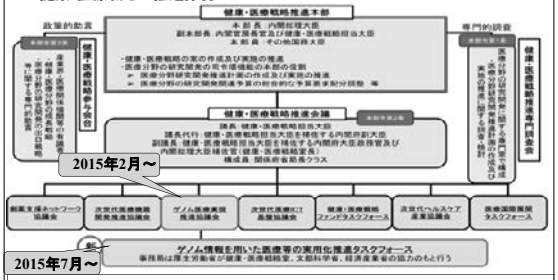


日本衛生検査所協会（日衛協）第9回受託状況アンケート調査結果
(2016年　；　自施設で実施　32/90施設)
http://www.jrcla.or.jp/info/info/info_124.html

7

健康・医療戦略　平成26年（2014年）7月

〈健康・医療戦略の推進体制〉



第1回「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース　」資料1　（27．11．17）
【参考2】「ゲノム医療実現推進協議会」及び「ゲノム情報を用いた医療等の実用化 推進タスクフォース」

○平成27年2月～7月　平成28年8月～　「ゲノム医療実現推進協議会」
○平成27年11月～平成28年7月まで「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース(TF)」

8

「日本再興戦略」改訂 2015
- 未来への投資・生産性革命 - 平成 27 年6月 30 日
（平成27年第87回社会保障審議会医療保険部会　参考資料2）

二. 戦略市場創造プラン
テーマ1：国民の「健康寿命」の延伸
（3）新たに講ずべき具体的施策

⑨信頼性の確保されたゲノム医療の実現等に向けた取組の推進

遺伝子・ゲノム解析技術の進歩により、遺伝学的検査が実施されていること等を踏まえ、医療における遺伝子情報の実利用（発症予測、予防、診断、最適な薬剤投与量の決定、新たな薬剤の開 発等）に向けた諸課題について検討を進め、個々人の体質や病状 に適した「ゲノム医療」の実現に向けた取組を推進する。

また、消費者向け遺伝子検査ビジネスについては、科学的根拠に基づいた情報提供、検査の質の確保及び個人情報の保護を図るなど、健全な発展を図る。

9

「ゲノム医療実現推進協議会」　2015年

10

第6回　ゲノム医療実現推進協議会　資料2　（28. 11. 14）（2016年）

【参考3】ゲノム医療実現推進協議会の進め方に関する整理

Ⅰ. 中間とりまとめに掲げられた項目

1. 総論：前提として解決すべき事項

⑨ ゲノム医療実現に向けた段階的な推進すべき対象疾患の設定

2. 各論

1）医療実践に資する課題

- ① 国内における品質・精度管理の基準設定（CLIA,CAP,ISO等）等の必要性に関する検討及びIVDTに関する検討
- ② 体細胞オミックス検査の実臨床開発（臨床研究又は発生研究所等）の推進
- ③ ゲノム解析に基る高い専門性を有する解釈の整備（求められる資格、養成方法等を検討）
- ④ 遺伝カウンセリング体制の整備、長期的所見等への対応に関する検討
- ⑤ 臨床検査等（病理医、一般臨床医含む）に対する教育、研修
- ⑥ 基礎研究段階、データ取得段階から臨床までのステップ及びそれぞれのプロジェクトにおける多岐にわたる専門的人材の育成・取得のための新しいキャリアパスの創設等の推進
- ⑦ 遺伝カウンセリング体制の整備、長期的所見等への対応に関する検討
- ⑧ 検査検査の検査項目数の充実及び技術開発のため、先進国間でのカ

2）研究に関する課題

A.研究内容

- ⑨ 各種オミックス情報の臨床的な解釈（高総だったアノテーション）
- ⑩ 各種オミックス情報の臨床的な解釈に資するエビデンスの整備
- ⑪ 疾患予測に向け、ゲノム情報等を用いた海外等調査等の推進
- ⑫ 大分野別の品質（医療、病理、感染症検査、医薬等）の標準化
- ⑬ 基礎研究の成果をゲノム医療に関連する臨床の整備
- ⑭ バイオバンクを研究基盤・連携のハブとして再構築：貯める試行でなく、活用されるバンク
- ⑮ 研究における組織的なゲノム情報等のデータシェアリングに関する検討
- ⑯ 関連する取組との有機的連携

2）研究に関する課題

B.基盤整備

- ⑦ ゲノム情報等の付随した品質の正確な臨床・臨診情報の包括的な管理・利用に関するインフラ整備
- ⑧ 必要なコンピューターリソースの整備
- ⑨ 正確な臨床、臨診情報が付加され、かつ品質の確保された生体試料を供用できる体制整備
- ⑩ 正確で効率的な臨床情報の集合による新たな試み（臨床等分野の番号等）の導入及び全的資料（レセプト、臨診情報、介護保険等）の活用についての検討
- ⑪ 必要な臨床情報の同定、標準化されたデータの収集・利用

3）社会的視点に関する課題　A.倫理的、法的、社会的課題への対応及びルールの整備

- ⑧ 国際研究中断後における過去検査値の利活用するとの長期に関するルール作り
- ⑨ 説明会の新設に留意しつつ、プロジェクト間、産業利用等も考慮したインフォームドコンセントに関するルール作り
- ⑩ 関連指針との整備

B.広報・普及啓発に関する対応

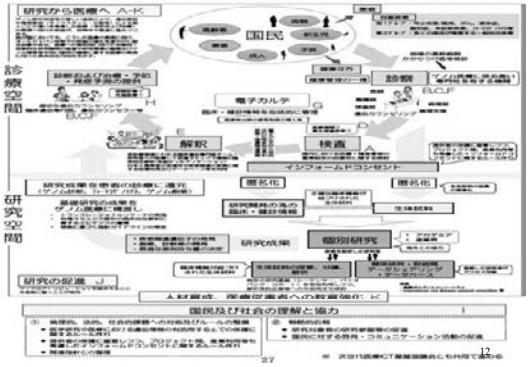
- ⑨ 研究対象者の研究参画等の促進
- ⑩ 国民に対する啓発・コミュニケーション活動の促進

Ⅱ. 中間とりまとめ以外の項目

- 差別防止を含めたゲノム医療の推進を図る仕組みを検討してはどうか。

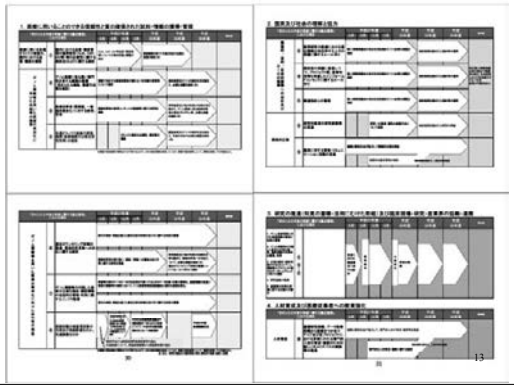
11

ゲノム医療実現に向けた診療・研究体制（概念図）



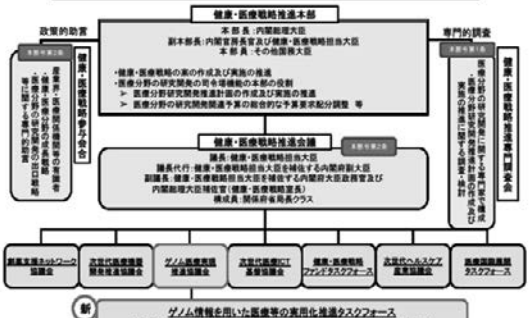
12

別紙２．　求められる具体的な取組に関する工程表



13

健康・医療戦略の推進体制



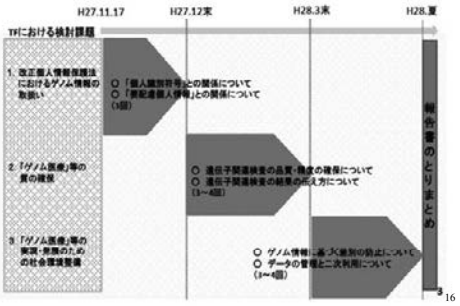
2015年11月～

14

2015年

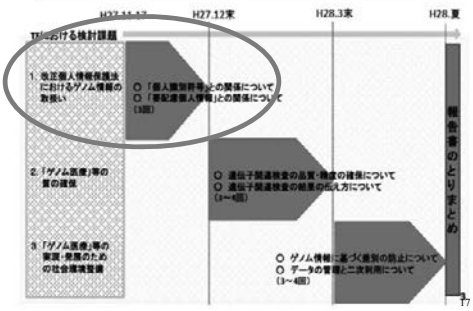
「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進TF
における当面の検討の進め方（案）



16

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進TF における当面の検討の進め方（案）



17

ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について（意見とりまとめ）　2016年

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース（平成28年10月19日）

目次

Ⅰ．はじめに 1
Ⅱ．改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱いについて 3
　1．改正個人情報保護法における「ゲノムデータ」等の取扱い ..3
　2．改正個人情報保護法での新たな位置づけを踏まえ、検討すべき事項 ..8
Ⅲ．「ゲノム医療」等の質の確保について 10
　1．ゲノム医療の実現に向けて取り組むべき課題 10
　（1）遺伝子関連検査の品質・精度の確保 11
　（2）患者・家族への情報提供 12
　（3）ゲノム医療に従事する者の育成 14
　（4）ゲノム情報を用いた新たな製品及び技術の保険導入 16
　（5）ゲノム医療の提供体制について 18
　2．消費者向け遺伝子検査ビジネスについて 20
Ⅳ．「ゲノム医療」等の実現・発展のための社会環境整備 24
　ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース構成員....27
別紙1.....28
別紙2.....29
別紙3.....30
別紙4.....31
別紙5.....32

18

「個人情報保護法改正と医学研究関連倫理指針の見直しについて」

人を対象とする医学系研究に関する倫理指針
（平成29年改正：個人情報保護法等の改正に見直し）
平成29年2月

厚生労働省　医政局　研究開発課
配布資料より引用

19

改正個情法で新たに追加された用語

用語	取り扱いの概要
個人識別符号	個人情報として取り扱う必要がある
要配慮個人情報	個人情報として求められる順守事項に加え、さらに上乗せの順守事項が求められる
匿名加工情報 (非識別加工情報)	個人情報として求められる順守事項は求められないが、別に定められた順守事項が求められる ・作成時の公表 ・識別行為の禁止　等

20

（参考）個人識別符号

○個人情報の保護に関する法律施行令（抜粋）

次に掲げる身体の特徴のいずれかを電子計算機の用に供するために変換した文字、番号、記号その他の符号であって、特定の個人を識別するに足りるものとして個人情報保護委員会規則で定める基準に適合するもの

イ 細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名ＤＮＡ）を構成する塩基の配列
ロ 顔の骨格及び皮膚の色並びに目、鼻、口その他の顔の部位の位置及び形状によって定まる容貌
ハ 虹彩の表面の紋状により形成される線状の模様
ニ 発声の際の声帯の振動、声門の開閉並びに声道の形状及びその変化
ホ 歩行の際の姿勢及び両腕の動作、歩幅その他の歩行の態様
ヘ 手のひら又は手の甲若しくは指の皮下の静脈の分岐及び端点によって定まるその静脈の形状
ト 指紋又は掌紋

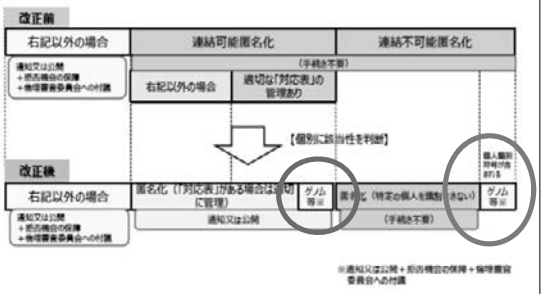
○個人情報の保護に関する法律についてのガイドライン（通則編）（抜粋）

「イ 細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列」に該当することとなるものは次のとおりである。

イ 細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列
　ゲノムデータ（細胞から採取されたデオキシリボ核酸（別名DNA）を構成する塩基の配列を文字列で表記したもの）のうち、全核ゲノムシークエンスデータ、全エクソームシークエンスデータ、全ゲノム一塩基多型（single nucleotide polymorphism：SNP）データ、互いに独立な40箇所以上のSNPから構成されるシークエンスデータ、9座位以上の4塩基単位の繰り返し配列（short tandem repeat：STR）等の遺伝型情報により本人を認証することができるようにしたもの

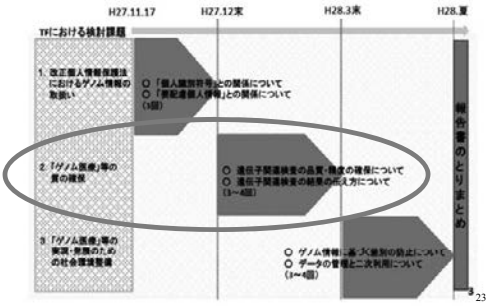
21

既存試料・情報の他機関への提供における匿名化の考え方（イメージ）（改正前後での対比関係）



22

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進TF における当面の検討の進め方（案）



23

ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について（意見とりまとめ）

目次 ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース（平成28年10月19日）

Ⅰ．はじめに 1
Ⅱ．改正個人情報保護法におけるゲノム情報の取扱いについて 3
　1．改正個人情報保護法における「ゲノムデータ」等の取扱い ..3
　2．改正個人情報保護法での新たな位置づけを踏まえ、検討すべき事項 ..8
Ⅲ．「ゲノム医療」等の質の確保について 10
　1．ゲノム医療の実現に向けて取り組むべき課題 10
　（1）遺伝子関連検査の品質・精度の確保 11
　（2）患者・家族への情報提供 12
　（3）ゲノム医療に従事する者の育成 14
　（4）ゲノム情報を用いた新たな製品及び技術の保険導入 16
　（5）ゲノム医療の提供体制について 18
　2．消費者向け遺伝子検査ビジネスについて 20
Ⅳ．「ゲノム医療」等の実現・発展のための社会環境整備 24
　ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース構成員....27
別紙1.....28
別紙2.....29
別紙3.....30
別紙4.....31
別紙5.....32

24

第3回 ゲノム医療等事業検討会
平成28年2月19日
参考資料2

国際的な認定・認証制度の概要

ゲノム医療推進に向けた試験的運用・調査
国立研究開発法人 日本医療研究開発機構

25

AMEDの「ゲノム医療推進に向けた試験的運用・調査」事業にて（株）三菱総合研究所作成

認定・認証制度の概要

※本資料は調査継続中につき暫定版

	ISO 15189	CLIA	CAP LAP
目的	・臨床検査室が自発的に品質マネジメントシステムの向上と検査に関する能力の評価をすること ・検査室の運営、機材管理、監査機関に対し、臨床検査室の能力の表示をすること	・臨床検査の質を保証すること ・連邦政府のメディケアまたはメディケイド制度でのお金を使う検査室などが要件として、CLIA認証の取得することを（§493.1, §493.1777）	・検査、標本管理と臨床検査の結果報告事項に対する検査室について、臨床検査サービスの質を向上させることで、検査の信頼性の向上をすること
設立の経緯	・臨床検査室の品質と能力に関する国際基準を提供するために、ISO（国際標準化機構：International Organization for Standardization）が作成した国際規格 ・ISO初の「プロセス」ベースのISO「試験所および校正機関の能力に関する一般要求事項」は、ISO/IEC17025:2005（「品質マネジメントシステム－要求事項」をベースとし、臨床検査室の品質と能力に関する特定要求事項を追加するものとして、ISO/IEC17025の専門家集団のCTCにより作成） ・ISO「検査室の要件」の最初である ・欧州や豊州中で国の規格としてISO 15189の採用を推進している	・CLIA法（臨床検査室改善法：Clinical Laboratory Improvement Amendments）は1988年に米国連邦政府が法制化した制度	・CAP（米国病理学会：College of American Pathologists）は、1946年に設立され、品質マネジメントシステムツールの開発、標準文書類および教育等をさまざまな事業としている ・CAPは臨床検査認証評価プログラム（以下CAPサーベイ）および臨床検査室認定プログラム（以下LAP）を実施 ・LAPはCAPサーベイは、CAPにより指定されている世界最大規模の国際的な規格等を用いて、ピア（同業者）による評価プログラムである ・LAPはCAPサーベイを実施していることを含め、臨床検査室の教育サービスや認定検査室を運営するCAPの基の管理プログラムのことをいう
認定機関	・国際認証機関（IAC）が認証機関（日本においては、この認証機関に基づき、日本適合性認定協会（JAB）が臨床検査室の審査・認定を実施）	・HHS（米国保健福祉省：U.S. Department of Health and Human Services）に属する組織Centers for Medicare & Medicaid Services（CMS）またはCMSが認定した非政府機関（AABB、ASA（American Osteopathic Association）等） ・点検対象部位によっては顕微鏡が用いない・画像分析がある	・米国病理学会（CAP）

1. http://www.cap.org/ShowProperty?nodePath=%2UCAPCon%20Contribution%20Pilot%20Project%20History.pdf

26

※本資料は調査継続中につき暫定版

対応方針（案）

（論点）
・遺伝子関連検査の品質・精度を確保する上で、どのような基準・質保証体制が必要か。
・各遺伝子関連検査において、求められる基準・質保証体制に違いはあるか。

○ 遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティスガイドラインの要求水準が必要であると考えられ、タスクフォースでの議論を踏まえ、今後、具体的な方策等を検討・策定していくこととする。

○ また、この際、遺伝子関連検査については、病原体遺伝子検査（病原体核酸検査）、ヒト体細胞遺伝子検査、ヒト遺伝学的検査に分類されるが、日本版ベストプラクティスガイドラインでは、3つの検査について、共通した基準・質保証体制が示されていることにも留意する。
なお、ヒト遺伝学的検査については、特にセンシティブな情報であることから、質保証体制以外の検査情報の取扱や結果の伝え方について、特別な配慮が必要である。

27 7

Ⅲ.「ゲノム医療」等の質の確保について

（1）遺伝子関連検査の品質・精度の確保

○遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドライン等、諸外国と同様の水準を満　たすことが必要であり、厚生労働省においては関係者の意見等を踏まえつ　っ、法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していく必要がある。

（2）患者・家族への情報提供

○ゲノム情報を用いた医療の普及に当たっては、遺伝子関連検査（特に遺伝学的検査）の実施に際して、患者やその家族等に対して必要とされる説明事項や留意事項を明確化し、医師等に対して周知が行われる必要がある。その際、以下の視点を踏まえるとともに、現在、研究事業として取り組まれている偶発的所見への対応や血縁者に対する具体的な情報提供内容についても盛り込まれる必要がある。

➢遺伝学的検査に際しては、検査前に遺伝カウンセリングを実施し、検査の意義や遺伝情報の特性など、患者等に対して丁寧な説明を行い十分な理解を得た上で、検査を行うか否かの決定を支援し、検査を実施する場合には、実施に関する同意を取得すること。

28

遺伝子関連検査に関する
日本版ベストプラクティス・ガイドライン 解説版を発行

平成28年3月　刊行

遺伝子関連検査に関する
日本版ベストプラクティス・ガイドライン
解説版

目　次

29

Ⅲ.「ゲノム医療」等の質の確保について ……10
　1．ゲノム医療の実現に向けて取り組むべき課題 ……10
　（5）ゲノム医療の提供体制について ……18

(5)ゲノム医療の提供体制について　B　難病

○難病等の患者を正しい診断につなげるため、これら難治性疾患実用化研究事業等による成果を参考にしつつ、地域の医療機関から遺伝子関連検査を実施する医療機関に患者を紹介する仕組みや検査を実施する必要のある対象患者の絞り込みの手法の確立、遺伝子関連検査に係る品質・精度の確保の必要がある。また、患者に検査や診断の内容を正しく理解してもらうため、検査前後の説明の体制や手法を確立する必要がある。なお、既知の成果だけでなく、難病等の診断に関する遺伝子関連検査とその実施体制、有効な治療に繋げるためのゲノム情報解析に基づいた治療法の選択、新規治療法の開発等についての研究を更に推進し、臨床への還元を加速化する　必要がある。

○こうした状況を参考にしつつ、難病等に対する具体的なゲノム医療の提供体制については、 専門的な診断や遺伝カウンセリング等を必要とする患者数や質の高い人材等のリソースを　勘案し、難病等の診断に関する遺伝子関連検査の実施体制も踏まえ、ゲノム医療提供体　制の構築を進める必要がある。具体的な役割や機能については、

「厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会」等において更なる検討　を進める。

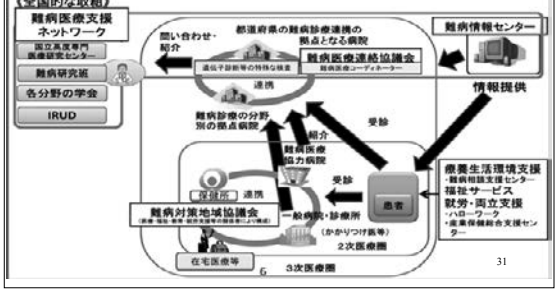
➢ **「難病の医療提供体制の在り方について」（報告書）（2016年10月21日）**
「厚生科学審議会疾病対策部会難病対策委員会」
http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi/shingi-kousei.html?tid=127746

30

第46回難病対策委員会（平成28年1月27日）　資料1－1

【参考2】「難病の医療提供体制の在り方について」（平成28年10月21日）における難病医療支援ネットワークのイメージ

○　できる限り早期に正しい診断ができる体制。



31

D006－4　遺伝学的検査　受託可能対象（日衛協集計）

D006－4 遺伝学的検査				
	検査	実施料	検査項目	検査方法
ア. ディシジン用検査プラストクフォー	3000	1)ALDOA遺伝子	MLPA	
ベッター前腕プラストクフォー	3000	1)ALDOA遺伝子	MLPA	
筋萎縮性側索硬化症遺伝子スクフォー	3000	筋萎縮性側索硬化症（SOD1遺伝子）	PCR	
全身型重症筋無力症遺伝子	3000			–
家族性アミロイドポーラス	3000	TTR遺伝子変異検査（トランスサイレチン遺伝子変異検査）	ダイレクトシークエンス法	
先天性QT延長症候群	3000			–
遺伝性不整脈症	3000			–
イ. パンヌクリン遺	3000	MT遺伝子DNA修復関連遺伝子	PCR	
非家族性乳癌遺伝	3000	APC遺伝子DNA修復関連遺伝子	PCR法	
網膜芽細胞腫	3000	–	–	–
甲状腺髄様癌	3000	RET遺伝子変異 多発性内分泌腫瘍症2型（MEN2）遺伝子変異検査	ダイレクトシークエンス法	
ウ. ファニルケトン尿症	3000			–
ホーフルシロップ尿症	3000	–	–	–
ホモシンスタン尿症	3000	–	–	–
アルカリン血症（11型）	3000			–
アルキプロン尿症	3000			–
メチルマロン酸血症	3000			–
プロピオン酸血症	3000			–
イソ酪酸血症	3000			–
メチルクロトニルグリシン尿症	3000			–
HMG血症	3000			–
長鎖ヒドロキシラーゼ欠損症	3000	–		–
グルタル酸血症1型	3000	–		–
MCAD欠損症	3000	–		–
LCAD欠損症	3000	–		–
MTP/LCHAD欠損症	3000	–		–
SCPT欠損症	3000	–		–
筋強直性ジストロフィー	3000	DM キナーゼ DMK GTG反復回数検査	サザンハイブリダイゼーション	
脊髄性筋萎縮症	3000			
先天性筋ジストロフィー	3000	–		–
先天性筋無力症	3000	–		–
先天性筋萎縮	3000	先天性筋萎縮の遺伝子診断	MLPA法＋Sanger法	
ロイスデーン症候群	3000	–		–

エ. 神経筋萎縮症	3000		–	–
先天性筋無力症候群	3000		–	–
ライソゾーム病				
（ムコ多糖症（I型、II型、IIIA型、IIIB型、IIIC型、IIID型）、ムコリピドーシス（II型、III型）、ムコリピドーシス（IV型）、ガングリオシドーシス（GM1型）、ガングリオシドーシス（GM2型）、ファブリ病、ゴシェ病、ポンペ病、ニーマン・ピック病、ファブリ病及びポンペ病を除く）	3000			
ガラクトース血症	3000			
筋強性筋萎縮症	3000			
ハンチントン病遺伝子変異検査	3000			
脊髄小脳変性症	3000			
ドーパ反応性ジストニア	3000			
ミトコンドリア病	3000			
クレーン症候群	3000			
アペール症候群	3000			
クルゾン症候群	3000			
アンジェルマン症候群	3000		–	–
ウィリアムズ・ランング症候群	3000		–	–
プラダー・ウィリ症候群	**3000**	**プラダー・ウィリ症候群（15番染色体）**		**FISH法**
		Prader-Willi/Angelman 染色体領域遺伝子解析（PLL-SNPRT法）		
1p36欠失症候群	**3000**	**1p36欠失 遺伝子プローブ検査法**		**FISH法**
4p-欠失症候群	**3000**	**4p欠失 Wolf-Hirschhorn症候群**		**FISH法**
5p-欠失症候群	**3000**	**5p欠失 遺伝子プローブ検査法**		**FISH法**
第11番染色体短腕領域遺伝子変異（ベックウィズ・ヴィデマン症候群）	3000			
第15番染色体長腕領域遺伝子変異（ベックウィズ・ヴィデマン症候群）	3000			
アンジェルマン症候群	**3000**	**アンジェルマン症候群（15番染色体）**		**FISH法**
		Prader-Willi/Angelman 染色体領域遺伝子解析（PLL-SNPRT法）		
ミトコンドリア遺伝子変異検査	3000			
1p36欠失症候群	3000	1p36欠失 FISH法		FISH法
4p欠失症候群	3000			
5p欠失症候群	3000	5p欠失症候群		
第11番染色体短腕領域遺伝子変異（ベックウィズ・ヴィデマン症候群）	3000			
第15番染色体長腕領域遺伝子変異（ベックウィズ・ヴィデマン症候群）	3000			
先天性筋無力症候群	3000			
先天性筋無力症候群	3000			
先天性筋無力症候群

「遺伝学的検査の実施に関する指針」平成28年4月1日
（公社）日本小児科学会 （一社）日本神経学会（一社）日本人類遺伝学会 （一社）日本衛生検査所協会

分析的妥当性 検査法が確立しており、臨床有用性が明確になされていること	検査実施施設について	（A）保険医療機関に求められる要件	①かつつの ①判定を行う党任者として ・指病指定法または小児慢性特定疾病指定医であり、指定施設及び小児慢性特定疾病のうち単一遺伝子疾患の検査を実施医療機関で過去5年に10件以上実施した者 ②当該検査実施医療機関内の臨床遺伝専門等常勤の臨床検査技師が配置されている専門とCCに定める資格者が適切な施設の下で検査を実施できる体制であること。 ただし、検査の一部について、(ハ)または(ロ)を満たす施設にのみ委託してもよい。	
		（B）衛生検査所に求められる要件	・「遺伝子関連検査の質保証に関する要件」に準ずる（日本衛生検査所協会品質管理検査実施基準委員会）	
	検査の質保証について	検査導入時に求められる検査項目	・個別方法毎に資格センプルの解析を1年に1回施行すること。解析システムの一部を変更した場合等にはその都度実施すること。（評価1）	（評価1）各少遺伝性疾患の分子遺伝学的検査を実施する際のベストプラクティス・ガイドライン（p7～）を参照
		検査実施時の機能管理に求められる要件	・当施設において様式1に記載する項目を含む標準検査手順書（SOP）を作成していること。（様式1） ・検査を依頼する医療機関は、検査を実施する施設に当該検査の結果報告予定日を確認し、診断書に記載すること	（様式1）すでに各種総合学的検査を実施している他生検査所作成のSOPを参考
		検体の品質管理・保管に求められる要件	・当該検査に合わせた検体を適正な保存条件を守り、保管すること。（評価2） ・検査の実施、検査結果の取得等に関する判定の取得については、「臨床における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を参照すること。（個別検査所を除く） ・当該検査の質保証と検査の対象となっている疾患の研究の促進のため、国立生病遺伝研究所等等の主任研究者と協議を図ること。（個別検査所を除く）	（評価2） 遺伝子関連検査検体品質管理マニュアル（p20～）から抜粋
	検査従事者の水準・資格について	実施担当者に求められる要件	・医師 または ・臨床検査技師 または ・(ハ)～(ロ)の要件を満たす者のもとで3年以上の経験のある者	

遺伝子関連検査の品質・精度の確保に関して求められる水準。

33

様式１
検査マニュアル

サンガー法　変異解析

（医療機関名）
1．定義
○○遺伝子の○○における変異の有無をダイレクトシーケンス法にて解析を行う。
○○の診断及び、同様な症状を特徴とする疾患との鑑別に有用とされる。
2．臨床的意義
3．測定方法
3.1　方法名　　ダイレクトシーケンス法
3.2　測定原理
シーケンス原理にはダイターミネーター法を使用し、4 種類の蛍光色素で標識されたサンプルを、オートシーケンサーを使用してキャピラリー電気泳動する。それぞれの蛍光は4 つのスペクトルチャンネルにて検出され、得られた生データを解析することによって塩基配列が決定される。
3.3　基準値
(1) 基準値
(2) 設定根拠
4．検査材料に関して
4.1　検査材料及び必要量
血液(EDTA - 2Na 加)　　○ ml
4.2　採決及び保存条件
(1) 採取条件
血液：EDTA - 2Na 入り真空採血管（容器A）
(2) 保存条件
4℃（冷蔵）保存

5．測定機器

No	機器名	型式	製造者名
例	サーマルサイクラー	Gene Amp PCR System 9700	ライフテクノロジーズ
1			
2			
3			

6．測定試薬

No	試薬名	試薬製造者名	試薬販売者名
例	BigDye Terminator Cycle Sequencing Ready Reaction	ライフテクノロジーズ	ライフテクノロジーズ
1			
2			
3			

7．測定手順

＊ 試料（血液）の採取	
➢ DNA 抽出	
➢ PCR	
➢ オートシーケンサー	
➢ 判定	
➢ 報告	

もしくは
手順1、○○○○○
手順2、○○○○○
手順3、○○○○○
手順4、○○○○○
手順5、○○○○○
手順6、判定
手順7　報告

8．参考文献

34

Ⅲ．「ゲノム医療」等の質の確保について 10
１．ゲノム医療の実現に向けて取り組むべき課題 10
（５）ゲノム医療の提供体制について 18

（5）ゲノム医療の提供体制について

A　がん

○がんのゲノム医療の提供体制については、海外の取組を参考にしつつ、 地域でがん医療を担う医療機関と、高度な技術（検査・解析・解釈等）を要 するゲノム医療を担う医療機関の果たすべき役割や機能に留意してゲノム 医療提供体制の構築を進める必要がある。具体的な役割や機能について は、**「がん診療提供体制のあり方に関する検討会」**等において更 なる検討を行う。

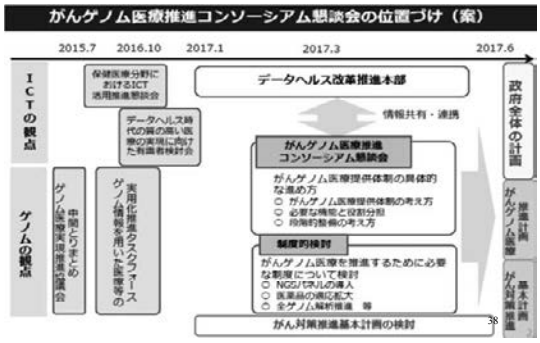
●第61回がん対策推進協議会（平成28年10月26日）
http://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000141116.html
➢資料8　がん診療提供体制のあり方に関する検討会における議論の整理

35

36

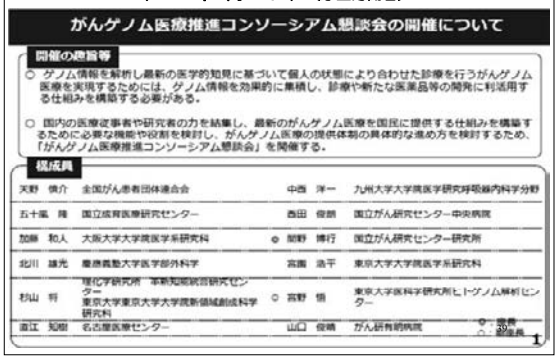
37

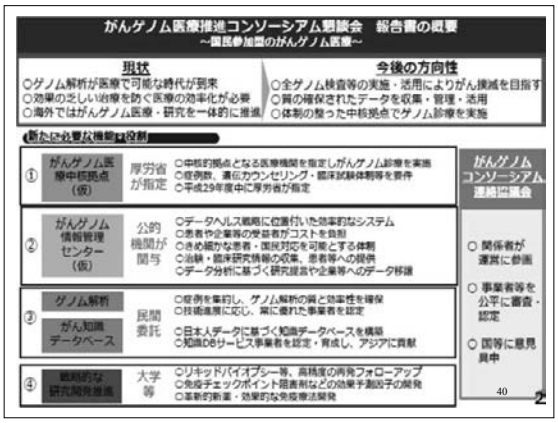
第1回　がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会
（資料１）2017年3月27日

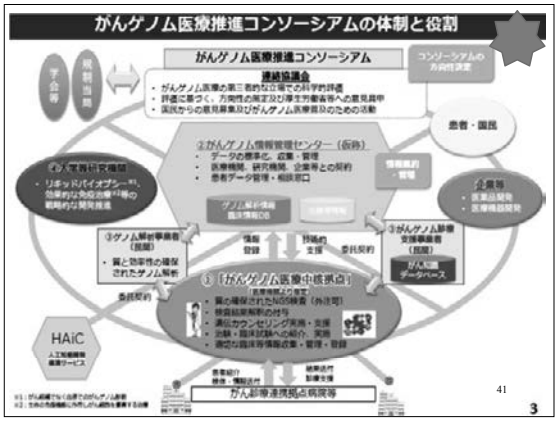


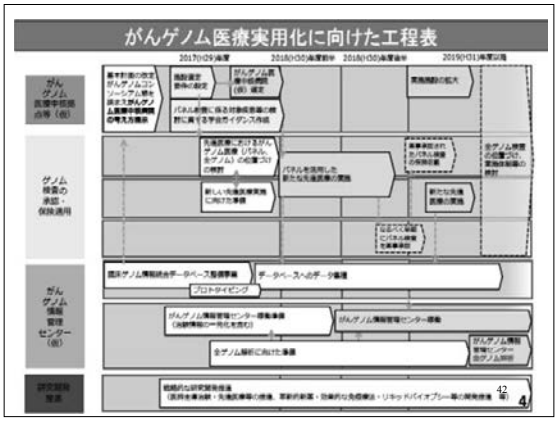
38

がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書概要
（2017年6月27日）（厚生労働省）





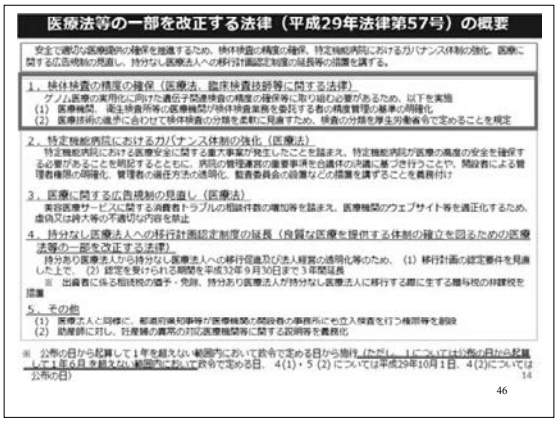

がんゲノム医療推進コンソーシアムの体制と役割
がんゲノム医療推進コンソーシアム
連絡協議会
患者・国民
がんゲノム情報管理センター（仮称）
がんゲノム医療中核拠点
がん診療連携拠点病院等
HAiC
3


がんゲノム医療実用化に向けた工程表
がんゲノム医療中核拠点等（仮）
ゲノム検査の承認・保険適用
がんゲノム情報管理センター（仮）
研究開発推進
4

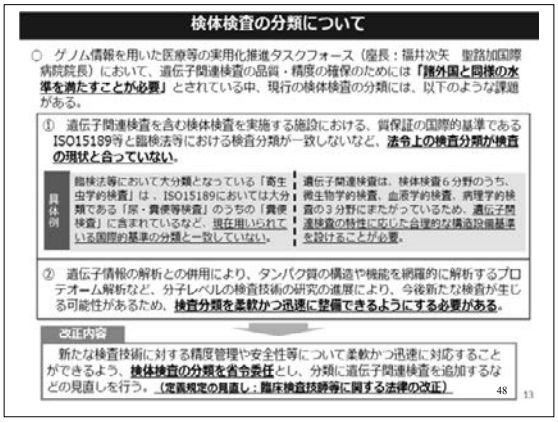
2018年1月15日　読売新聞夕刊
「がんゲノム」100病院検討
18年度から全国で診療体制整備

第3期がん対策推進基本計画（案）（概要）
第1　全体目標
第2　分野別施策
1. がん予防
2. がん医療の充実
3. がんとの共生
4. これらを支える基盤の整備
第3　がん対策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項

社会保障審議会医療部会
医療法の改正！
【参考1】　検体検査の品質・精度管理について
第50回　社会保障審議会医療部会　資料2より　29．1．18
ゲノム医療タスクフォース意見とりまとめ
対応方針
7


医療法等の一部を改正する法律（平成29年法律第57号）の概要
1．検体検査の精度の確保（医療法、臨床検査技師等に関する法律）
2．特定機能病院におけるガバナンス体制の強化（医療法）
3．医療に関する広告規制の見直し（医療法）
4．持分なし医療法人への移行計画認定制度の延長（良質な医療を提供する体制の確立を図るための医療法等の一部を改正する法律）
5．その他
46

検体検査の品質・精度管理について
改正内容
47


検体検査の分類について
改正内容
48

「検体検査の精度管理等に関する検討会」
2017年10月27日～

第１回検体検査の精度管理等に関する検討会
資料１

検体検査の精度管理等の
現状について（総論）

1

49

第１回 検体検査の精度管理等に関する検討会
（平成29 年10 月27 日(金)）

50

参考資料

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォースからの提言

ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について
（平成28年10月19日　意見とりまとめ）（抜粋）

Ⅱ．「ゲノム医療」等の質の確保について
１．ゲノム医療の実現に向けて取り組むべき課題
（１）遺伝子関連検査の品質・精度の確保

遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドライン等、諸外国と同様の水準を満たすことが必要であり、厚生労働省においては関係者の意見等を踏まえつつ、法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していく必要がある。

海外の状況

国際的な外部認証制度の中に遺伝子関連検査の規定が含まれていることに加え、独自の規定を設けている国もあった。

（出典）平成27年度　国内外における遺伝子診療の実態調査報告書（AMED）

	適用法令等	品質・精度管理に関する要件
米国	・臨床検査改善修法（CLIA）	・検査施設の認証 ・精度設備、人的要件、精度管理等
英国	・国の指針のみ	・人材、検体、品質マネジメント（検査施設の認定に移行中）
仏国	・公衆衛生法	・遺伝子関連検査の人的要件の規定（検査施設の認定に移行中）
独国	・ヒト遺伝子的診断に関する法律 ・医師会ガイドライン	・検査施設の認定 ・人材、検体、品質マネジメント

19

51

第4回検体検査の精度管理等に関する検討会

第4回検体検査の精度管理等に関する検討会　資料4
平成30年1月29日

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度
の確保について

1

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度の確保について（主な論点）

今回、主にご審議いただきたい点

論点1　責任者の設置関連
① 精度管理を含めた責任者の必置について、検査全体の責任者との兼任は認めるか。
② 責任者に求められるは相応の経験と資質はどのようなものか。

論点2　内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検、適切な研修の実施
① 内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検について、ある医療機関において、遺伝子関連検査を行う場合はその他の検査についても義務とすべきか、遺伝子関連検査だけ義務化されるのか。

論点3　検査施設の第三者認定
① 検査施設の第三者認定については、どのような基準、規格への適合性を認定すべきか。
② 第三者認定を取得する場合は、遺伝子関連検査の部分だけでよいか。
③ 第三者認定取得義務の例外についてはどのようにすべきか。

3

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度の確保について（論点３）

検査施設の第三者認定

研究班報告書概要

【検査施設の第三者認定】
遺伝子関連検査・染色体検査における品質・精度に係る基準について、原則として、検査施設の第三者認定等高い基準を要件にすべきである。一方、実際の運用において、簡素なもの、測定及び解析までが薬事承認された一連の試薬・装置で実施されるものなどあり、検査施設の第三者認定等高い基準の適用外の範囲を明確にすべきでもあり、以下の条件を全て満たすもののみを行う場合については不要とすべきである。
① 検査検体が病理検体でないこと、
② 単一の核酸配列を検査の対象としていること（ただし、シークエンシング法を除く。）、
③ 測定及び結果報告が一連の薬事承認された試薬、装置で構成されるシステムで実施されること、

<検査施設の第三者認定不要の場合（①～③の全てを満たす場合）>

①検体について
病理検体
血液検体　粘膜、が液等その他検体

②検査対象の核酸配列について
単一の核酸配列のみを検査対象
遺伝子
遺伝子
すべての核酸配列を検査対象

③測定方法等について

扱う検体について病理検体を扱わない場合

単一の核酸配列のみを検査対象とする。ただし、シークエンシング法のように核酸配列全てを解析した後に単一の配列のみを対象とする場合は単一の核酸配列を対象としているものとみなさない。

測定～結果報告までが自動化されている装置を用いる場合。

6

54

遺伝子関連検査・染色体検査の品質・精度の確保について（論点３）

検査施設の第三者認定

論点３
① 検査施設の第三者認定については、どのような基準、規格への適合性を認定すべきか。
② 第三者認定を取得する場合は、遺伝子関連検査の部分だけでよいか。
③ 第三者認定取得義務の例外についてはどのようにすべきか。

考え方
① 例えば、診療報酬における『国際標準検査管理加算』では、ISO15189の認定を以て加算対象としている。その他、米国病理学会の認定するCAP、米国臨床検査改善法（CLIA）が認定される。
② 遺伝子関連検査のみで認定を受けられるのであれば、問題ないと考えられる。
③ 厚労科研報告書のとおり、①病理検体でないこと、②単一の核酸配列を検査の対象としていること（ただし、シークエンシング法を除く。）　③測定及び結果報告が薬事承認された試薬、装置で構成されるシステムで実施されることの３つの条件を満たすのであれば、第三者認定の取得は不要としてよいか。

検査施設の第三者認定に係る基準案
遺伝子関連検査を行う場合、遺伝子関連検査を行う検査施設が第三者認定を取得するものとする。（検査検体の採取に高い技術を要さず（＝病理検体を用いる遺伝子検査を行う場合は検査施設の第三者認定はマストになるということを意図したものであるが、表現については専門家に確認予定。）、限定的な核酸配列の検査を対象とし、自動化された検査機器で検査する場合を除く。）

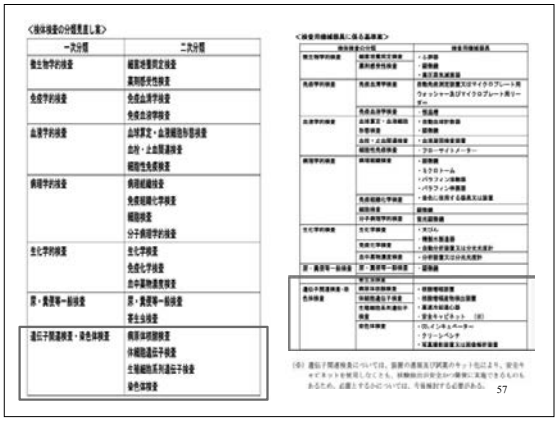
7

55

検体検査の精度管理等に関する検討会
とりまとめ

平成３０年３月

56



〈検体検査の分類見直し案〉

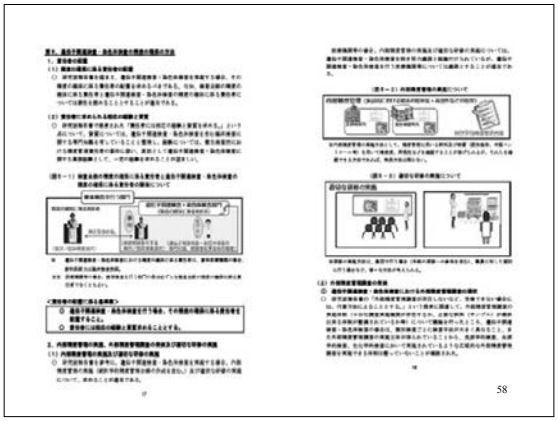
一次分類	二次分類
微生物学的検査	細菌検査関連検査 真菌感染性検査
免疫学的検査	免疫血清学検査 免疫血漿学検査
血液学的検査	血球算定・血液凝固検査検査 血液・血液関連検査 細胞性免疫検査
病理学的検査	病理組織検査 免疫組織化学検査 細胞検査 分子病理学的検査
生化学的検査	生化学検査 免疫化学検査 血中薬物濃度検査
尿・糞便等一般検査	尿・糞便等一般検査 寄生虫検査
遺伝子関連検査・染色体検査	病原体検査検査 体細胞遺伝子検査 生殖細胞系列遺伝子検査 染色体検査

〈検査用機械器具に係る基準案〉

検査検査分類		検査用機械器具
微生物学的検査	細菌検査関連検査	・ふ卵器
	真菌感染性検査	・顕微鏡 ・真菌培養装置
免疫学的検査	免疫血清学検査	自動免疫測定装置又はマイクロプレート用ウェッシャー及びマイクロプレート用リーダー
	免疫血漿学検査	・恒温槽
血液学的検査	血球算定・血液凝固	・自動血球計数器
	血液検査	・顕微鏡
	血液・血球関連検査	・血液凝固測定装置
	細胞性免疫検査	・フローサイトメーター
病理学的検査	病理組織検査	・顕微鏡 ・ミクロトーム ・パラフィン自動槽 ・パラフィン伸展槽
	免疫組織化学検査	・染色に使用する温度又は装置
	細胞検査	顕微鏡
	分子病理学的検査	電気泳動槽
生化学的検査	生化学検査	・ドラフト
	免疫化学検査	・精密天秤装置
	血中薬物濃度検査	・自動分注装置又は分光光度計
	血中薬物濃度検査	・分析装置又は分光光度計
尿・糞便等一般検査	尿・糞便等一般検査	顕微鏡
	寄生虫検査	
遺伝子関連検査・染色体検査	病原体検査検査	・自動電気泳動
	体細胞遺伝子検査	自動電気泳動装置及び分析装置
	生殖細胞系列遺伝子検査	・高速共振遺伝子
	染色体検査	・安全キャビネット（III）
	遺伝子検査	・ロボットセーター ・クリーンベンチ ・高速遠心装置及び自動採血装置

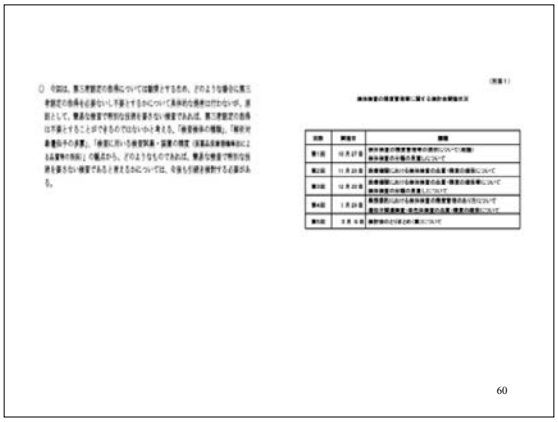
（※）遺伝子関連検査については、装置の高度な利用者のキット化により、安全キャビネットを使用しなくても、検査結果の安全かつ簡単に実施できるものも、あるため、必要とするかについては、今後検討する必要がある。

57



58

59



60

講演２　遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンス（実装と人材育成）

古庄　知己（信州大学医学部遺伝医学教室
信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター）

信州大学の古庄と申します。このような機会をいただきまして、ありがとうございます。「遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンス」のテーマで、実装と人材育成についてお話しさせていただきます。

ゲノム医療実装に必要なものは、「クリニカルシークエンスの普及」と「人材育成」に集約されると考えます。「クリニカルシークエンスの普及」において必須のプロセスは、「遺伝子解析研究」から「遺伝学的検査」への移行であり、育成すべき「人材」は診療科横断的に活躍できる臨床遺伝専門医、専任の遺伝子解析担当者であり、そして、専任の認定遺伝カウンセラーであると言えます。

「クリニカルシークエンスの普及」について話を進めてまいります。今回、クリニカルシークエンスを、診療のなかで行われる、保険または自費と原則有料の、設計図に関する解析と位置付けます。設計図の解析とは、染色体の数や大きな構造または微細構造、遺伝子配列を調べることになります。遺伝性・先天性疾患の場合、診断のために行われ、患者・家族の納得、治療にいかす、家族にいかすものであります。がんの場合、がん組織の特徴を知り、薬剤選択にいかすために行うものであります。さらに、遺伝性・先天性疾患融合分野としてHBOCに代表される遺伝性腫瘍があります。患者・家族の納得、サーベイランスやリスク低減手術また薬物選択など治療にいかすこと、そして家族の早期発見・早期介入にいかすためにクリニカルシークエンスが行われます。

がんのクリニカルシークエンスに比べて圧倒的に技術的･臨床的がハードルの低い遺伝性･先天性疾患でしっかりとしたシステムを構築することが急務であります。

次に、クリニカルシークエンスがどのように導入されてきたかを整理します。これまで、病院外の研究室が、遺伝子解析研究の成果を臨床に還元する形で、稀少疾患・指定難病のクリニカルシークエンスを担ってきました。また、病院内の臨床検査室の一部または遺伝子解析に特化した部署もクリニカルシークエンスに取り組んでいます。信州大学など第一次先進的ゲノム医療実装施設、一部の小児病院などがこれに当たります。さらに、国内の衛生検査所では、研究室からの技術移転でクリニカルシークエンスを行なっています。なお、実績のある海外の検査会社を利用するという方向性もあります。最近話題になった再発乳癌への*BRCA*1/2遺伝学的検査もこれにあたります。

病院内の遺伝子解析に特化した部署の代表として、信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターでの取り組みの実際をお示しします。当センターは、遺伝子診療部として、1996年に院内措置で設立、2000年に文部科学省の認可を得た日本の大学病院における遺伝子医療部門の草分けです。2016年、先端解析部門を立ち上げ、遺伝子医療研究センターとして生まれ変わりました。病院における役割として、診断告知・出生前診断・発症前診断などに関する遺伝カウンセリングを行うことによる貢献、正確な診断・適切な遺伝学的検査を通じた貢献、また、遺伝性・先天性疾患患者の健康管理ステーションとしての貢献があります。専任医師が主体となり、遺伝医療に専念する部署は、日本にはまだ少ない存在であります。

遺伝子医療研究センターの組織図を示します。このように、従来から行われてきたサービスを統括する先端診療部門と、新たに保険収載遺伝学的検査や指定難病の遺伝学的検査などのクリニカルシークエンスを推進する先端解析部門からなります。

先端診療部門のスタッフとしては、2人の小児科を背景とした臨床遺伝専門医、1人の神経内科を背景とした臨床遺伝専門医、次世代スーパードクター採用の1人の小児科医、また、3人の認定遺伝カウンセラーが中心となり、様々な診療科の臨床遺伝専門医がサポートスタッフとして参加しています。

先端解析部門のスタッフとしては、非医師の専任教員が中心的に活動しています。

設立して10年ほどは、遺伝カウンセリング中心に各診療科からの紹介を待つ姿勢でしたが、その後専任・常勤・横断的臨床遺伝専門医が着任、私のことですが、遺伝学的検査を活用して、時に「攻め」の姿勢で健康にコミットするようになり、患者数が大幅に増加しています。

外来構成を示します。このように月曜日午前から金曜日午後まで、外来、検討会などで埋め尽くされています。3-4ヶ月先まで予約が一杯で、出生前診断や手術を控えたHBOCケースなど迅速性を求められる場合には、昼休みや夜間などに対応せざるを得ない状態です。

遺伝子医療研究センターには、あらゆる診療科から、あらゆる年代の、あらゆる疾患群の紹介があります。そして、いくつかの重要な疾患群では、特色ある外来・チーム医療体制ができています。診療科の垣根が低いこと、信頼関係があることを背景に、機動力のある仕組みができており、紹介元･紹介先という関係を超えた共同診療体制が築き上げられています。

遺伝性結合組織疾患を例にご説明します。従来、診療において必要な科が対応していましたが、症状が顕在化する前からの早期対応が困難であること、診療科の横断的コーディネートが困難であること、世代をこえ早期からの医療・支援が困難であることといった問題がありました。

次世代モデルはこのようになります。次世代シークエンスを活用したクリニカルシークエンスにより家系の遺伝学的背景を明らかにし、これをもとに遺伝子医療研究センターが家系全体を包み込む形で、健康管理のコーディネートをしていくというものです。

次に、遺伝性・先天性疾患の遺伝学的検査をめぐる国内事情を見ていきましょう。平成20年度、13疾患の遺伝学的検査が保険収載され、遺伝カウンセリング加算も取れるようになりました。

その後、2年毎の診療報酬改定により、対象疾患数が増え、保険点数もアップしました。平成28年度には、72疾患と大幅に増えましたが、ほとんどの遺伝学的検査において、受託先がないという問題点が浮上しました。

そこで当院では、遺伝子医療研究センターが中心となり、臨床検査部、医療情報部、医事課、診療録管理部門など病院各部門および電子カルテのITベンダー、匿名化システム企業、次世代シークエンサー企業、検査企業など外部機関と協力してクリニカルシークエンス体制を構築しました。

基本コンセプトは、保険収載された遺伝学的検査や指定難病の診断に必要な遺伝学的検査など臨床的有用性が明らかな遺伝学的検査など診療に用いる遺伝学的検査を行うことです。メインの解析機器として、医療機器承認を受けた唯一の次世代シークエンサーである

ion PGM Dx を用い、病院で購入し、病院に設置、保守・消耗品・データベース利用料などは病院負担となります。検査提出は当面遺伝子医療研究センターの臨床遺伝専門医から行い、結果説明時には遺伝カウンセリング加算を取ることになります。電子カルテに始まり、電子カルテに終わる運用で、さらに、AMED の臨床ゲノム情報統合データベース事業に貢献します。

このように遺伝子医療研究センター外来の電子カルテからオーダリングが行われます。中央採血室で採取された血液が検査指示書とともに、遺伝子医療研究センター解析室に搬送されます。そこで検体は匿名化され、以後その番号でバーコード管理され、解析が行われます。DNA 抽出、次世代シークエンスによる解析が行われ、検証ミーティングを経て報告書が完成し、匿名化が解除され、電子カルテに戻ります。

現在運用しているパネルを示します。検査会社で安定的に外注できるものを除き、次世代シークエンスで解析可能なあらゆる保険収載遺伝学的検査対象疾患の原因遺伝子を搭載したパネルです。

精度管理として、SOP を作成しての工程管理、医療機器承認を得た唯一の次世代シークエンサーである ion PGM Dx を使用すること、直接シークエンスによる検証、これには臨床検査部が参加しています、また、定期的なバリアント検証ミーティング、標準サンプルの多施設解析などの外部チェック、そして外部監査の積極的受検などに取り組んでいます。

このように解析結果を様々な角度から検討する、いわゆるエキスパートパネルが開催されています。

次に気をつけているのは、研究ではない診療としての実施です。解析機器は病院が購入し、病院に設置し、研究には用いません。ISO 取得予定の臨床検査部との共同運用により、医療法改正にも対応しています。解析に必要な消耗品、解析機器の保守費用は病院が支出します。また、特許・著作権に抵触しないアノテーションソフトウェアを選択し、結果返却までの期間を 3-4 ヶ月に設定します。

そして電子カルテとの連動です。検査オーダー画面から入力でき、依頼書を作成できます。報告書は検査番号に紐づけられて電子カルテにアップロードされますが、閲覧にはパスワードが必要にしています。電子カルテ上で説明文を作成、そして、電子カルテを通じて医療者が共有することへの同意を得て公開しています。

平成 30 年度、対象疾患が 77 に増加したことに加え、保険点数が容易、3,880 点、複雑、5,000 点、超複雑、8,000 点にアップしたこと、さらに遺伝カウンセリング加算が 1,000 点にアップしたことなど、重要な変化がありました。解析コストや遺伝カウンセリングにかかる人件費に見合う適正な保険点数になってきた感があります。

最近の新たな展開として、大学病院というアカデミックな環境をいかして、実臨床に役立つ新たな遺伝子パネルの開発を行なっています。例えば、最近開発した循環器疾患パネルには、QT 延長症候群、ヌーナン症候群などの保険収載検査項目に、現場のニーズが高い心筋症、ブルガダ症候群、肺高血圧症、オスラー病、高脂血症などの自費検査項目を加えたものになっています。

もう一つの新たな展開は、信大病院 1 施設でやっていたことをどうやって外に発信していくかということです。まずは、自施設で遺伝学的解析の様々な検証ができる第 1 次先進的ゲ

ノム医療実装施設施設からの検体受け入れに取り組んでいます。検査料は病院事務間の連携で支払われます。これには、検査企業 BML に関与していただいております。血液は通常の臨床検査と同様に BML に提出、抽出された DNA は信大に搬送され、そこで解析をして、結果は提出元施設に返却されるというシステムです。これがうまくいけば、今後、例えばこの全国遺伝子医療部門連絡会議で、希望される機関に提供されるサービスになればということで、準備をしているところです。

後半は、人材育成のお話をしたいと思います。まずは横断的臨床遺伝子専門医の育成です。クリニカルシークエンスの実装に資する人材としての横断的臨床遺伝子専門医ですけれども、1つはシークエンスする側の責任者ということで、「シークエンサー」と名付けることとします。もう1つは、クリニカルシークエンスを提出し、医療にいかす側の責任者ということで、「シークエンスユーザー」と名付けることとします。両方とも重要な人材で、それぞれに素養、スキル、経験が必要です。

まず、「シークエンサー」の人たちに必要なものは何かと言いますと、臨床検査としてのマネジメントができる人です。例えばどの領域でもある程度は理解できること、例えば小児科出身であっても、成人発症の疾患についての理解が必要です。そしてシンプルな間違いの少ない解析を施設内で提案できたり、費用対効果やターンアラウンドタイムを意識したり、それから臨床現場を想像しながら、分かりやすい報告書を作成することも必要です。遺伝学的検査の意義・限界・留意点をしっかり理解しているのはもちろんですが、バリアントの解釈や臨床的意義をしっかりと判断できることも重要です。そして遺伝子解析担当者をしっかりと育成し、任せることができる、それからそういった全てのプロセスに関する最終責任を取れるという人材だと思います。これについては、どうしても On the Job Training でないと、育成は難しいのではないかなというふうに考えております。

次に「シークエンスユーザー」ですが、こちらについては遺伝学的マネジメントができる人材です。あらゆる領域の医療を当然ある程度は理解できるし、臨床診断できる能力が必要です。これに遺伝学的、ゲノム情報を加え、最終診断をしていきます。例えば所見は神経の専門医、各科の専門医が取るとして、これにゲノム情報を統合させて総合的診断をする能力です。遺伝学的検査の意義・限界・留意点の理解は当然ですし、加えてシークエンスの流れをある程度は理解していること、解析担当者への敬意を持つこともかなり重要です。結果はすぐに出るだろうとか、まだ出ないのかなどついつい言いがちなところですけれども、やはり解析担当者それぞれに苦労や思いがある中でやっているということも、できれば理解できる人材が望まれます。あとはバリアントの解釈・臨床的意義を判断し、認定遺伝カウンセラーと共有して、協力して説明文を作成してクライエントに伝えるリテラシーを持つことです。当然遺伝カウンセリングを実施でき、この遺伝医療に関する責任を取ることになります。ですから、クリニカルシークエンスの結果を信じるも信じないも、最終的な責任はユーザーが取るということになります。そして、できれば一度は、解析実施施設での On the Job Training を受けることが望ましいと考えます。

育成の一例として、今われわれが取り組んでいるのは、「難病克服次世代スーパードクターの育成、NGSD プロジェクト」というものです。文部科学省の課題解決型高度医療人材養成プログラムで、福嶋先生の事業統括で、2014 年から今年度まで 5 年間、以下の 3 つの能

力を有する臨床遺伝子専門医の育成と、全国普及を図るプロジェクトとして行ってきました。難治性疾患の診断ができる、遺伝性疾患の治療開発ができる、それから患者の療養支援ができるというものです。6つの加入大学が1校1人の専攻医を持ち、1年間のOn the Job Trainingをがっちりと行います。全国公募によって各施設で1名を採用しますが、だんだんと知名度が出て、人気も出て、かなり早い段階で枠が埋まるようになっています。また、1年間は難しいという方を対象に、インテンシブコースというのを設けまして、月に1回来るとか、1週間まとめてくるとか、1泊2日で来るとか、様々なニーズに合わせてしっかりと研修できるという体制をつくっています。採択期間後も継続することが文科省との約束になっておりますが、幸いなことに加盟の多くの施設で、遺伝子医療部門の医員枠が確保できました。これはとても大きいことで、この医員枠を用いて横断的臨床遺伝専門医を永続的育てることができるという体制ができました。

次に専任の遺伝子解析担当者です。non-MDの遺伝子解析担当者を、どうやって養成するかということは大きな課題です。遺伝学的解析をやはり主体的に実行できるという人材であり、シークエンスのあらゆる工程を理解・実施できること、トラブルシューティングや精度向上への情熱を持つこと、あらゆる領域の医療にも興味を持つこと、バリアントの解釈・臨床的意義をほぼ判断できることなどが求められます。実際、non-MDの方でもしっかりと一緒に学ぶなかで、次第にバリアントの解釈･臨床的意義がほぼ分かるまで成長していきます。臨床的に有用なパネル作成などのシステム整備にも積極的に貢献できること、研究ではない臨床検査としての立ち位置・限界も理解すること、コストやターンアラウンドタイムへの意識を持つことも重要です。これには遺伝子解析をやっていた、元研究者の方でも良いし、あるいは遺伝学的検査をやってきた臨床検査技師さんでも良いと思いますが、いずれにしても専任であることが大事だと考えています。そして、解析実施施設でのOn the Job Trainingが有意義と思われますが、現時点でこうした研修の仕組みがないので、今後検討していく必要があると考えます。

次に、専任の認定遺伝カウンセラーです。求められる能力は、遺伝学的検査を含めた遺伝医療全体をマネジメントできることです。あらゆる領域の診療を理解していること、遺伝学的検査の意義・限界・留意点を理解できること、バリアントの解釈・臨床的意義を理解できること、遺伝カウンセリングを臨床遺伝専門医とともに実施できること、フォローアップや患者さんのデータベースの管理ができること、そして各科の連携・コーディネートができることが重要です。ある施設で任された認定遺伝カウンセラーとしては、こうした組織としての管理というのも期待されるところであります。これについてもやはり、専任の認定遺伝カウンセラーが全ての領域の臨床経験を積むことに加えて、解析実施施設でのOn the Job Trainingが有用と思われますが、これに関してもまだ系統的な研修の仕組みはありません。認定遺伝カウンセラーは、現在2年間の修士課程を終えたら、通常就職をすることになりますが、卒業生がいきなり臨床で活動するというのはなかなか難しいことです。できれば卒後一定期間、合格が秋ですので、少なくともそれまでの期間しっかりとトレーニングする仕組みが、今後は必要なのではないかと考えます。

まとめになります。ゲノム医療実装の目的は、ゲノム医療をいかして、遺伝性・先天性疾患およびがんを持つ患者さんやご家族に、より良い医療・支援を提供することです。遺伝学

的解析を、研究ではなく臨床で、保険診療、自由診療を問わず、実施し続ける体制を急いでつくる必要があります。条件の整った施設から実際に取り組んで、その輪を広げていくという意味では、われわれを含めた先進的ゲノム医療実装施設が、今日お越しの全国医療遺伝子医療部門連絡会議の先生方と共同して、遺伝学的情報・ゲノム情報を使った医療がいかに有用か訴えていく必要があるのではないかと思います。そして人材育成としては、診療科横断的な活動ができる臨床遺伝専門医の育成が必要で、これについては、今日ご紹介した次世代スーパードクターも良いプロジェクトだと思います。加えて、専任の遺伝子解析担当者、認定遺伝カウンセラーの育成についても考えながら、進めていく必要があるというふうに考えられます。以上です。ありがとうございました。

【黒澤】 古庄先生からは、クリニカルシークエンスをシステムとして継続することに関するお話を頂きました。それではフロアのほうからご質問をお願いします。

【松下】 千葉大の松下です。信州大学は遺伝医療も、臨床検査も非常に強い施設で、その2つがそろっているからこのような形でできるのではないかと思われ、一つのモデルだと思います。今日は触れられませんでしたけれども、千葉大も信大と遺伝学的検査の連携を結んでいますが、その時に病院間契約ができることを知りました。衛生検査所登録をしなくても、特定の遺伝学的検査に関しては、病院間契約でできるということがすごく重要と思います。もう一つは、今は大学病院の場合、外来の迅速検査合算の4というのを取っているんですけれども、これが一番高いです。講演では保険点数のことを話していましたが、保険点数は衛生検査所も病院も全てカバーするシステムなので、なかなか点数を上げるのは難しいということで、検査の業界では、外来迅速検査合算の5というのを議論しています。これは、保険点数を上げるのではなく、特定の能力を有している病院に関して加算つけて検査を進めていこうという考え方です。がんの分野でも活用されていますが、遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンスでは、いかがでしょうか。

【古庄】 その辺は詳しくなかったので、ぜひそれを勉強しておきます。あとは現場の努力として、保険点数が変わらない中でも、ランニングコストを下げていく努力などが日々できることなのかなとは思っています。

【黒澤】 他にフロアのほうからご質問はございますでしょうか。小杉先生お願いします。

【小杉】 何度もすみません。われわれは一種の圧力団体であって、ここで示される結論をまた行政のほうに出していくと思うので、現時点でのベストプラクティスとともに、どこに向かっていくかということを考えるべきだと思っています。イギリスでは1,000人の難病の患者さんの解析が終わり、先ほどお話をした4万人というプロジェクトにするんですが、IRUDのほうでは4,000人ということで、指定難病になっていない希少難病を含めて、それなりの実績を上げているという立場から申し上げますと、がんのほうではパネル検査ということが花盛りなんですが、難病のほうでは、より網羅的なプロジェクトをそれが臨床に役立つんだという信念を持って進めていくことが必要ではないかと考えています。すなわち臨床診断の中で、指定難病に入らない場合の取りこぼしが、非常に多いと考えています。ちなみにイギリスに右に

倣えをするつもりはございませんが、一つは研究と臨床の峻別（しゅんべつ）の枠をむしろ下げて、取り払って、情報がシナジーを持っていくという動きを持っているということ。それからパネルの検査のことはやめて、網羅的な検査を行い、むしろバーチャルパネルという形で、特に注目すべき遺伝子のリストを作成していくという考えがありますので、もし可能であれば、そういう方向性も行政に示すような姿勢、将来を見据える姿勢、グローバルに考えてローカルに行動するということが必要ではないかと思い、ついご発言させていただきました。

【古庄】 ありがとうございます。

【黒澤】 ありがとうございます。お願いします。

【務台】 東京医療センターの務台と申します。育成のところでちょっとだけ質問させていただきたい、専任の解析担当者と、あとは遺伝カウンセラーの話が出てきたと思うんですけれども、そういう方たちもやっぱりそれなりの処遇といいますか、ポストとかを用意しておかないと、なかなか育成は難しいなと思ったんですけれども、信州大学ではどのような工夫をされていますか。

【古庄】 専任の遺伝子解析担当者は、病院に何度か掛け合って、教員待遇、助教待遇として雇用しています。認定遺伝カウンセラー３人はそれぞれ別な処遇での雇用をしていますが、認定遺伝カウンセラーという立場で、クリニカルシークエンスに適切に関われるように働きながら育てている感じです。

【黒澤】 他にはございますでしょうか。小さなことですが一つだけ。事務方のお話はなかったんですけれども、医事側も協力的、例えば先ほどの他施設の委託関係ですよね、それから電子カルテへの転記ということをメディカルクラーク、そういった意味でも事務の協力というのは、かなり手厚いというか、ご理解いただいているという認識でよろしいんでしょうか。

【古庄】 保険診療になると、事務の動きが非常に良くなります。アイディアを出せば、大体は動くべき人が動いてくれます。院内的な整備と、対外的な対応は別の人がやっていますけれども、それぞれに動いてくれています。臨床検査部も、電子カルテに結果を表現するにはどうしたらいいかについて、必要な情報を電子カルテに反映されるべきだという検査部の姿勢があるので、それに合わせる形でお願いすると、本当に皆さんよく動いてくれます。

【黒澤】 他によろしいでしょうか。あともう一つだけ、一言だけなんですけれども、症状詳記でこれは保険支払い機構がこれはいかがなものかということは、今まではないですね。

【古庄】 基本的には、保険病名は、何を確定診断するためか、何を鑑別するためか、きちんと忘れずに書くようにしています。

【黒澤】 ありがとうございます。時間になりました。古庄先生どうもありがとうございました。

遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンス（実装と人材育成）

SHINSHU UNIVERSITY

第16回全国遺伝子医療部門連絡会議
2018/10/13　於　パシフィコ横浜

全国遺伝子医療部門連絡会議
利益相反状態の開示
演者氏名：古庄知己
所属：信州大学医学部遺伝医学教室

開示すべき利益相反状態はありません。

ゲノム医療実装に必要なもの

- クリニカルシークエンスの普及
  - 「遺伝子解析研究」から「遺伝学的検査」へ
- 人材育成
  - 横断的臨床遺伝専門医の育成
  - 専任の遺伝子解析担当者
  - 専任の認定遺伝カウンセラー

クリニカルシークエンス

- 臨床的な遺伝学的検査
  - 診療のなかで行われる
  - 原則的には**有料**（保険、自費）
  - 設計図の解析
    - 染色体の数・構造
    - 染色体の微細構造
    - 遺伝子配列
  - **遺伝性・先天性疾患**⇒診断のため
    - 納得、治療にいかす、家族にいかす
  - **がん**⇒がん組織の特徴を知り薬剤選択にいかすため
  - 遺伝性・先天性疾患**融合分野**
    - 遺伝性腫瘍（例：HBOC）⇒納得、治療（サーベイランス、リスク低減手術、薬剤選択）、家族にいかす

クリニカルシークエンス

- 臨床的な遺伝学的検査
  - 診療のなかで行われる
  - 原則的には**有料**（保険、自費）
  - 設計図の解析
    - 染色体の数・構造
    - 染色体の微細構造
    - 遺伝子配列
  - **遺伝性・先天性疾患**⇒診断のため
    - 納得、治療にいかす、家族にいかす
  - **がん**⇒がん組織の特徴を知り薬剤選択にいかすため
  - 遺伝性・先天性疾患**融合分野**
    - 遺伝性腫瘍（例：HBOC）⇒納得、治療（サーベイランス、リスク低減手術、薬剤選択）、家族にいかす

がんのクリニカルシークエンスに比べて圧倒的に技術的・臨床的（解釈）ハードルの低い遺伝性・先天性疾患でシステムを構築することが急務！

クリニカルシークエンスの導入

- “病院外”研究室（ラボ）
  - 遺伝子解析研究の成果を臨床に還元
    - 稀少疾患、指定難病などで実績
- “病院内”臨床検査室の一部または遺伝子解析に特化した部署
  - 第一次先進的ゲノム医療実装施設：金沢医大、北里大、島根大、信州大、千葉大、東京女子医大、鳥取大、三重大
  - 他、一部小児病院など
- その他
  - 衛生検査所：研究室（ラボ）からの技術移転（SRL、BML、LSI、かずさDNA研究所）
  - 検査会社：海外検査会社（国内衛生検査所を介することで保険診療も可能との判断、例：BRACAnalysis）

クリニカルシークエンスの導入

- “病院外”研究室（ラボ）
  - 遺伝子解析研究の成果を臨床に還元
    - 稀少疾患、指定難病など
- **“病院内”臨床検査室の一部⇔遺伝子解析に特化した部署**
  - 第一次先進的ゲノム医療実装施設：金沢医大、北里大、島根大、**信州大**、千葉大、東京女子医大、鳥取大、三重大
  - 他、一部小児病院など
- その他
  - 衛生検査所：研究室（ラボ）からの技術移転（SRL、BML、LSI、かずさDNA研究所）
  - 検査会社：海外検査会社（国内衛生検査所を介することで保険診療も可能との判断、例：BRACAnalysis）

信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センターでの取り組みの実際をお示しします

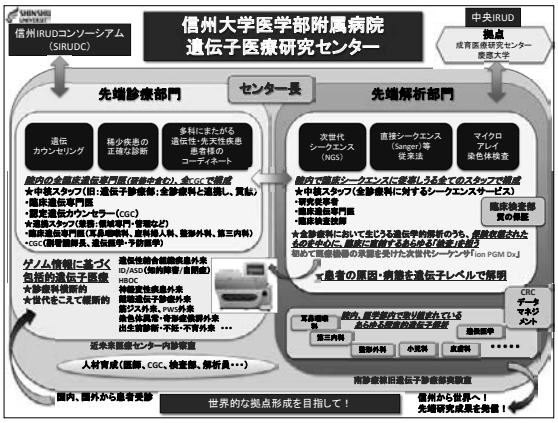
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部 ⇒遺伝子医療研究センター

- 遺伝医療を推進するための診療部門
  - 1996（平成8）年5月年に院内措置で設立
  - 2000（平成12）年4月に文部科学省の認可
  - 2016（平成28）年10月、先端解析部門を立ち上げ、「**遺伝子医療研究センター**」として生まれ変わりました
- 病院診療における役割
  - **遺伝カウンセリング**を行うことによる貢献（診断告知、出生前診断、発症前診断）
  - 正確な診断、適切な**遺伝学的検査**を通じた貢献
  - 遺伝性・先天性疾患患者の**健康管理ステーション**としての貢献

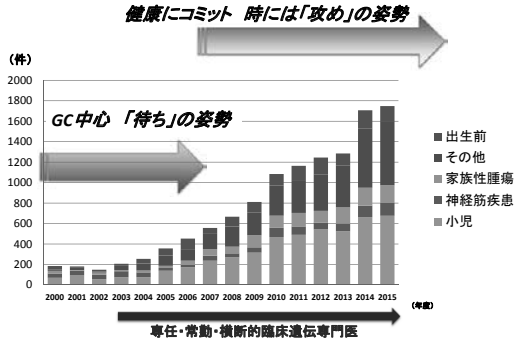
信州大学医学部附属病院
遺伝子診療部
⇒遺伝子医療研究センター

- 遺伝医療を推進するための診療部門
  - 1996（平成8）年5月年に院内措置で設立
  - 2000（平成12）年4月に文部科学省の認可
  - 2016（平成28）年10月、先端解析部門を立ち上げ、「遺伝子医療研究センター」として生まれ変わりました
- 病院診療における役割
  - 遺伝カウンセリングを行うことによる貢献（診断告知、出生前診断、発症前診断）
  - 正確な診断、適切な遺伝学的検査を通じた貢献
  - 遺伝性・先天性疾患患者の健康管理ステーションとしての貢献

専任医師が主体となり、遺伝医療に専念する部署～日本ではまだ数少ない！



遺伝子医療研究センターの役割・姿勢の変化



外来構成

	月	火	水	木	金
午前	検査提出症例検討会（1/W）NGS/CMA検証ミーティング（1/M）	外来（全般）	がん患者様拾い上げ作業等	サンガーミーティング（1/W）難聴遺伝子診療外来（宇佐美、古庄）	外来（全般）
午後	ID外来	外来（全般）	成人神経外来	結合組織疾患外来	外来（全般）
夕方	IDミーティング（1/3M）	症例検討会（1/W）IRUD診断委員会（1/M）	HBOCワーキング（1/3M）	DMD meeting（1/3M）	PWS meeting（1/3M）

予約はCGCが受け、家系図をとり、日程調整
3-4か月先までいっぱい
急ぎの場合（出生前診断、HBOC術前など）、病棟患者様は時間外に対応・・・

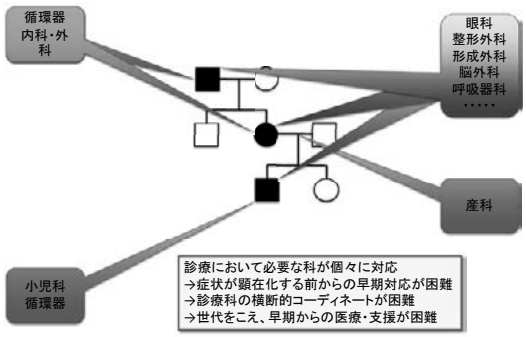
遺伝性・先天性疾患プロジェクト
信大病院における特色のある外来・チーム医療
遺伝カウンセリングから健康管理へ

あらゆる診療科から、あらゆる年代（周産期、小児、成人）の、あらゆる疾患群の紹介

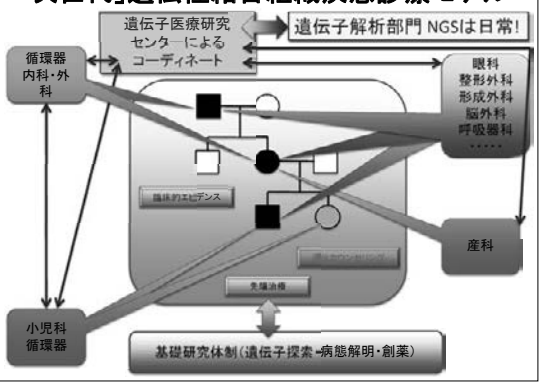
- **結合組織疾患（マルファン症候群、エーラスダンロス症候群）**
- 染色体異常症（マイクロアレイ解析、13/18トリソミーの自然歴調査）
- FAP（家族性アミロイドポリニューロパチー）
- **ID外来**（原因不明の知的障害児を対象としたマイクロアレイ解析、次世代シーケンスによる検索）
- MEN外来（多発性内分泌腫瘍症）
- **難聴遺伝子診療外来**
- ファブリー病Round Meeting
- **DMD（デュシャンヌ型筋ジストロフィー）チーム医療**
- **PWS（プラダ-ウィリ症候群）チーム医療**
- 生殖医療センターチーム医療
- **信州HBOCワーキング**
- 染色体症例検討会
- 出生前診断ワーキング
- **がんのクリニカルシークエンスチーム**

診療科の垣根が低い
信頼関係がある
⇒機動力のある仕組み
⇒紹介元・先関係をこえた共同診療体制

「従来型」遺伝性結合組織疾患診療の限界



「次世代」遺伝性結合組織疾患診療モデル



遺伝性・先天性疾患の遺伝学的検査をめぐる国内事情

診療報酬改定	遺伝病学的検査	保険点数	遺伝カウンセリング加算
平成20年度	13疾患（群）	2,000	500

遺伝性・先天性疾患の遺伝学的検査をめぐる国内事情

診療報酬改定	遺伝病学的検査	保険点数	遺伝カウンセリング加算
平成20年度	13疾患（群）	2,000	500
平成22年度	15疾患（群）	2,000	500
平成24年度	36疾患（群）	4,000	500
平成26年度	36疾患（群）	3,880	500
平成28年度	72疾患（群）	3,880	500
平成30年度	?	?	?

遺伝性・先天性疾患の遺伝学的検査をめぐる国内事情

診療報酬改定	遺伝病学的検査	保険点数	遺伝カウンセリング加算
平成20年度	13疾患（群）	2,000	500
平成22年度	15疾患（群）	2,000	500
平成24年度	36疾患（群）	4,000	500
平成26年度	36疾患（群）	3,880	500
平成28年度	72疾患（群）	3,880	500
平成30年度	?	?	?

ほとんどの遺伝学的検査において、受託先がない

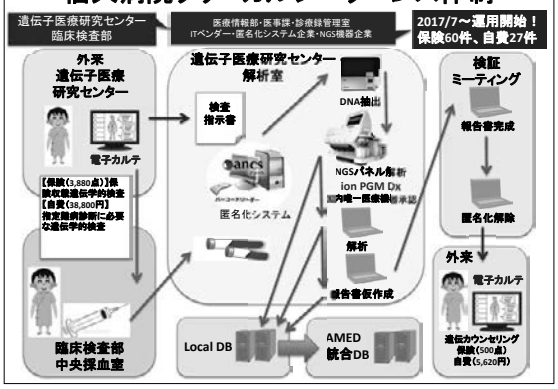
遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンス 2016-2017

- 遺伝子医療研究センター
  - 臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、遺伝学研究者、遺伝カウンセリングコース修士課程大学院生
- 病院各部門
  - 臨床検査部
  - 医療情報部
  - 医事課
  - 診療録管理部門
- 外部
  - 電子カルテ担当のITベンダー
  - 匿名化システム企業
  - 次世代シークエンサー企業
  - 検査企業

基本コンセプト

- 診療に用いる遺伝学的検査
  - 保険収載された遺伝学的検査（3,880点）
  - 指定難病の診断に必要な遺伝学的検査等臨床的有用性が明らかな遺伝学的検査（自費；38,800円）
- 解析方法
  - **メイン：次世代シークエンサ（ion PGM Dx）**
    - **病院で購入、病院に設置、保守・消耗品・データベース利用料病院支出**
  - 他の次世代シークエンサ（ion PGM, MiSeq）
  - 直接シークエンス、MLPA、マイクロアレイ染色体検査など
- 検査提出は当面、遺伝子医療研究センターの臨床遺伝専門医より
  - 結果説明時、遺伝カウンセリング加算（500点）
- 運用：電子カルテに始まり、電子カルテに終わる
- AMEDの臨床ゲノム統合データベース事業への貢献

信大病院クリニカルシークエンス体制

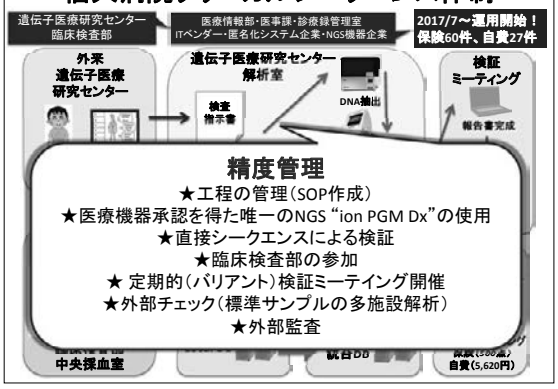


運用しているパネル

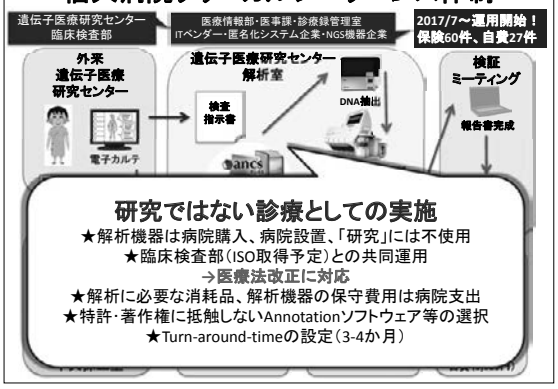
遺伝性結合組織疾患パネル（51遺伝子）	保険パネル1 代謝・免疫系（56遺伝子）	保険パネル2 循環器・神経系（45遺伝子）	保険パネル2 筋疾患系（38遺伝子）
・エーラス・ダンロス症候群全病型（2017国際分類準拠） ・マルファン症候群 ・ロイス・ディーツ症候群 ・大動脈蛇行症候群 ・家族性胸部大動脈瘤及び大動脈解離 ・心房細動・僧帽弁逸脱・動脈蛇行 ・冠動脈瘤・解離及び動脈蛇行 ・二尖大動脈弁 ・ビールズ症候群 ・シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群 ・FLNA関連脳室周囲異所性灰白質/耳・口蓋・指症候群 ・単独の水晶体偏位 ・カミュラテ・エンゲルマン病 ・骨形成不全症	・フェニルケトン尿症 ・メープルシロップ尿症 ・ホモシスチン尿症 ・シトルリン血症Ⅰ型 ・アルギニノコハク酸血症 ・メチルマロン酸血症 ・プロピオン酸血症 ・イソ吉草酸血症 ・HMG血症 ・グルタル酸尿症Ⅰ型 ・複合型カルボキシラーゼ欠損症 ・メチルクロニルグリシン尿症 ・MCAD欠損症 ・VLCAD欠損症 ・三頭酵素欠損症 ・CPT1欠損症 ・原発性免疫不全症候群 ・TRAPS ・家族性地中海熱 ・CAPS ・CPS1欠損症 ・OTC欠損症 ・アルギナーゼ欠損症 ・NAGアセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	・DMD/BMD ・先天性QT症候群 ・銅欠乏性心筋症 ・神経有鞘赤血球症 ・先天性筋強力症候群 ・プリオン病 ・神経フェリチン症 ・ペリー症候群 ・先天性大脳白質形成不全症 ・PCDH19関連症候群 ・先天性赤血球形成異常性貧血	・早期神経筋疾患水疱症 ・ウィルソン病 ・メンケス病、Occipital horn症候群 ・色素性乾皮症 ・ムコ多糖症Ⅰ、Ⅱ型 ・ゴーシェ病 ・ファブリー病 ・ポンペ病 ・低フォスファターゼ症 ・頭蓋骨早期癒合症 ・ロスムンド・トンプソン症候群 ・アンジェルマン症候群 ・スミス・マグニス症候群 ・ウォルフラム症候群 ・タンジール病 ・高IgD症候群 ・化膿性無菌性関節炎、壊疽性膿皮症、アクネ症候群 ・レット症候群 ・ソトス症候群 ・筋萎縮性側索硬化症 ・CHARGE症候群 ・アラジル症候群 ・NF1 ・オスラー病

2017年時点、自費

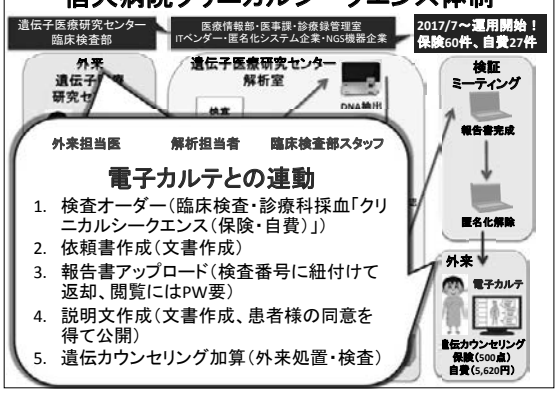
信大病院クリニカルシークエンス体制



信大病院クリニカルシークエンス体制



信大病院クリニカルシークエンス体制



平成30年度診療報酬改訂

診療報酬改定	遺伝病学的検査	保険点数	遺伝カウンセリング加算（点）
平成20年度	13疾患（群）	2,000	500
平成22年度	15疾患（群）	2,000	500
平成24年度	36疾患（群）	4,000	500
平成26年度	36疾患（群）	3,880	500
平成28年度	72疾患（群）	3,880	500
平成30年度	77疾患（群）	容易3,880 複雑5,000 極複雑8,000	1,000

平成30年度診療報酬改訂

診療報酬改定	遺伝病学的検査	保険点数	遺伝カウンセリング加算（点）
平成20年度	13疾患（群）	2,000	500
平成22年度	15疾患（群）	2,000	500
平成24年度	36疾患（群）	4,000	500
平成26年度	36疾患（群）	3,880	500
平成28年度	72疾患（群）	3,880	500
平成30年度	77疾患（群）	容易3,880 複雑5,000 極複雑8,000	1,000

対象疾患増加、解析コスト・GC人件費等に見合う適正な保険点数！

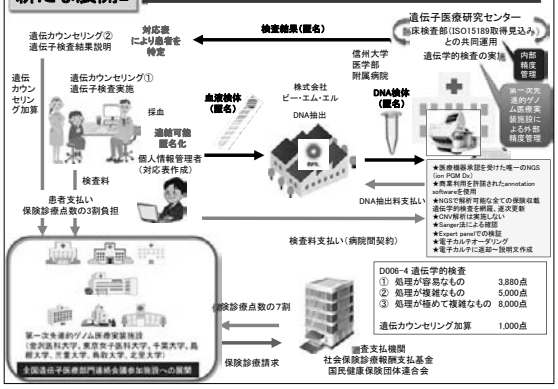
新たな展開1

遺伝性結合組織疾患パネル（51遺伝子）	保険パネル1 代謝・免疫系（56遺伝子）	保険パネル2 循環器・神経系（45遺伝子）	保険パネル2 症候群系（38遺伝子）
・エーラス・ダンロス症候群 全病型（2017国際分類準拠） ・マルファン症候群 ・ロイス・ディーツ症候群 ・大動脈蛇行症候群 ・家族性胸部大動脈瘤及び大動脈解離 ・心房細動・僧帽弁逸脱・動脈蛇行 ・冠動脈瘤・解離及び動脈蛇行 ・二尖大動脈弁 ・ピールズ症候群 ・シュプリンツェン・ゴールドバーグ症候群 ・FLNA関連脳室周囲異所性灰白質/耳・口蓋・指症候群 ・単独の水晶体偏位 ・カミュラテ・エングルマン病 ・骨形成不全症	・フェニルケトン尿症 ・メープルシロップ尿症 ・ホモシスチン尿症 ・シトルリン血症Ⅰ型 ・アルギニノコハク酸血症 ・メチルマロン酸血症 ・プロピオン酸血症 ・イソ吉草酸血症 ・HMG血症 ・グルタル酸尿症Ⅰ型 ・複合型カルボキシラーゼ欠損症 ・メチルクロニルグリシン尿症 ・MCAD欠損症 ・VLCAD欠損症 ・三頭酵素欠損症 ・CPT1欠損症 ・原発性免疫不全症候群 ・TRAPS ・家族性地中海熱 ・CAPS ・CPS1欠損症 ・OTC欠損症 ・アルギナーゼ欠損症 ・N-アセチルグルタミン酸合成酵素欠損症	・DMD/BMD ・先天性QT症候群 ・銅欠乏脊髄症 ・神経有棘赤血球症 ・先天性筋強力症候群 ・プリオン病 ・神経フェリチン症 ・ペリー症候群 ・先天性大脳白質形成不全症 ・PCDH19関連症候群 ・先天性赤血球形成異常性貧血	・発熱除密型表皮水疱症 ・ウィルソン病 ・メンケス病、Occipital horn症候群 ・色素性乾皮症 ・ムコ多糖症Ⅰ、Ⅱ型 ・ゴーシェ病 ・ファブリー病 ・ポンペ病 ・低フォスファターゼ症 ・周産期早期複合症 ・ロスムンド・トンプソン症候群 ・アンジェルマン症候群

実臨床に役立つ遺伝学的検査の提案
On demandパネル
例：循環器疾患パネル
保険：QT延長症候群、ヌーナン症候群
自費：心筋症、ブルガダ症候群、肺高血圧症、オスラー病、高脂血症

2017年時点、自費

新たな展開2　遺伝性・先天性疾患に対するクリニカルシークエンス・ネットワーク



ゲノム医療実装に必要なもの

- クリニカルシークエンスの普及
  - 「遺伝子解析研究」から「遺伝学的検査」へ
- 人材育成
  - 横断的臨床遺伝専門医の育成
  - 専任の遺伝子解析担当者
  - 専任の認定遺伝カウンセラー

クリニカルシークエンスの実装に資する人材1：横断的臨床遺伝専門医

- “シークエンサー”
  - シークエンスする側の責任者
- シークエンス・ユーザー
- それぞれに素養・スキル・経験が必要

“シークエンサー”に必要なもの

- 臨床検査としてのマネジメントができる
  - 臨床情報を（どの領域でもある程度）理解できる
  - シンプルな間違いの少ない解析を提案できる
  - 費用対効果を勘案できる
  - TATを意識できる
  - （臨床現場を想像しながら）**報告書**を書ける
  - 遺伝学的検査の意義・限界・留意点を理解できる
  - バリアントの解釈・臨床的意義を判断できる
  - 遺伝子解析担当者を**育成**（まかせる）
  - 遺伝学的検査に関するプロセスの**責任**をとれる
- “横断的・臨床遺伝専門医”
  - **On the job トレーニング**でないと育成は困難

シークエンス・ユーザーに必要なもの

- 遺伝学的マネジメントができる
  - あらゆる領域の医療を（ある程度）理解できる
  - 臨床診断できる（“所見”は専門医がとるとしても）
  - 遺伝学的検査の意義・限界・留意点を理解できる
    - シークエンスの流れを理解できる
    - 解析担当者への敬意を持つ
  - バリアントの解釈・臨床的意義を判断できる
  - 認定遺伝カウンセラーと共有し、**説明文**を作成し、クライエントに伝えるリテラシーを持つ
  - **遺伝カウンセリング**を実施できる
  - 遺伝医療に関する**責任**をとれる
- “横断的・臨床遺伝専門医”
  - 解析実施施設での**On the job トレーニング**が望ましい

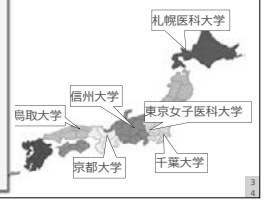
横断的臨床遺伝専門医の育成

- **難病克服！次世代スーパードクターの育成**
  - ***NGSDプロジェクト（http://www.ngsd-project.jp/）***
    - 文部科学省課題解決型高度医療人材養成プログラム
    - 事業統括：福嶋義光・信州大学医学部教授（特任）
    - 副統括：古庄知己

3つの能力を有する臨床遺伝専門医の育成と全国普及を図るプロジェクト（2014～2018年度）
①難治性疾患診断
②遺伝性疾患難病治療開発
③難治性疾患療養支援

★専攻医
1年間のon the jobトレーニングプログラム
全国公募により、各施設毎年1名、1年間採用
★インテンシブコース

採択期間後も継続することが文科省との約束
⇒遺伝子医療部門の「医員」枠を確保！



ゲノム医療実装に必要なもの

- クリニカルシークエンスの普及
  - 「遺伝子解析研究」から「遺伝学的検査」へ
- 人材育成
  - 横断的臨床遺伝専門医の育成
  - 専任の遺伝子解析担当者
  - 専任の認定遺伝カウンセラー

クリニカルシークエンスの実装に資する人材2：非MD遺伝子解析担当者

- 遺伝学的解析を**主体的に**実行できる
  - シークエンスのあらゆる工程を理解・実施できる
  - トラブルシューティング、精度向上への情熱
  - あらゆる領域の医療に興味を持つ
  - バリアントの解釈・臨床的意義を（ほぼ）判断できる
  - 臨床的に有用なパネル作成などシステム整備にも貢献
  - 研究ではない、「臨床検査」としての立ち位置・限界を理解
  - コスト、TATへの意識
- “遺伝子解析研究者、臨床検査技師”
  - “専任”であることが大切
  - 解析実施施設での**On the job トレーニング**
    - **現時点ではその仕組みがない・・・**

ゲノム医療実装に必要なもの

- クリニカルシークエンスの普及
  - 「遺伝子解析研究」から「遺伝学的検査」へ
- 人材育成
  - 横断的臨床遺伝専門医の育成
  - 専任の遺伝子解析担当者
  - 専任の認定遺伝カウンセラー

クリニカルシークエンスの実装に資する人材3：認定遺伝カウンセラー

- 遺伝学的検査を含めた遺伝医療全体を**マネジメント**できる
  - あらゆる領域の診療を理解している
  - 遺伝学的検査の意義・限界・留意点を理解できる
  - バリアントの解釈・臨床的意義を理解できる
  - **遺伝カウンセリング**を実施できる
  - フォローアップ、データベース管理ができる
  - 各科との連携・コーディネートができる
- 専任の認定遺伝カウンセラー
  - すべての領域の臨床経験
  - 解析実施施設での**On the job トレーニング**
    - **卒後一定期間（例：合格まで）のインターンシップなど要検討**

まとめ

- ゲノム医療実装の目的は、ゲノム情報をいかして、遺伝性・先天性疾患およびがんを持つ患者・家族へよりよい医療・支援を提供すること
- 遺伝学的解析を、研究ではなく臨床（保険、自費）で実施し続ける体制作りが必須、条件の整った施設から実際にい取り組む、先進的ゲノム医療実装施設に期待
- 診療科横断的な活動ができる臨床遺伝専門医の育成は急務、NGSDプロジェクトに期待、専任の遺伝子解析担当者、認定遺伝カウンセラーの育成も必須

謝辞

- このような発表の機会をいただき、深謝いたします
- 文部科学省課題解決型高度医療人材養成プログラムNGSDプロジェクト（研究統括者：福嶋義光）、日本医療研究開発機構/臨床ゲノム情報統合データベース事業・辻班/溝上班（研究開発分担者：福嶋義光）の支援を得た

講演３　がんのクリニカルシークエンス（実装と人材育成）

豊岡　伸一（岡山大学）

【豊岡】　よろしくお願いいたします。私は、今日は、がんのクリニカルシークエンスの実装と人材育成というテーマを頂きまして、お話をさせていただきます。COI はございません。がんゲノム医療というのは、今注目されておりますが、この一つの形として、今まで臓器に基づいて行われていた治療がゲノム情報に基づいた治療も行われることかと思います。

ここに、肺がん、それから十二指腸乳頭部がんの例を挙げておりますけれども、この２つは実は同じまれな遺伝子異常があった症例であります。HER2 遺伝子の変異で、同じ HER2 の阻害剤が有効でありました。今までの枠こえた治療を行って、効果があったということを示しています。

もう少し分かりやすく図にしますと、ゲノム情報から治療薬を選択することを表しています。さまざまな縦割りの治療法が、横串の遺伝子異常に基づいた治療を行うことも進められます。肺がんであれば、HER2、EGFR とありますが、HER2 もわずかながら変異があります。胃がん、乳がん等は、HER2 の増幅等が知られておりますので、その阻害薬が効くことが期待されます。肺がんでは HER2 の阻害薬の保険適用はありませんが、効果が期待される症例を見いだして、治療を行うという考え方です。

元々は、本邦におけるこのがんゲノム医療の取り組みはゲノム医療実現推進協議会が 2015 年の２月に立ち上がり２月 13 日に第１回の会合が開かれておりますが、その前にオバマ大統領の一般教書演説があったというような流れになっております。

この第３期のがん対策推進基本計画、平成 29 年に閣議決定されたと伺っておりますが、このがん医療の充実の中に、まず第１番目にがんゲノム医療という言葉が明記されています。その中では先ほどご発言がありましたように、当時の塩崎厚労大臣ががんゲノム医療のイニシアチブを取った背景があると伺っております。

この第３期でありますが、第２期のときは緩和医療や、チーム医療がテーマになった、がん医療の主要な政策であります。なお、がんゲノム医療というのを、先ほどのホームページのほうから定義を見てみますと、がん患者の腫瘍部、および正常部のゲノム情報を用いて治療の最適化、予後予測、発症予防を行う医療と明記されていました。

岡山大学病院での取り組みを紹介させていただきますと、岡山大学病院では 2015 年の４月に院内で、次世代シーケンサーを使ったがんゲノム研究を開始したという歴史があります。それから、2015 年の 12 月に抗がん剤適用遺伝子検査外来といいまして、要はクリニカルシークエンスで、がん患者さんの検体のシークエンスを行って、シークエンス結果に基づいた治療法を提案していく外来を開設し、がんゲノム医療を実装いたしました。

これは元々、京都大学の武藤先生が 2015 年の４月に、このようなシステムを京都大学に実装したというところから始まっております。その後はさまざまな病院で同

じような取り組みが行われているようです。その後、2017年の12月に、これはゲノム医療総合推進センターが立ち上がりました。がんゲノム中核の話もありましたので、このようなセンターを病院の中に組織し、人材育成、情報管理、それからゲノム診療を押し進めている状況です。

2018年の4月からは、このがんゲノム医療という言葉が、だいぶ周知されてきたということで、抗がん剤適用遺伝子外来という名前をがんゲノム医療外来に名称を変更して、現在に至っております。

その中で、AMEDのプロジェクトでA3班という班がありますが、ここでゲノム医療従事者の育成プログラム開発という授業を担当しております。この7つの大学で担当させていただきまして、元々は現在慶応大学におられる西原先生がこのプログラム開発の提案を行った歴史がありますが、現在京都大学、佐賀大学、信州大学、東京医科歯科大学、千葉大学、そして慶応大学とともにこのようなプログラムの開発を行っております。今日はこのお話が主になります。

元々は、このプロジェクトは、ドクター以外のメディカルスタッフに対するがんゲノム医療の人材の育成が、大きなテーマです。A3班の人材育成の基本的なスタンス、方針としましては、基礎的な横断的ゲノム医療の知識に加え、各職種ごとの専門性を持つゲノム医療の人材を幅広く育成することです。

このスライドにおいて赤で示しておりますように、最低限のテーマとしましては、体細胞変異と生殖細胞系列変異という、この2つの変異というものを理解する。それから、それぞれの固有の臨床的課題を理解するところ、ここが一番の肝になると、われわれは考えています。これらの人材を育成することで、ゲノム医療のサポートをしていくというような体制をとれるのではと考えています。実際にどのような方が対象になってくるかといいますと、看護師さんであるとか、臨床検査技師さん、それから薬剤師さん、最近ではソーシャルワーカーの方々に対しましても、このような取り組みを行っております。AMED、国には他にもがんクリニカルシークエンスに対する人材育成のプロジェクトがありまして、同じような取り組みの班もありますが、連携とすみ分けをしながらプロジェクトを進めております。

実際に、わかりやすいお話をメディカルスタッフの方には行っていく必要があるかと感じています。ゲノムという言葉に、アレルギーが結構ありますので、それを取り除くということが一つのハードルかなと思います。そのため、一目で分かるシリーズというのを作り、このようなコンテンツをホームページにアップしています。ここでこちらの7つのステップという流れがゲノム医療の一般の病院で行われるゲノム医療の流れであると考えています。もう少し拡大してみますと、ここにありますが窓口の相談、それから外来での説明同意取得、検体の採取、検体からのDNA抽出であるとか、それからシークエンス、レポートの作成、患者への説明というような流れ、これを皆さんメディカルスタッフの方に、全体像としてまずは理解していただけるように考えています。

岡山大学では、これはこの初期対応のところをソーシャルワーカーや、窓口の看護師さんが担当しておりますが、この方にも患者さんから「ゲノム医療を受けられ

ると聞いたんですが」というような電話がかかってきたときに、適切な場所、適切な部署に情報を流すということが大切です。それから検査の説明に関しましては、ナースやリサーチコーディネーターが同席するというような体制を取っております。そしてこれは、施設によっても考え方が違うかと思いますが、われわれのところはDNAの抽出を行っており、これは臨床検査技師さんが担当しています。この際にマクロダイセクションという、がんの部分だけをなるべくリッチに採取するというようなことを行う。それからそこからDNAの抽出をして、ライブラリの作成、これは一つの例でありますが、このような講習等を行います。

実際にシークエンスにかけるところは、これはもうセットするだけであります。その後、このデータを解析するバイオインフォマティクスというデータ処理の作業がゲノム医療の裏では動いているというところも理解してもらいます。エキスパートパネルに関しましては、多職種、複数の臓器の専門医の方が対応して、エキスパートパネルを開いているという紹介になります。そして生殖細胞系列のバリアントが出た場合は、対応を臨床遺伝子診療科で行っているという流れも説明いたします。最終的には、患者さんへの結果説明の場に、ナース等も同席して説明をしているというような状況になります。一番大切なところは、治療につながるというところですけれども、これは大きな課題が今もあります。

このような取り組みを紹介したA3班のホームページを立ち上げており、幾つかの資料等をここにアップロードしています。先ほどの一目で分かるゲノム医療の流れや、それから各人材の育成の行動目標というのも定めています。まずは、こちらではソーシャルワーカー、あるいはゲノムメディカルリサーチコーディネーターに対する取り組みとしてゲノム医療を希望する患者さんに、院内で初期対応を行う人材を育成するということで、幾つかの行動目標を定め、ここでは院内のゲノム医療の流れを把握する。それから、必ずしも医学的な知識を必要としない一般的な質問に対応できるような人材育成の場にしております。

実際には病院の中での問い合わせ対応マニュアルというのを作りまして、その説明会を行っています。その対象としては、ソーシャルワーカー等が入ってきております。これは、17施設80名というのは、今がんゲノム医療中核拠点病院という事業がありまして、ここで岡山大学の場合は、毎月連携病院とウェブでカンファレンスをしております。

問い合わせマニュアルについては、各病院によってフローがかなり違いますので、一つの例として、現在は岡山大学とそれから京都大学、慶応大学のマニュアルを先ほどのホームページにアップしておりますが、電話がかかってきたときにどのような形で対応していくかというような流れを、マニュアルとして明記しております。また、がんゲノム医療についての専門用語がありますので、これもなるべく分かりやすいように用語集も付けているようなマニュアルであります。

次にゲノムメディスンサポートナース、看護師さんの育成、主題としてはゲノム医療を希望する患者さんに寄り添う看護師さんを育成するということです。行動目標として、ゲノムの基礎知識、ゲノム医療の必要性を理解する、ゲノム医療を理解

し、必要な看護ケアを提供できる。ゲノム医療における患者の意志決定支援など、看護ケアを実践できることなどを挙げています。最後にはエキスパートパネルを知り、あるいは遺伝カウンセリングの内容を知るということもテーマとして挙げております。

同じように一目で分かるシリーズのパンフレットを作りまして、興味を持ってもらうような取り組みを行っています。これで全てが完結するわけではなくて、ここで興味を持ってもらうということが大切です。これで興味が芽生えれば、次に自分でいろいろと勉強していくというきっかけになればというように思っています。

一つの取り組み、これは先ほど7つの大学でいろいろとさせていただいているとお話をしましたが、東京医科歯科大学は池田先生、それから小笹先生という看護師さんがおられますが、東京医科歯科での取り組みの例を紹介させてもらいます。

ここでは遺伝やがんの専門看護師だけではなくて、一般的な看護師さんも対象にして効果的な教育手法というのを結構検討してきました。通常の講義はなかなか難しいところもありますので、特に事例検討を基本とした講義形式を取っております。パイロットの講習会を何度か行いまして、それは去年、昨年度のこのようなパイロット講習会を行って、今年は本番の講習会を行っているというような状況です。

実際に講義だけですと、知識の習得効率も上がらないことがあります。このケースメソッドにおいては、事例の提示、取り組み事項の考察、そして講義を挟んで、また取り組み事項の考察を、グループディスカッションを行いながら進めます。事例としては、先ほどのがんの体細胞変異、それから生殖細胞系列変異、そして両方があるような症例などのケースを設定して、考察を行っていくというような講習会を行っています。これは、10月27日に予定しているがんゲノム勉強会、これはこのような幾つかの勉強会を企画しております。先ほどのホームページのほうにも情報としてはアップしていますが、平成30年度のセミナーとしては、このように精力的に取り組んでもらっております。

次に臨床検査技師さんの育成ということで、これは質の担保がなされたゲノム医療を患者さんに提供する、特に検査のところになります。行動目標としましては、ゲノム医療について把握し、患者さんに対して医療面接ができる。高品質の核酸を担保するための病理検査と検体の提出ができる等々、このような検査技師さんならではのテーマに取り組んでいます。

検査技師さんに関しましては、深く勉強される方もおられまして、DNAの抽出の部分とか、最終的には、シークエンスのデータの処理まで、ある程度まとめたテキストを作っており、ホームページにアップしております。講習会に関しましても、去年は2017年11月が初めて、今年は、1回目は終わっておりますが何度か講習会等を行っています。臨床検査技師さんに関しましては、実際に手を動かすというところも非常に大切なところなので、実習を行っておりまして、薄切サンプルからどの部分をマクロダイセクションするかなど、実際に来ていただいて講習、セミナーを行っています。このようにマーキングしたところを削り出す作業は臨床検査技師さんも初めて経験しますというような声もあります。

次に薬剤師さんですが、薬剤師さんに関しましては、主題としてゲノム医療を受ける患者さんに適切な投薬説明ができる薬剤師を育成するというところで、特に薬剤師さんということで、この行動目標の5番目にある、ファーマコゲノミクスに基づく投与などの項目はありますが、こちらに関しても、ゲノム医療の全体像というのを理解してもらうということが大きな流れになります。このような育成の方針で、こちらも同じようなテキストを作って、興味の入り口になればと思っております。

実際に、この9月23日に行ったゲノム医療薬剤師の研修会を紹介します。これは主に、慶応大学の西原先生等が担当してもらっていますが、プログラムを見ますと、ゲノム医療の全体、国の施策全体のことや個人情報保護の講義、それからファーマコゲノミクスの講義、さらにはグループディスカッションや事例検討等で勉強していただく取り組みを行っています。

最後になりますが、バイオメディカルデータサイエンティスト、バイオインフォマティシャンに関しましても、養成講座を開講しました。昨年度2018年の2月、2泊3日で、淡路島で、合宿形式で勉強してもらいました。内容に関しましては、これはかなり濃い内容の講習会になりますが、情報交換の場として、バイオインフォマティシャンの情報交換の場として、好評を頂いております。

このような取り組みというのは今まではないようでして、今年も2月にこのような集中講座を開催して、情報交換を図る取り組みを行っています。

ということで、これが先ほどのホームページになります。いろんな講習会の案内、あるいは資料等をアップロードして情報発信に努めている状況です。以上となります。どうもご静聴ありがとうございました。

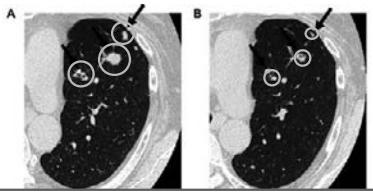
16回全国遺伝子医療部門連絡会議 COI 開示

発表者名： 豊岡 伸一

講演に関連し、開示すべき
COI関連にある企業などは
ありません。

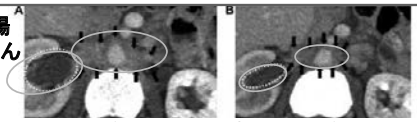
異なるがん、同じゲノム異常

肺がん



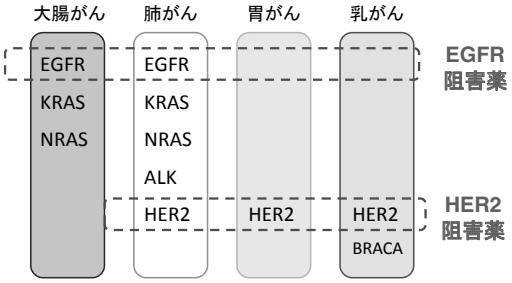
同じHER2 変異がんに、同じHER2 阻害剤が有効

十二指腸
乳頭部がん



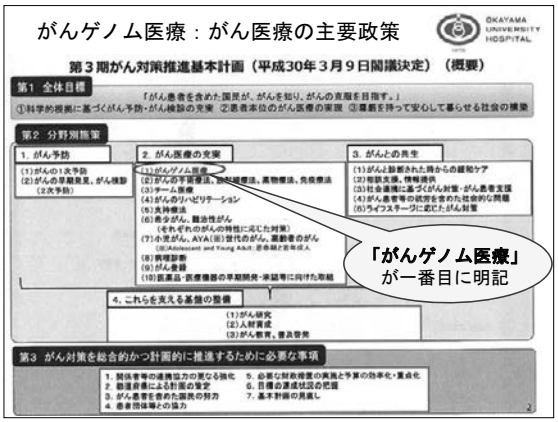
(Yamamoto H. et al. Oncologist 2018)

ゲノム情報から治療薬を選択



本邦におけるがんゲノム医療の取り組み

がんゲノム医療：がん医療の主要政策



がんゲノム医療

がん患者の腫瘍部および正常部のゲノム情報を用いて治療の最適化・予後予測・発症予防を行う医療

岡山大学病院での取り組み

- □ 2015.4　岡山大学病院バイオバンク開設
  → 院内でNGSを使ったがんゲノム研究を開始
- □ 2015.12「抗がん剤適応遺伝子検査外来」開設
  → がんゲノム医療を実装
- □2017.12　ゲノム医療総合推進センター設立
- □2018.4　「がんゲノム医療外来」に名称変更

ゲノム創薬基盤推進研究事業
ゲノム創薬研究の推進に係る課題解決に関する研究（Ａ課題）
A-3班　ゲノム医療従事者の育成プログラム開発

研究開発代表者
豊岡　伸一（岡山大学）

研究開発分担者
武藤　学　（京都大学）　**池田　貞勝**（東京医科歯科大）
末岡榮三朗　（佐賀大学）　**松下　一之**（千葉大学）
関島　良樹　（信州大学）　**西原　広史**（慶応義塾大学）

CLINICAL BIOBANK STUDY GROUP
クリニカルバイオバンク研究会
クリニカルシークエンス研究会
CLINICAL SEQUENCING STUDY GROUP
岡山大学
京都大学
佐賀大学
信州大学
東京医科歯科大学
CHIBA UNIVERSITY
慶應義塾
Keio University

A-3班の人材育成方針

基礎的な横断的ゲノム医療の知識に加え，各職種毎の専門性を持つゲノム医療の人材を幅広く育成する

- 「共通の土台（横断的・総論的な最低限の知識）」
  - 体細胞変異と生殖細胞系列変異を理解する
  - それぞれ固有の臨床的課題を理解する
  - ➡ ゲノム医療のサポート
- 「専門的な教育（疾患別の事例・知識）」

本研究における【医療従事者育成】

(1) Genome Medicine Support Nurse
(GMSN; ゲノム医療看護師)

(2) Genome Medicine Support Technologist
（GMST; ゲノム検査技師）

(3) Genome Medicine Support Pharmacist
(GMSP; ゲノム医療薬剤師)

連携

「平成28年度日本医療研究開発機構研究費」
がんの個別化医療の実用化に向けた解析・診断システムの構築研究
（研究開発代表者　西尾和人）
ゲノム医療医師、研究者の育成

連携

「ゲノム創薬基盤推進研究事業」
ゲノム情報研究の医療への実利用を促進する研究
A-②：ゲノム情報患者還元課題
（採択者との連携）
患者への還元内容についての情報

連携

看護系学会、遺伝医療系学会
- 資格制度の検討、導入
- 遺伝看護師のがん教育
- 認定遺伝カウンセラーのがん教育

医療従事者の資格制度の拡充
キャリアパスの確立

特別講演　遺伝学的検査の精度管理のあり方（研究目的を含む）
野坂　佳伸（厚生労働省医政局総務課）

【事務局】　これより特別講演を開始いたします。座長は、全国遺伝子医療部門連絡会議理事長の福嶋先生、よろしくお願いします。

【福嶋】　この全国遺伝子医療部門連絡会議は、今回で16回目となりますけれども、会則にありますとおりに、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、括弧、遺伝カウンセリング、遺伝学的検査等、括弧閉じ、の発展に寄与することを目的とするということで、今回は黒澤健司先生の大会長の下で開催するということになりました。

プログラムにつきましても、黒澤先生と一緒に考えて、現在ゲノム医療実現推進について、非常に急速なさまざまな動きがありますので、その情報の整理ということでご講演をしていただきました。それとクリニカルシークエンスということがキーワードになっておりますので、その先天性疾患、遺伝性疾患のクリニカルシークエンスと、豊岡先生にはがんのクリニカルシークエンスということで実装と人材育成、それぞれの大学、医療機関での取り組みというのをご紹介いただきました。

例年、この回では厚生労働省ですとかAMEDですとか文部科学省の方にご講演していただくということになっておりまして、今回は医療法の改正という、とても大きな制度改革が行われて、その中でも遺伝学的検査の精度管理の在り方、この遺伝子医療部門連絡会議の加盟施設でも、大きな影響を与えられ得るといいますか、大きな影響が起きるかもしれないということについて、その医療法の改正、特に遺伝学的検査の精度管理の在り方、研究目的を含むということで、それを担当しておられる厚生労働省医政局総務課から、野坂佳伸先生をお招きしてご講演いただくことになりました。

野坂先生のご略歴ですが、2003年に静岡県立大学の薬学部薬学科をご卒業後、厚生労働省に入省されまして、現在の医政局総務課には、昨年2017年の10月からお勤めだということであります。それでは野坂先生、どうぞよろしくお願いいたします。

【野坂】　福嶋先生、ご紹介にあずかりましてありがとうございました。厚生労働省医政局総務課の野坂と申します。よろしくお願いします。まずは簡単に、私の自己紹介というか、これまで厚労省でやってきたことなんかについて、ご説明させていただければと思います。

私は薬系技官という枠組みで入りまして、公衆衛生に関する業務をこの15年間にやってきております。特に感慨深かったのは、新型インフルエンザ等対策行動計画というものを2回書かせていただきまして、医療関係者の方々、あとは経団連をはじめとする経済関係団体の皆さま、あとは関係省庁の方と協議をして、最大公約数を取って皆さまがご納得いただく、新型インフル行動計画を仕上げたりとか、あとは先ほど10月から医政局総務課に配属されたということをご紹介にあずかりましたが、配属後の数ヶ月間、元々配属されていた大臣官房国際課と掛け持ちながら数カ

月 TPP だとか経済協定の業務をやっておりました。

そのため、調整については比較的慣れておりまして、今回の精度管理の基準についても関係する医療関係者の方々とか、学会の先生と相談して、最大公約数を取った基準になったかなと考えておりました。

しかしながら、現場のほうから厚生労働省が今年の 12 月から過剰な規制を始めるらしい、という不安な声が上がっているということを、連絡会議の方々からお聞きになりまして、今日は参上しました。

そのため、今日は私のほうから医療法改正について、昨年の平成 29 年の改正について丁寧に説明して、ちょっと皆さまの誤解が、不安が少しでも解消できるようになればと思い、これからプレゼンテーションさせていただければと思います。では、よろしくお願いします。

まずは、ここの表にあるとおりに、元々医療機関が検体検査を行う場合について、特に精度管理の基準はありませんでした。一方で衛生検査所については、構造設備、管理、組織、その他の事項という、その他の事項の中に精度管理してくださいということが、一応ありました。

そんな中、ゲノムタスクフォースさんのほうで、やっぱり今後ゲノム医療が実用化していくんだから、ちゃんと精度管理をしなければ駄目だということで、ご提言を頂きまして、これを契機に、ゲノムに限らず、検体検査全般の精度管理をするような根拠規定を、法律に、医療法に書き込まなければいけない、というところで、平成 29 年 6 月 14 日に公布された改正医療法において精度管理に関する基準が法律上明記されて、あとは臨床検査技師法のほうも同じように明記されております。というのがまずは背景としてございます。

昨年平成 29 年の医療法改正では、検体検査の分類というところもいじっておりまして、これは具体的に何かといいますと、ここにあるとおりに、元々検体検査の分類は法律で書いていたんですが、今後いろいろな技術ができると新しい分類ができるだろう、ということで、柔軟かつ迅速に整備できるようにする必要があると。じゃあ何をしたか、というと、法律で決めるんではなくて、厚生労働省令、法律ではなくて省令で決めるようにしましょう、という改正をしております。

皆さまご案内なのか存じませんが、法律というのは国会を通さなければいけないので簡単に変えられません。当然国会議員の皆さまもいろんなご意見を持っていますので、場合によっては、政府が法案を出しても通らないことも多々あります。とはいえ、この検体検査の分類というのはもう日進月歩で変化するので、すぐに見直す必要があり、速やかに改正できるようにするため、厚生労働省令で分類の見直しをできるように法律改正をしました。これが 2 点目の改正です。

昨年の医療法の改正については、検体検査関係はそこがポイントで、これは法改正の全般に関する概要でございます。まず一点目は、今日皆さまがご関心のある、検体検査の精度の確保というところで、今申し上げたとおりに精度管理の基準を作っていきましょう、ということと、あとは検体検査の分類を柔軟に迅速に見直すようにしましょう、という改正をしております。

あとはその他で今日の会議とは直接関係のない話なんですが、2つ目の特定機能病院におけるガバナンス体制の強化ということで、私、これも担当しているんですが、ある大学病院において重大医療事故が発生したことを踏まえて、特定機能病院が高度な医療を提供するとともに、高度な医療を提供する上で安全な医療を提供する体制を確保するんだということを法律上に明記して、さらに病院長、管理者の選任についてももっと透明化をしてやろうと。病院運営に関する合議体を設置したりとか、ということを法律で位置付けました。

あとはもう一個は、これは私の担当ではないんですが、医療に関する広告規制の見直しということで、今後はインターネット、ウェブサイトについても、ちゃんと広告規制対象にしましょう、という法改正をしております。

このパワポですけれども、ちょっと細か過ぎるので割愛します。じゃあ具体的に医療法の条文レベルではどんな改正をしたかというのが、このスライドになります。ここで書いていますとおりに、15条の2というのを作りまして、病院だとか診療所、医療機関が検体検査を行う場合については、厚生労働省令で定める精度管理の基準にちゃんと適合させなければならないということを書きました。

臨床検査技師法のほうも、検体検査の精度の確保の方法ということを明記して、その他の事項で最初は包括的に書いていたものを、検体検査の精度の確保ということを明記した、という改正をしております。

あともう一つは、分類のほうでございますが、元々、改正前は法律で微生物学的検査、血清学的検査、血液学的検査、病理学的検査、寄生虫学的検査及び生化学検査ということを法律に書いていたんですが、それを今度は、厚生労働省令で分類を決めます、という改正をしております。

ここまでで、だいぶ分かっていただけたのかな、と自分では思っているんですけれども、結局は精度管理をしっかりとしましょう、という改正と、分類を柔軟にしましょう、という改正しかしておりません。大学の研究室さんが検体検査をするようなことを否定するような規定というのは、一切定めておりません。なので、結構現場が混乱している、12月から厚生労働省が変なルール、法律を変えて始めるんだぞ、とうわさを聞いた時には、ちょっと驚きました。そのため、今日はその誤解が解ければなというふうに、心から思っております。

これは法改正とはまた別に、現在の法律の規定についてでございます。これは臨床検査技師法のほうなんですが、多分、難波先生のほうからも、同じようなスライドを提供されたのかなと思います。事前にお話をした時にこれは丸かぶりなんで、僕が話すネタがなくなるじゃないですか、というやりとりを、実は事前にしております。

それはさておき、臨床検査技師法の第20条の3というところで、業として反復継続して検体検査を行う場所を決めてます。その場所というのは、病院だとか診療所、「厚生労働大臣が定める場所」は除くと。この病院・診療所、厚生労働大臣が定める場所を除いて、検査を業として行う場合は、衛生検査所の登録を知事から受けなければいけない、というのが法律で大原則としてございます。

じゃあ、病院診療所の他に検体検査をやっていい場所というのは、臨床検査技師法の告示のほうで定められておりまして、基本はこのスライドに書いてある、1、2、3、4つ、まずは保健所、保健所というのは感染症法なんかに基づきまして、エボラだとかに感染した方の疫学調査をするので、ここは、検体検査は当然やるでしょう。あとは検疫所、これはどこか他の国から入ってくる方については、検疫法に基づいて発熱している方なんかは特に検体検査をして、危険な感染症に感染していないか、ということを検査する、というところで、検査していい場所になっております。

あとは4号、次に掲げる施設、その他これらに類する施設であって、診療の用に供する検査検体を行わない場所というところで、それで一応国、または地方公共団体の試験研究施設、これも例えば国立感染症研究所さんだとか、地衛研と呼ばれる地方衛生研究所なんかがあるのかな、と思います。

あとは大学の研究施設も挙げられると。その他には医薬品の開発をするような研究施設だとか、あとは人体から採取された検体、要は自己採血というか、自己採血はあれなんですけれども、自分で取った検体について生化学検査を行う施設、というところで、これはDTCのメーカーさんなんかがあると思います。

DTCのメーカーさんも一応、生化学検査ではないんですけれども遺伝子検査ということで類似する施設ということで、DTCのメーカーさんなんかはここに入るのかな、と思っております。

そう考えるとDTCとかいうのは、診療の用に供さない、という一応の法律上の整理になっており、あとは大学の研究室さんでやる検査についても、原則として研究目的であり、診療の用に供する目的でやっているものではない、という、一応、今は法律上の整理になっております。

これは29年医療改正と全く独立の話で、元々こうなっている、というものでございます。というところで、医療法を改正して12月から変なことを始めている、というものでは決してございませんので、その点をご理解いただきたいと思います。

次に、「検体検査の精度管理等に関する検討会」に関するスライドということで、今回の精度管理の基準を作った検討会について、ちょっと簡単にご紹介させていただきます。この検討会では、精度管理のあり方だとか、精度管理のうち遺伝子検査の精度管理のあり方、あと検体検査の分類について議論をしております。座長は、国立病院機構の楠岡先生にお願いしておりました。あとは何度もご紹介して恐縮でございますが、鳥取大学の難波先生にもご参画いただいております。

その他に臨床検査に造詣が深い宮地先生、矢冨先生、日本医師会の先生、日本歯科医師会の先生、あとさらには助産師会の先生にも入っていただき、ゲノムの関係ということでは西尾先生に入っていただいております。

一応、5回の検討をしまして、検討会の報告書をまとめて、その後のスケジュールとして、精度管理の基準についてパブリックコメントをして、今年の7月に省令、医療法施行規則の改正版と臨床検査技師法施行規則の改正版を出して、8月10日には省令を解説した通知を出しております。施行通知というんですが。今年の冬ごろというか、12月1日に精度管理のルールが施行される、ということも書いてあります。

今度は細かい、じゃあどういう基準を作って、どういう分類の見直しをしたのか、ということについて説明させていただければと思います。まずは分類の見直しですが、元々は現在については12月までは小分類のほう、二次分類のほうにいろんな遺伝子検査、染色体検査が散らばっていたんですが、12月以降、これについてはもう全部一つの遺伝子関連検査・染色体検査というカテゴリー、大分類を作りまして、ひとまとめ、にするという見直しをしております。

次に、医療機関における精度の確保について、ということで、医療機関はじゃあどういう精度管理基準を求められるのか、ということについて、続いて説明させていただければと思います。これは大きく3つの精度確保のための基準を設けております。まずは、1つ目は、精度の確保にかかる責任者の設置と。これはもう医師か臨床検査技師ということで、決めております。

今までは、検査部の部長さんだとかが、なんとなく責任者のような役割になっていたと思うんですが、今後はちゃんと法律に基づいて、精度の確保にかかる責任者を置く、ということにしました。あとは二つ目としまして、精度の確保に重要な標準作業書だとか、日誌等の作成をしてください、ということで、例えば標準作業書だったら検査機器の保守管理の作業マニュアルと、測定標準のマニュアルということで、これは検査項目ごとに作ってもらうものでございます。

あとは作業日誌台帳については、試薬の管理台帳だとか、外部精度管理調査をどれだけ受けたか、という台帳を付けてもらう、ということで考えております。あとは検体検査の精度の確保のために病院長の努めるべき事項として、内部精度管理、これは自分の施設で行うバリデーションを努力義務としてやっていただく。

あと三つ目は、外部精度管理調査の受検というところで、日本医師会さんとか、日本臨床検査技師会さんだとかが、主体としてやっている外部精度管理調査を受検していただく、あとは適切な研修を職員にする、ということを努力義務として、努めるべき事項として定めております。また基準の詳細については、後ほど通知を基に説明します。

次に通知の4ポツが、業務委託における検体検査の精度のあり方ということで、これは何を言っているか、というと、要はブランチラボだとか、衛生検査所の精度管理のあり方についてというところで、説明も簡単にだけしておきます。先ほど冒頭に申し上げたとおりに、衛生検査所、ブランチラボについては、元々は精度管理をしましょう、ということが義務というか、登録の要件になっておりまして、今回はどういう見直しをしたか、というと、このオレンジ色のものについて、新たに台帳だとか作業書を用意してください、という改正をしたところでございます。

いろんな作業書が増えるので、当然、衛生検査所の方々の負担が増えるんですが、このような作業書が増えることによって、より精度が確保されるんじゃないか、ということを行政側としては期待しております。

今度は遺伝子関連検査・染色体検査の精度の確保にかかる基準というところで、じゃあ遺伝子の場合は、どういう基準を特別に作ったのか、というところを、簡単にご紹介させていただければと思います。これも大きく分けて3つがございまして、

先ほど言った責任者について、今度は遺伝子についても、遺伝子に特化した遺伝子関連検査・染色体検査の責任者を配置すると。これは先ほど申し上げた、検査全般の精度の確保の責任者との兼任を認めます。

先ほどは医師、臨床検査技師に責任者の職種の要件を絞っていたんですが、遺伝子の部分については、やっぱり専門性や経験を勘案して、例えば薬学部の人間だとか、獣医学部の人間がなることも排除しておりません。

ごめんなさい、これは伝え忘れましたが、遺伝子の基準については医療機関と衛生検査所は共通でございます。先ほど他の検査全般等の大きな違いは、ここの内部精度管理だとか、適切な研修について、遺伝子関連検査以外は、医療機関の場合は努力義務だったんですが、遺伝子の場合は義務にしております。あともう一つの大きな柱として、外部精度管理調査の受検の代替方法、施設間における検査結果の相互確認について、努力義務を作りました。

これもなんで代替方法にしたか、といいますと、今も皆さまにご案内のとおりに、遺伝子関係の外部精度管理調査については、結核菌の定性等、あとはＢ型肝炎、Ｃ型肝炎の定量しか、体系だって外部精度管理調査はできておりません。そのため、例えば難病の検査とかいうのは、本当に日本でも数えるほどの施設しかできませんので、そのような検査について精度管理するために、どうしたらいいかというところで、施設間でクロスチェックをしましょう、ということを、ある種、苦肉の策で提案をして、このような基準になっております。

これも努力義務にしたのは、例えば日本で１施設でしかやっていないような遺伝子検査だとクロスチェックをしようもないのでというところで、努力義務ということにしております。あとはもう一個は、恐らく皆さんも関心が高かったと思うんですが、ISO15189 の取得については、ちょっと種々、申請者側の体制整備と、あとは認定側の体制整備の状況を勘案して、勧奨ということにしました。義務にはしませんでした。当初はいろんな遺伝子関係、人類遺伝学会の先生の皆さまとか、あとはゲノム医療に関係する方々から本当に ISO を義務にするのか、という不安の声を頂いていたんですが、一応今回は義務にはしませんでした。

ただこれは、今回は義務にしなかったんですが、やっぱり諸外国の制度に追いつくためにはどこかで ISO についても、やり方はちょっといろいろとあると思うんですが、義務にしていかなければ追いつかないのかな、という想いは、持っております。

次に細かい精度管理の基準について、どういう運用なのか、というところを説明させていただければと思います。これはちょっと省令の概要で、先ほど来説明しているところとだいぶバッティングしますので、割愛します。

今度はこちらですが、8 月 10 日に出した省令の医療法施行規則、臨検法施行規則の解説書でございます。これを基に、ちょっと具体的にどういう基準になったかというところを説明させていただければと思います。

一応これは医政局長通知というところで出したもので、省令では書き切れない具体的な運用について定めております。構成については、まずは病院、今は医療機関における検体検査の精度確保にかかる基準と。あとは業務委託における検体検査の

精度確保基準ということで、これは、要はブランチラボ向けの基準になります。

3つ目としては、検体検査の分類の見直しについてと。4つ目としては、衛生検査所の登録基準というところを書いております。ほとんどが医療機関の基準、中身はほとんど医療機関に関する基準ばかりなんですが、まずは病院等において検体検査を行う場合の精度の確保にかかる基準ということを説明させていただきます。

まずは構造設備関係です。ここに書いておりますとおりに、今回は精度管理を求める上で、病院診療所に新たに土地を買って検査施設を設置しろ、とか、そういう基準は求めませんでした。やっぱり地域医療にあまりにも影響が出てしまう、ということを懸念する、検討会の先生方とも相談をして、構造設備の基準は求めませんでした。

ただ、結局そうはいっても、感染症法で規制対象になっていない病原体、ノロウイルスだとか、大腸菌だとかインフルエンザ（新型インフルエンザを除く普通の季節性のインフルエンザ）なんかを扱う場合にやっぱりオープンスペースなんかでやるのは、バイオセーフティの観点からいかがなものかというところで、国立感染研で出している安全管理規程なんかを参考にして、病原体、バイオセーフティにも配慮してください、ということを、通知でちょっとお願いしております。これは通知なので、それのみで義務にはできないので、どこまでいってもお願いなんですが、一応こういうことでお願いはしているところでございます。

今度は責任者の話ですね。検体検査の精度の確保全般にかかる責任者でございますが、これは先ほど申し上げたとおりに、医師または臨床検査技師さんが責任者になるんですが、じゃあどういう医師、臨床検査技師かというところについては、業務経験等の要件は、今回は特別に定めませんでした。一方で、衛生検査所なんかについては6年以上の実務経験、精度管理にかかる3年の実務経験という方を責任者にしているので、そういうのを参考にしてください、というところを通知で書いております。

今度は遺伝子の責任者についてでございますけどこれも、基本的には特に要件は定めず、検査全般の責任者と、別に遺伝子関連検査、染色体検査の責任者も置いてください、ということを通知でお願いしております。今度は、医療機関が検体検査を行う上で具備すべき標準作業書、作業日誌、台帳については、個々にまず、標準作業書についてはまずは検査機器の保守管理作業書、あとは測定標準作業書を求める、策定することを義務化しております。

よくどういうふうに最低限、作業書を造ればいいんだ、というご質問を、あちこちから受けるんですが、検査の定義は、タンパク検査だったら、タンパクを測ることによってどうこうとか、あとは臨床的意義、あとは測定方法と測定原理、検査手順のフロー、あとは正常値の範囲なんかについて記載してください、ということを、通知でお願いしております。

あとはできるだけ、ここに書いているような項目も盛り込んでください、というようにしております。今度は作業日誌のほうでございますが、検査機器の保守管理作業日誌だとか、あとは測定作業日誌について策定することを、通知でもあらため

てアナウンスしております。例えば検査機器の保守管理作業日誌の場合だったら、点検した日だとか、誰が点検したかだとかを書いて、測定作業日誌の場合は、検査項目ごとの、例えば週だったり月だったり、本来日誌なんで本当は毎日がいいんですけれども、の実施件数をして、実施件数について書いて、例えば今日は100件やったと。100件のうち検査異常だとか、検査不具合がどれだけ起きたか、というのを考察とともに書いていただく、ということを考えております。

あとは試薬の管理台帳については、これは当然検体検査をする上で、試薬が、有効期限が切れていますと、正しい結果というのはまず出ないと思いますので、試薬の有効期限についてもちゃんと管理してください、ということを、試薬管理台帳でしていただくことにしております。

あとは、統計学的精度管理台帳に記載すべき事項ということを書いておりますが、ご案内のとおりだと思うんですけれども、統計学的精度管理台帳というのは、いわゆる内部精度管理台帳のことになりまして、どんな内部精度管理をしたのか、ということを日誌として書くということを、やはりアナウンスしております。

あとは外部精度管理台帳に記載すべき事項としては、外部精度管理調査を受検した場合に、実施結果、外部精度管理調査のサンプルをちゃんと正しい値を出せたとか、測定結果を出せたか、というところを記載していただくことにしております。当然これは、外部精度管理調査の受検結果をもって代替可能としております。

当然もう多くの医療機関の方々は、既に作業日誌だとかマニュアルについて持っているところも多いと思いますので、既存のものを準用というか活用しても差し支えないの旨も書いております。

今度は、27ページの下段。ここについては、内部精度管理の実施方法だとか、外部精度管理調査の受検方法について書いておりまして、例えば外部精度管理調査の受検だったら、公益社団法人日本医師会さんが実施するものだとか、一般社団法人日本臨床衛生検査技師会さんが実施するもの、日衛協さんが実施するものについて受けるように努めてください、ということを書いております。

あとは留意事項として、医療機関の場合は、今回は一応、内部精度管理調査、外部精度管理調査については義務化しなかったんですけれども、この手法というのは精度管理の方法として極めて重要なので、積極的に活用してください、ということも通知でお願いしております。

今度はブランチラボの基準ですが、ここはあまりちょっと皆さんは関心がないと思いますので、こういう作業書を新たに増やしたくらいの説明で次に進みたい、と思います。次は分類のほうでございますが、先ほど説明したとおりに、遺伝子を独立させた、というところがポイントかと思います。

今度は衛生検査所の精度管理について、どういう強化をしたか、ということを書いておりますが、これは通知のほうには強化した部分だけを書いておりまして、これまでの元々の精度管理の基準と包括的に書いているわけではございませんので、このようにちょっと短くなっておりますが、ポイントとしては、自施設以外の先ほども申し上げたクロスチェック、クロスバリデートというか、他施設と連携して外

部精度管理調査の手法が確立していないような遺伝子関連検査について検査結果を比較するなどして、精度の確保に努めてください、ということを書いております。あとは最後にISOでございますが、15189については今回は義務とせず、勧奨に留めたということを、通知でもあらためてアナウンスしております。

もう少しゆっくりと説明して、ディスカッションの時間を減らそうと思ったんですけれども、ちょっとフェアじゃない、ということで、残りは皆さまのご意見があると思いますので、ディスカッションの時間にできれば、と思っております。以上です。

【福嶋】 どうもありがとうございました。一番最初に、研究室で行われている遺伝子解析の研究結果については、影響を及ぼすものではないというありがたい、安心するお言葉を頂きました。いろいろとご質問があるのではないかと思いますので、いかがでしょうか。いいですか、なしで。

【野坂】 安心していただけたというのであればアレなんですが、せっかくですので。

【福嶋】 どうぞ。

【依藤】 大阪市総合医療センターの依藤と申します。あんまり変わるところでないということで良かったんですけれども、元々の規制として検査会社というか、臨床検査所と病院診療所以外は検査しない施設ということなんですよね。今大学に委託しているのは、大学には大抵は病院が付いているから、病院でやっているというそういう解釈でいいということ。

【野坂】 解釈としては、病院でやっているという解釈になりますが、実態としてそうでない場合は、今後は、例えば病院と研究室が一体化するだとかいう手も考えられると思います。あとはもう一つ、研究目的の検査と診療の用に供する検査の境目というのはどこかというと、それはちょっとなかなか、今は即答することはできないところではあるんですが、近々これは研究、これは診療だという、考え方を示す予定でございます。

今、例えば一つ言えるのは、他の方のプレゼンでも出ておりましたとおりに、例えば保険診療が付いているような検査については、当然それは保険診療のお金でやって請求もするわけですから、それはさすがに研究用とは言えないんではないかと思っております。逆に研究費で行っている検体検査。それが一応ゲノム倫理指針だとかに基づいて、インフォームドコンセントという形で患者さんに返るものについては、それはどちらかというと研究色が強いんじゃないかということを、厚生労働省内のリーガルアドバイザーというか、法律に詳しい人間とも相談して、今整理しているところでございます。

【依藤】 研究色が強いという……。

【野坂】 研究の度合いというか……。

【依藤】 でも患者さんに返してもいいという。聞きたかったのは、たまに大学病院の研究室じゃなくて、何々薬大とかに患者さんの検査を依頼したりすることがあるんですけれども、それは病院も付いていないし、臨床検査なんですかね。協会にも入って

いないし、今既に存在する枠組み外なのかなと思って、ちょっと質問したかったんですけれども。

【野坂】 そこの結果というのは、一応今現在は、診断結果を返しているというよりは、単に研究というか研究で行った検査の結果を伝達しているという、考えにするしかないのかなと思っております。

【依藤】 実際には〓診断〓させてもらって……。

【野坂】 薬学部というのは、当然薬剤師さんがメインで、診断というのは医師しかできないので、当然薬学部の大学で行った検査というのも診断に使うということは、ちょっと法律上は厳しいのかなと思っております。

【福嶋】 その他はいかがでしょうか。

【田村】 遺伝カウンセラー、田村と申します。2つ質問があるんですけれども、一つは海外の検査機関にダイレクトに出すこと、海外は海外でCLIAとかの認証とかを受けているような検査会社にダイレクトに検体を送ることは、今の枠組みでは認められなくなるんですか。

【野坂】 ちょっとスライドの番号で。

【田村】 すみません、私が分かっていなくて。

【野坂】 病院が委託する場合でございますか。

【田村】 医療機関。

【野坂】 医療機関ですよね。病院、診療所が。改正法で12月からなんですが、現在も本質的には一緒です。結論からいうと、病院が直接に海外の検査機関に送ることはできません。病院が委託できるのは、衛生検査所、または他の病院、先ほど申し上げたその他厚生労働省令で定める場所なので、このようなところにしか委託できなくなるというところでございます。

【田村】 今例えば現実に、海外に出しているところはたくさんあると思うんですけれども、そこは具体的に罰則が発生したりとか、どんなふうになるんですか。

【野坂】 直接は罰みたいなのはないんですが、やっぱり都道府県のほうからというか指導的なことを、保健所から指導を受ける可能性というのはあります。

【田村】 あともう一つは、大学でいろいろと基準を守るような手続きができなくて、作業所とかを用意できなくて、でも今までは研究室でちょこちょこっと調べて患者さんの診療や診断に使っていたことはたくさんあると思うんです。

もちろんちゃんとしていって精度管理をするほうがいいとは思うんですが、そういうところの一部が、この改正をにらんで、もうこれからはこの結果は診療に使えないから、患者さんに返せないというふうに、ストップして返さなくなってきていて。しかし診療には使っていて、口頭でつまり表向き診療に使っていないように見えるようにやっているんだけれども、実際には患者さんに、病的バリアントがあったから、あなたはこういうふうに診断しましたというふうに言って、それに基づいて診療もしている。でもちゃんとしていないから、この結果は渡せませんといって、患者さんがその結果をもらえないということが、私の見聞きしているところだけでも数件発生しているんです。そういったことは、今後どういうふうに私は捉えていっ

たらいいんでしょうか。

【野坂】 まずは、第一に原理原則を申し上げたいのは、やっぱり診療の用に供するものであれば、たとえ高度な検査で、検査するところが本当に数施設しかないものでも、それだからこそ逆に、精度の確保というのは要ると思います。間違った検査結果を返して、間違った治療が行われているのは、最も患者さんにとっては迷惑な話になる。

【田村】 もうおっしゃる理想は、そのとおりなんですけれども。

【野坂】 それでちょっと聞いていただければと思うんですが、精度の確保の基準が関わるところは、まず医療機関。あと医療機関なんかから委託を受けた衛生検査所というところでございます。先ほど申し上げたとおりに、例えば単に研究で、自前でやっているような検査というものは、精度の確保の基準というのは当然適用されません。今後も自前でやってほしいなら、やっていただいても。

【田村】 それは診療に供してはいけないんですよね。

【野坂】 供せないという。で、医療機関から委託も受けていない検査というところです。

【田村】 その紙には、診療に使いませんと書いてあるんですよ。だけど実際には、患者さんには使っているということは発生して……。

【野坂】 どこからを、患者さんに使っているというのが、ちょっと言えない。研究結果の単に開示という意味なのか、診療の用に供する診断というのかについて……。

【田村】 研究結果の開示であればいい。

【野坂】 はい。そういう整理ができないか、今ちょっと法令、法律に詳しい人間とも相談して考えております。できるだけ皆さまが今まで培ってきた、築いてきたものを否定するような制度にならないように、配慮してやっていきたいと思っております。

【田村】 本当におっしゃるように、きちっと精度管理ができたほうがもちろんいいので、大学の先生たちにやってほしいけれども、現実問題は、この短い12月1日までの間に、じゃあ今出てきた基準に全部そろえて、書類を用意してということは、今現実問題は難しくて諦めちゃう先生もいっぱいいると思うんですよね。

それでその揚げ句の果てに、一番不利益を被るのは患者さんで、そういうふうなきちんと基準が守れないから、それは研究なのか、診療なのかというのは難しいですけれども、取りあえず、何となく使っているけれどもこれは患者さんにはあげないことにしようという解決方法を取ったりしていると、患者さんが一番不利益を被るので、そうならないような何か道がないかなと思って、お伺いしました。

【野坂】 私どもも結局は、ある意味これは患者さんのためにやっている改正なので、結果患者さんのためにならないということは避けなければならないというところで、最終目標は皆さまと一緒というところでございます。ただその手段として、やっぱり精度の確保というのは重要なんじゃないかというところで、ちょっとギャップがあるのかなと思います。それでこちらから一点お伺いしたいんですが、どこら辺が用意できない、例えば日誌とかでいうと。そんなに重いものを課しているつもりは、こちらとしてはなくて……。

【田村】 それはちょっと先生なんか。

【難波】 ちょっと野坂さんを助けるんじゃないですけれども、初めて言葉を見る人もたく

さんいるので、非常に作りにくいだろうということで、われわれは遺伝学的検査検討委員会では、堤さんが最初にもう既に出ているというのを示されたんですが、それに従って、今ちょっと大急ぎで京都の原田先生とか、いろんな先生にちょっと協力してもらって、少し資料を集めて、できれば来月ぐらいには提供できるようにしようかなということを、今ちょっと考えておりますので。

まだ提供できないのですぐには言えないんですが、ということは仲間で少し考えていますので、そもそも標準作業手順書という名前を聞いたことがない人が結構たくさん、もうイロハのイなんですけれども、僕も今回初めて勉強して、そうすると言葉が難しくて頭が痛くなるんですが、作ってみれば、比較的簡単じゃないかと僕も思うんですが、慣れていない人には初めて作るのは大変だと。だからできたものがある程度はあったほうがいいのかなと思います。

それと先ほどの確かに精度管理、研究がどこまでかというのは、これも野坂さんだけでは言いにくいところがあるんですが、やっぱりインフォームドコンセント、要するに倫理規定にも従ってやっているものはちゃんと開示していいと僕も思っていまして、恐らくそれで治療するとか、保険診療になるとかという、本当に重要な部分をどう確認していくかというのが、一つの課題かなと。

ゲノム診療は本当にやっぱり非常に高額な薬を、今後は使っていくと思うんですね。そのときに本当にちゃんとしたきちんとした基準を設けた検査はやっぱり要るよねというふうに、どう考えてもなるのかなと。今までは僕も難病をやっていて、薬がほとんどない世界でやってきたので、本当にもうほとんど研究の参考資料的なところで、ある意味では診断ということを、自分たちの生きがいにしてやってきたというのもあるんで、それを診療ということで整理はしてきているところもあるんです。

そこは研究として論文を書けるので、世界で初めての疾患ということで論文を書く分は、これはもう研究として十分成り立つかなと。一般的になって診療に役に立って、主には保険診療、主というか最初は保険診療、あとは治療とかその辺がまずはターゲットできちんと整理していって、それともう一つこれを作らないまでも、既にサービスするのが大変難しい状況になっているというのが、逆にもう一つあるんですね。

やっぱり研究でのサービス提供というのが、研究費の今の進行状況では非常に困難になってきているので、そこをどう解決していくかということで、一つは集約化ということで、かずさの小原先生にもちょっと協力していただくと、ある程度はお金というのがどうしても発生はするんですが、それとか信州の古庄先生のところでも一生懸命基盤もつくられているので。そういうところで今後は、安定的に何らかのできるだけ保険診療、それ以外であれば、ある程度は保険診療に近いお金で何とかやってくれるシステムを作るとか、その辺の解決策をちょっとやっぱりやっていかないと、今ここでできないというか、撤退するんではちょっとどうにもならないので、そこを研究は今までどおりやると。そこに診療に生かすときにどう工夫するかというのを、やっぱりどうしても考えざるを得ないのかなというのが、あれです。

ですからそこの部分は、野坂さんもちょっとちゃんとそこを、できるだけ研究の

枠でちゃんと何とかやってくれるというお言葉もあるので、でも本当に薬を使うときはやっぱりちゃんとしたほうがいいというのは個人的には思いますので、それについてはまたご意見、僕のほう、というか野坂さんのほうだけだと大変かと思いますので、遺伝学的検査の委員会は委員全員で対応しようという話もしていますので、よろしくお願いしたいと思います。

【野坂】 こちらこそ、ご指導のほどお願いします。

【難波】 それと中山先生も、コメントがおありということで。

【中山】 私は臨床検査医学会、あるいは日本遺伝子診療学会、それからこの日本人類遺伝学会、メインの学会に来ているんですけれども、一つ言いたいのは、これは臨床検査が絡んでいますけれども、やはりこの人類遺伝学をやっている方、それから臨床検査をやっている方が協力して、これを解決していかなければならないというふうに考えております。

ですからもし、皆さん、自分の施設に臨床検査部、あるいは臨床検査室があったら、ぜひそこと仲良くしていただくというか、連携を取っていただいて、なるべくなら内部でSOPがちゃんと恐らくあります、そういったフォームもありますから、そこと協力するというのが一番近道じゃないかなというふうに、私自身は考えているんですね。

例えば、私の施設はISO15189を取りましたけれども、そのフォームを作る時に、コンサルティング会社と契約をして作りました。そうするとそことの契約上、それを外部に出せないというふうなことも縛りとしてありますので、そのフォームは内部で解決したほうがいいような気がしているんですね。どうかそこの学会、いろんな学会にはいろんな人がいますから、まさに多様性ですね、いろんな考え方の人がいます。ですからそこをご理解いただきたいというのが、私の立場からして言いたいところではあります。

【福嶋】 中谷先生。

【中谷】 三重大学の検査部の中谷と申します。先生方、何か少し誤解があるのかなと思うのは、われわれ施設は2012年にISO15189を取ったんですけれども、その際に標準手順書を全部作りました。ものすごいパワーが要ります。大変なんですけれども、取った後の前後の検査を見ると、検査の質が随分と上がりました。われわれは例えば患者さんに検査をするときに、この検査の精度はどのぐらいなんだということを言って検査を受けることができます。

例えば先生方は、いわゆる基礎的な基礎疾患の検査をしたときに、自分たちの検査の精度はどのぐらいなんだという説明をできたらしたらいいんだと思います。そういうふうなことをするために、こういったことをやっていくのは大事なことなんじゃないかなと思います。

ただ全てが全て、こういうやはり一通りのやり口ではなかなか難しいので、例えばわれわれ検査の業界でも生理検査、エコーの機械の機種間差はどうやって測るんだとかなんかいろいろとそういったときには、また多様性を持ってSOPを作ったりすることも可能になってくると思いますので、先ほど中山先生も言われましたけれ

ども、検査室はSOPを持っています。持っていますので、共同してやっていただく、われわれは病理とも共同するんですけれども、そういったことも考えて、どうしたら少し精度を上げられるかということを考えていただけるといいのかなというふうに感じていました。以上です。

【福嶋】 新井田先生。

【新井田】 金沢大学の新井田と申します。うちでは既にインハウスの検査で保険の遺伝子検査を出しているんですけれども、実際に12月1日にこれが始まったときに、地方の厚生労働局に届出をしないと多分いけなくなるんで、そのときの手続きがどのぐらい猥雑(わいざつ)なのかと。今だと特定療養の様式23だか、紙が1枚なんですよ。遺伝カウンセリングの実績と、指針を順守していますと丸を付ければ、大学病院で遺伝子検査を実際にやっているところを保険診療するのは、何の妨げもないんです。

ところがここまで法律で決まってしまうと、実際にこれはやっていますということを多分証明する書類的なものが発生するんじゃないかということを、恐れているわけです。要するに、書かれている内容自体は、SOPを作るのどうのというのは、今やっていることに目録を作るだけで、うちは終わっちゃうんですけれども、ただそれが現実的なものかどうかというのを、地方厚生労働局で確認を取ってもらうという手続きが多分発生すると思うんですけれども、実際にどういう様式になりそうですか。そこは変わらないんですか。

【野坂】 変わらないというか、こちらは医療法改正で、厚生局ということは多分保険請求の関係かと。今回のは保険請求ともう独立した話なので、こちらは医療法の基準として守っていただく、診療報酬の要件というのは保険のほうで決まっていますので……。

【新井田】 そこは変わらない。

【野坂】 今現時点は、医療法の改正をもって保険のほうを変えているということではございません。

【新井田】 ということは、取りあえずは内部で書類をきっちりと作っておけば、保険診療のままの●継続することには、何ら差し障りはないと。

【野坂】 ないと考えます。あえて影響するとすれば、都道府県等の保健所さんが医療監視で来たときに、作業書はありますかと言われて、ない……。

【新井田】 ということが問われるかもしれないけれども……。

【野坂】 のほうはあります。十分に。

【新井田】 ということは自己申告。

【野坂】 保険のほうは。ちょっとあんまり詳しくないんですが。

【新井田】 法律は決まったとしても、基本的にはそれを外部監査する仕組みというのは、マストでは実はないので、ですよね。ということは……。

【野坂】 外部監査というのは保険請求の観点ですよね。

【新井田】 保険請求の観点、それからこういったものがちゃんとそろっているかどうかというのは、ISO以外の外部審査的なものが入るんですか。

【野坂】 それは保険のほうですか。

【新井田】 いや、医療法を守っているかどうかということで。

【野坂】 ISO は入りません。

【新井田】 要するに、大学病院でやっている検査は、保険でできるものは全部保険で請求するという方向に動いていますけれども、ほとんどの遺伝学的検査は保険ではできないので、ただそれを臨床に持ってきたときには自費検査でやるわけですよ。その自費検査も、もちろんこれに基づいて診療目的ですからやるんですけれども、それをちゃんとやっているということの査察的なものというか、それは何か入る仕組みというのはもう決まっているんですか。

【野坂】 そこは厚生局がちょっとどういう観点で監査が入るか、保険の観点ですよ、分かりませんが、少なくとも今現在は医療法の改正と療担規則というか、保険の点数のほうは、直接はリンクしていませんので、仮に今後保険の点数のほうで医療法施行規則の第何条に規定する基準を守ってくれることが、例えば算定要件になれば、その時は当然影響しますが、現時点では今はそういうふうにしていませんので、そこは気にしなくていいのかなと思っております。

【新井田】 ということは 12 月 1 日からは、各自の責任でやってくださいと。

【野坂】 請求については従来どおりに、各自の責任というしかないのかなと。

【新井田】 ということしかないわけですね。

【塚田】 岐阜大学の塚田でございます。ちょっとイラッとしているんですけれども、先ほどのいわゆる現場の〓カブセラ〓の話ですか、もうピンボケなんですよね。つまり福嶋先生は、うまく答えていらっしゃったんだけれども、ただ努力義務という言葉の重みというのを、義務じゃないからやらなくていいんだというふうに捉えるのかということです。例えば私も、倫理審査委員長という立場でも絡んでいるんですが、努力義務はやらなくていいんですよねというふうに、特に研究者レベルはこういう安直に考えると。

本当だったら努力義務なんかはなくて、全部を義務化すれば分かりやすいんですけれども、いわゆる行政としては、やはり段階的に進めないと物事が進まないでしょうと。将来的には義務化になるのはもう世界の趨勢（すうせい）ですから、逃げられないんですよね。研究室だって、だんだんとそういう規制の中に、これは国際的な流れに逆らえないで、日本の研究者はそこを一生懸命に抵抗して、何とかしてしなくていいだろうという逃げることばっかりに一生懸命になって、通知も読まないで、くだらない意見を役所にたたきつけると、こういうような姿勢というのが、リサーチ面は言ってみれば 50 年前と何ら進化していないんですよね。

だからもうやはり時代が変わってきて、世界からのそういう要請があった中で都合のいいときだけ英文ジャーナルに出て、威張っているという、そこだけメリットをつかむんです。だからデメリットとメリットをちゃんと協調してやっていかなければいけないことが、リサーチャーに求められているんですから、やっぱりそういう視点で、こういう制度改革というのを見ていかないと。

12 月 1 日には、努力義務だったりなんかするわけですから、そしたらそれは 3 年後なのか、5 年後なのか、義務化が分かりませんけれども、やはり自分のいる大学

やそういう研究所、そういうところでいかにそういうものを精度を上げる努力をしていくかというのを、一つ一つつくっていく、考えていくという姿勢がやっぱり必要なんじゃないですか。

努力義務だからああ良かった、やらなくていいんだという、そういうポン助の考え方というのは、もうやめていただきたいと。特に、私は学部とかそういうところの病院のマネジャーのほうに、管理者のほうにいる人間ですから、それはかえって自分たちのラボやそういうところのあれを、根底を崩す思想だということを少し考えて、物を発言していただきたい。

【野坂】 塚田先生、役所側にとってちょっとエンカレッジングなご意見をありがとうございました。ただ、一方で私どもも、もう少し分かりやすい情報発信をしていかなければなというところは、常々反省しておりますので、皆さまとまたミスコミュニケーションが生じないよう、今後もこのような機会をお借りして、情報発信していければと思います。今、塚田先生がおっしゃったように、努力義務だからやらなくていい、というものではございませんので、そこは皆さま、どうかご理解をお願いします。

【難波】 といいますか、今日は誤解があるかなというのが、これは始まる前に、私もいろいろな先生方とお話を聞かせていただいていてありましたし、そうじゃないのをいい形にしようという企画で、福嶋先生がセットアップしてくださって、野坂さんが来てくださっているので、やっぱり今日はせっかくなのできっかけにして、先生方にお持ち帰りいただくのは、精度管理というのを意識しながら、いろんなデータを患者さんのためにどう使うかというきっかけにするような会ですので、とてもいい企画をしてくださったんだろうなと。

それとやっぱりいろんなご質問が出ていましたように、きついほうへ、きついほうへとどうしても考えたくなるというのもよく分かっておりましたので、何度も申し上げますように、出せるものは難波先生を中心にできるだけ早く集めて、いろいろと先生方のお力を借りながら出したいと思いますので、なんかいい形につくっていく入り口を、福嶋先生もつくってくださったので、そんなふうにあってほしいなと。申し訳ありません、余計なことを申し上げましたが、そんなふうに感じました。

よろしくお願いします。

【三宅】 すみません、京都医療センターとお茶の水女子大学の三宅でございます。簡単な確認なんですけれども、今遺伝学的検査の分類を一つに遺伝子関連検査で分けて、染色体検査とかは先天異常の染色体検査とか、あとはそれから遺伝子関連検査、各種遺伝学的検査みたいな形に整理されたと思うんでけれども、私のバックグラウンドは産婦人科医なので、例えばこの染色体検査の中に先天異常に供するものの中には、例えば羊水検体とか、絨毛（じゅうもう）検体ですよね、ああいったものはこの中に入るとみなしていいわけですよね。

【野坂】 実は、個別の検査がどこのボックスに入るかというのは、これは過去に臨床検査技師法を改正した時にパブリックコメントをやっておりまして、そのときの見解だと、そこはある意味、現場の判断になるという整理をされておりまして、私がここで羊水検査がこちらだ、あちらだ、というのはちょっと言えません。

ただそこは現場のほうで、例えば多分恐らく、病理の検査と遺伝子の検査、分子病理はどちらなのとか、結構またぐものは他にもあると思うんですよ。その判断は、やっぱり最後は現場でしてほしいということを、過去に政府として見解を示しておりますので、ご理解いただければと思います。

【三宅】 そうすると、例えば母胎血を用いたいわゆるNIPTになると、じゃあどこに入るんだろうとすごく悩むわけですよね。

【野坂】 そこはちょっと学術的過ぎて分からないので血液だとか、じゃあ免疫なのか、遺伝子なのかという点について逆にご指導をしていただければな、というか……。

【三宅】 調べているのが胎児のほうの検体になっちゃうので、そうするとそもそも保険診療でも何でもない、まだ生まれていない人に対する検査になってしまうので、やっぱりちょっと産科医の目から見ると、どこなんだろうというのがすごく悩むので。ちょっとすみません、母子保健課とかの研究もさせていただいてはいるんですけれども、なかなかちょっとこの辺が切り分けられないと、難しいところもあるのかなと思いましたので、よろしくお願いいたします。

【野坂】 ちょっと分かりづらい検査については、個別にまた何か検討会の場を借りて整理をしていきたいと思います。一応原理原則としては、現場の判断でどこのボックスに入るかというのは、決められるというものでございます。

【福嶋】 ありがとうございます。だいぶ議論も煮詰まってまいりました。野坂先生、医政局総務課の見解というのは、厚労省の中での健康局ですとか、難病対策課、疾病対策課、あとは母子保険課でも共通した認識を持っていただいていると考えてよろしいですか。

【野坂】 はい。最近は共通した認識を持つように、常々意見交換をしております。過去はちょっと、それぞれが言うことが違ったと思うんですが、最近はしょっちゅう会って、はい。

【高田】 どうも貴重なご講演をありがとうございました。今日のお話の中で一番感銘というか安心したのは、結局は保険診療とか医療でやるものと、それから研究でやるものは、ちゃんとインフォームドコンセントを取って、解析を行った形で、その倫理審査も通って患者さんに返すということもあるということ、そこのところをリーガルスタッフと今いい形で、もうちょっと明確に示せるような形を検討されているということで、それは今までの日本のこういった高度医療というか、高度な解析を行う医療というものが、他国に比べても、特に日本では大学の研究室が支えてきたというところ、それがなくなったら、そこが全部没になっちゃうと、回らなくなってしまうと。

先進医療が回らなくなってしまうという危機感から、今日は皆さん多分発言されていたということを、もう厚労省は分かってくださっていると思っているので、その辺でよりいい形での落としどころ、切り分けを探っていただけることを期待しています。

それとは別に、私は先ほどのタスクフォースのメンバー、ゲノム実用化推進タスクフォースで議論していた人間の１人で、先ほどの中でDTCの件、これは先ほど

もう見解が一致しているとおっしゃられたので、ちょっと本当かなと思うところと合わせてなんですけれども、タスクフォースの中で私の考えでは、遺伝子の検査というものが医療とか被医療ということじゃなくて、技術としては同じものなので、一括で質の担保はしていかなければいけないという主張をしていたんです。

けれども、結局はＳ技総審が取りまとめで動いていた頃だったので、今は医務技官ですけれども、その時に取りあえずは医療から、でも決してDTCとかを野放しにするわけではない、厚労省も関わってやっていく、タスクフォースにもちゃんと文章が入っています。でも、それに関しては、医政局は最後まで拒絶をして、野坂さんが来る前なんですけれども……。

【野坂】 大丈夫です。過去のものも含めて今の担当の責任ですので。

【高田】 それで結局は健康局に投げる形で、健康局も総務課もそれで面食らって、嫌だ嫌だと言っているところで、結局は今何も動いていないんですね。ひどい検査が販売されています。子どもの体質検査ですとか、才能検査ですとか、それから血中のDNAを測るだけで、体の中の今の医学では見つけられないがんが分かると。セルフリーDNAの濃度を測るだけで、早期胃がんを分かって、そしてビタミンCを大量投与したり、サプリメントを飲ませることで、あなたのがんは治りましたと、終わったときには70万ぐらいが飛んでいるんですね。

そういうようなことを、これはもうクリニックでやっているのでDTCでもないんですけれども、DTCでもいろいろと病気に関わるものをいったときには、診断だといっておきながら、なんか統計学的だからやっぱり医療にはならないとか、いろんなはっきりいって詭弁（きべん）を弄（ろう）するような形で、業者が逃げているのをちょっと厚労省もそれを追認するような発言も、若干聞かれている。

だから結論はどういうことかというと、これは本来医政も関わるべきで、そしてそれが駄目だとしても、健康局総務課とはやはり情報の共有をぜひしていただいて、こういった今回の改正の内容の肝の部分も流用できるような、アドバイスと連携をしてほしいんです。

大臣官房のほうでその調整を図ろうと思ってできなくて、医政はただ拒絶するだけ、医療じゃないからといっても、ミニ検査ユニットというのを足立区か何かに一回作ったことがあって、これは医療じゃないのに医政局の担当だったという事例があるんですね。だからそこで本当は逃げられないはずなんだけれども、それは隅に置いておいて、やっぱりやらないといった経緯があるんですよ。

だからそれはだとすれば、せめて今までここまで野坂先生が一生懸命につくり上げてきたものを、健康局にも反映させるような遺伝子関連検査に関するビジネスなども、今経産省のやりたい放題になっています。経産省から来た元課長が、今は厚労省の統括官みたいな仕事に就いています。内閣官房の健康医療戦略室の次長になっている、某有名な優秀な人です。

ちょっとそういうのを考えると、その下のレベルといったら失礼かもしれませんけれども、情報の共有をぜひしていただいて、国民の健康と安全が守られる体制を厚労省が一枚岩になっていただいて、先ほどの言葉が本当のことと信じたいので、

ぜひそれぞれのレベルでそれを進めていただきたいというお願いです。どうぞよろしくお願いします。

【野坂】 DTC についてはちょっとだいぶ診療に、医療である遺伝子検査と近接しているという声も聞きますので、ちょっとどういう規制のあり方がいいのかについて、関係省庁も協力してやっていきたいと思いますので、今後ともご指導のほどよろしくお願いします。

【福嶋】 力強いお言葉を頂きまして、長時間にわたりましてしつこい質問にも答えていただいて、大変ありがたく思います。野坂先生、ありがとうございました。

第16回全国遺伝子医療部門連絡会議
2018年10月13日（パシフィコ横浜）

医療法等の一部を改正する法律

～検体検査の精度管理等のあり方（研究目的を含む）～

厚生労働省医政局総務課
野坂　佳伸

１．法改正の概要について

2

検体検査の品質・精度管理について

○　現在の検体検査の精度管理には、実施主体ごとに、それぞれ以下に示すような課題がある。

検体検査の実施主体	検体検査の場所	現行の規制
医療機関	医療機関内	・**品質・精度管理の基準について法律上の規定なし。**
委託業者	医療機関内（ブランチラボ）	・**品質・精度管理の基準について、明確な法律上の規定がなく**、受託業者の基準として、一部省令に記載されている。
委託業者	衛生検査所	・登録基準に「構造設備、管理組織その他の事項」とあり、**精度管理については「その他の事項」として省令委任。**

○　特に遺伝子関連検査の精度管理については、健康・医療戦略推進会議の下に設置されたゲノム医療実現推進協議会「ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース」においても指摘を受けている。

ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース意見とりまとめ（平成28年10月19日）
遺伝子関連検査の品質・精度を確保するためには、遺伝子関連検査に特化した日本版ベストプラクティス・ガイドライン等、諸外国と同様の水準を満たすことが必要であり、（中略）法令上の措置を含め具体的な方策等を検討・策定していく必要がある。

○　これらを踏まえ、制度的な対応として、第193回通常国会において、医療法等の一部を改正する法律（平成29年法律第57号）が成立した（公布の日（平成29年６月14日）から起算して１年６月を超えない範囲内において政令で定める日施行）。

改正内容

○　医療機関が自ら実施する検体検査について、**品質・精度管理に係る基準を定めるための根拠規定を新設する。（医療法の改正）**
○　これに合わせてブランチラボや衛生検査所に業務委託される検体検査について、精度管理に係る行政指導等の実効性を担保するため、**品質・精度管理に係る基準を省令で定める旨を明確化する。（医療法・臨床検査技師等に関する法律の改正）**

3

検体検査の分類について

○　ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォース（座長：福井次矢　聖路加国際病院院長）において、遺伝子関連検査の品質・精度の確保のためには**「諸外国と同様の水準を満たすことが必要」**とされている中、現行の検体検査の分類には、以下のような課題がある。

①　遺伝子関連検査を含む検体検査を実施する施設における、質保証の国際的基準であるISO15189等と臨検法等における検査分類が一致しないなど、**法令上の検査分類が検査の現状と合っていない**。

具体例
- 臨検法等において大分類となっている「寄生虫学的検査」は、ISO15189においては大分類である「尿・糞便等検査」のうちの「糞便検査」に含まれているなど、現在用いられている国際的基準の分類と一致していない。
- 遺伝子関連検査は、検体検査６分野のうち、微生物学的検査、血液学的検査、病理学的検査の３分野にまたがっているため、遺伝子関連検査の特性に応じた合理的な構造設備基準を設けることが必要。

②　遺伝子情報の解析との併用により、タンパク質の構造や機能を網羅的に解析するプロテオーム解析など、分子レベルの検査技術の研究の進展により、今後新たな検査が生じる可能性があるため、**検査分類を柔軟かつ迅速に整備できるようにする必要がある。**

改正内容

新たな検査技術に対する精度管理や安全性等について柔軟かつ迅速に対応することができるよう、**検体検査の分類を省令委任**とし、分類に遺伝子関連検査を追加するなどの見直しを行う。**（定義規定の見直し：臨床検査技師等に関する法律の改正）**

4

医療法等の一部を改正する法律（平成29年法律第57号）の概要

安全で適切な医療提供の確保を推進するため、検体検査の精度の確保、特定機能病院におけるガバナンス体制の強化、医療に関する広告規制の見直し、持分なし医療法人への移行計画認定制度の延長等の措置を講ずる。

１．検体検査の精度の確保（医療法、臨床検査技師等に関する法律）
ゲノム医療の実用化に向けた遺伝子関連検査の精度の確保等に取り組む必要があるため、以下を実施
（1）医療機関、衛生検査所等の医療機関が検体検査業務を委託する者の精度管理の基準の明確化
（2）医療技術の進歩に合わせて検体検査の分類を柔軟に見直すため、検査の分類を厚生労働省令で定めることを規定

２．特定機能病院におけるガバナンス体制の強化（医療法）
特定機能病院における医療安全に関する重大事案が発生したことを踏まえ、特定機能病院が医療の高度の安全を確保する必要があることを明記するとともに、病院の管理運営の重要事項を合議体の決議に基づき行うことや、開設者による管理者権限の明確化、管理者の選任方法の透明化、監査委員会の設置などの措置を講ずることを義務付け

３．医療に関する広告規制の見直し（医療法）
美容医療サービスに関する消費者トラブルの相談件数の増加等を踏まえ、医療機関のウェブサイト等を適正化するため、虚偽又は誇大等の不適切な内容を禁止

４．持分なし医療法人への移行計画認定制度の延長（良質な医療を提供する体制の確立を図るための医療法等の一部を改正する法律）
持分あり医療法人から持分なし医療法人への移行促進及び法人経営の透明化等のため、（1）移行計画の認定要件を見直した上で、（2）認定を受けられる期間を平成32年９月30日まで３年間延長
※　出資者に係る相続税の猶予・免除、持分あり医療法人が持分なし医療法人に移行する際に生ずる贈与税の非課税を措置

５．その他
（1）医療法人と同様に、都道府県知事等が医療機関の開設者の事務所にも立入検査を行う権限等を創設
（2）助産師に対し、妊産婦の異常の対応医療機関等に関する説明等を義務化

5

医療法等の一部を改正する法律（検体検査関係）（平成29年法律第57号　平成29年６月14日公布）

○　医療機関、衛生検査所等の医療機関が検体検査業務を委託する者の精度管理の基準の明確化

●医療法
第15条の２
病院、診療所又は助産所の管理者は、当該病院、診療所又は助産所において、臨床検査技師等に関する法律（昭和33年法律第76号）第２条に規定する検体検査（以下この条及び次条第1項において「検体検査」という。）の業務を行う場合は、検体検査の業務を行う施設の構造設備、管理組織、検体検査の精度の確保の方法その他の事項を検体検査の業務の適正な実施に必要なものとして厚生労働省令で定める基準に適合させなければならない。
第15条の３第１項
病院、診療所又は助産所の管理者は、検体検査の業務を委託しようとするときは、次に掲げる者に委託しなければならない。
一　臨床検査技師等に関する法律第20条の３第１項の登録を受けた衛生検査所の開設者
二　病院又は診療所その他厚生労働省令で定める場所において検体検査の業務を行う者であって、その者が検体検査の業務を行う施設の構造設備、管理組織、検体検査の精度の確保の方法その他の事項が検体検査の業務の適正な実施に必要なものとして厚生労働省令で定める基準に適合するもの

●臨床検査技師等に関する法律
第20条の３第２項
都道府県知事は、前項の登録（以下「登録」という。）の申請があった場合において、その申請に係る衛生検査所の構造設備、管理組織、検体検査の精度の確保の方法その他の事項が検体検査の業務を適正に行うために必要な厚生労働省令で定める基準に適合しないと認めるとき、又はその申請者が第20条の７の規定により登録を取り消され、取消しの日から2年を経過していないものであるときは、登録をしてはならない。

○　医療技術の進歩に合わせて検体検査の分類を柔軟に見直すため、検査の分類を厚生労働省令で定めることを規定

●臨床検査技師等に関する法律
第２条
この法律で「臨床検査技師」とは、厚生労働大臣の免許を受けて、臨床検査技師の名称を用いて、医師又は歯科医師の指示の下に、人体から排出され、又は採取された検体の検査として厚生労働省令で定めるもの（以下「検体検査」という。）及び厚生労働省令で定める生理学的検査を行うことを業とする者をいう。

6

医療法等の一部を改正する法律（精度管理関係　新旧対照表）

医療法

改正後	改正前
第15条の２ 病院、診療所又は助産所の管理者は、当該病院、診療所又は助産所において、臨床検査技師等に関する法律（昭和33年法律第76号）第２条に規定する検体検査（以下この条及び次条第１項において「検体検査」という。）の業務を行う場合は、検体検査の業務を行う施設の構造設備、管理組織、検体検査の精度の確保の方法その他の事項を検体検査の業務の適正な実施に必要なものとして厚生労働省令で定める基準に適合させなければならない。	（新設）
第15条の３ 病院、診療所又は助産所の管理者は、検体検査の業務を委託しようとするときは、次に掲げる者に委託しなければならない。 一　臨床検査技師等に関する法律第20条の３第１項の登録を受けた衛生検査所の開設者 二　病院又は診療所その他厚生労働省令で定める場所において検体検査の業務を行う者であって、その者が検体検査の業務を行う施設の構造設備、管理組織、検体検査の精度の確保の方法その他の事項が検体検査の業務の適正な実施に必要なものとして厚生労働省令で定める基準に適合するもの	第15条の２ （新設）

臨床検査技師等に関する法律

改正後	改正前
第20条の３　（略） ２　都道府県知事は、前項の登録（以下「登録」という。）の申請があつた場合において、その申請に係る衛生検査所の構造設備、管理組織、検体検査の精度の確保の方法その他の事項が検体検査の業務を適正に行うために必要な厚生労働省令で定める基準に適合しないと認めるとき、又はその申請者が第二十条のもの規定により登録を取り消され、取消しの日から二年を経過していないものであるときは、登録をしてはならない。 ３（略）	第20条の３　（略） ２　都道府県知事は、前項の登録（以下「登録」という。）の申請があつた場合において、その申請に係る衛生検査所の構造設備、管理組織その他の事項が第二条に規定する検査の業務（以下「検査業務」という。）を適正に行うために必要な厚生労働省令で定める基準に適合しないと認めるとき、又はその申請者が第二十条のもの規定により登録を取り消され、取消しの日から二年を経過していないものであるときは、登録をしてはならない。 ３（略）

7

医療法等の一部を改正する法律（検体検査の分類関係　新旧対照表）

臨床検査技師等に関する法律

改正後	改正前
第２条　この法律で「臨床検査技師」とは、厚生労働大臣の免許を受けて、臨床検査技師の名称を用いて、医師又は歯科医師の指示の下に、人体から排出され、又は採取された検体の検査として厚生労働省令で定めるもの（以下「検体検査」という。）及び厚生労働省令で定める生理学的検査を行うことを業とする者をいう。	第２条　この法律で「臨床検査技師」とは、厚生労働大臣の免許を受けて、臨床検査技師の名称を用いて、医師又は歯科医師の指示の下に、微生物学的検査、血清学的検査、血液学的検査、病理学的検査、寄生虫学的検査、生化学的検査及び厚生労働省令で定める生理学的検査を行うことを業とする者をいう。

8

平成29年医療法、臨検法改正以前からの制度

検体検査を行える場所は、本年12月施行予定の精度管理に係る法改正とは、別に従前から法令で規定されている。

＜臨床検査技師等に関する法律（抄）＞

（登録）

第20条の３　衛生検査所（人体から排出され、又は採取された検体について第２条に規定する検査を業として行う場所（病院、診療所又は厚生労働大臣が定める施設内の場所を除く。）をいう。以下同じ。）を開設しようとする者は、その衛生検査所について、厚生労働省令の定めるところにより、その衛生検査所の所在地の都道府県知事（その所在地が保健所を設置する市又は特別区の区域にある場合においては、市長又は区長。以下この章において同じ。）の登録を受けなければならない。

＜臨床検査技師等に関する法律第二十条の三第一項の規定に基づき厚生労働大臣が定める施設（いわゆる施設告示）＞

臨床検査技師、衛生検査技師等に関する法律（昭和三十三年法律第七十六号）第二十条の三第一項の規定に基づき、同項に規定する厚生大臣が定める施設として次のように定め、臨床検査技師、衛生検査技師等に関する法律の一部を改正する法律（昭和五十五年法律第百五号）の施行の日（昭和五十六年三月六日）から適用する。

一　保健所

二　検疫所

三　犯罪鑑識施設

四　次に掲げる施設その他これらに類する施設であって、診療の用に供する検体検査を行わないもの

イ　国又は地方公共団体の試験研究施設

ロ　学校教育法（昭和二十二年法律第二十六号）に基づく大学及びその附属試験研究施設

ハ　医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律（中略）の営業所及び試験研究施設並びに（中略）製造所及び試験研究施設

ニ　民法（明治二十九年法律第八十九号）その他の法律の規定により設立された法人の試験研究施設（ロ及びハに掲げる試験研究施設を除く。）

ホ　人体から採取された検体（受検者が自ら採取したものに限る。）について生化学的検査を行う施設（イからニまでに掲げる施設を除く。）

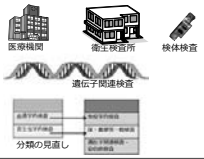
検体検査の精度管理等に関する検討会（１）

検討課題

(1)　医療機関及び衛生検査所等の受託者が行う検体検査の精度管理のあり方について

(2)　諸外国と同様の水準を満たす遺伝子関連検査の品質・精度のあり方について

(3)　医療技術の進歩に合わせた検体検査の分類について



検体検査の精度管理等に関する検討会構成員（五十音順、敬称略、合計14名）

安達　久美子	公益社団法人日本助産師会 副会長／首都大学東京健康福祉学部　教授	難波　栄二	鳥取大学 生命機能研究支援センター 教授／副センター長
市川　朝洋	公益社団法人日本医師会 常任理事	西尾　和人	近畿大学医学部 ゲノム生物学教室 教授／ライフサイエンス研究所 ゲノムセンター センター長
伊藤　たてお	一般社団法人日本難病・疾病団体協議会 理事会参与	日高　良雄	宮崎県福祉保健部 次長
菅間　博	一般社団法人日本医療法人協会 副会長	丸田　秀夫	一般社団法人日本臨床衛生検査技師会 常務理事／社会医療法人財団白十字会 佐世保中央病院 臨床検査技術部 部長
楠岡　英雄（座長）	独立行政法人国立病院機構 理事長	三井　博晶	公益社団法人日本歯科医師会 常務理事
佐々木　毅	東京大学医学部附属病院 ゲノム病理標準化センター センター長	宮地　勇人	東海大学医学部基盤診療学系臨床検査学 教授
田澤　裕光	一般社団法人日本衛生検査所協会 副会長	矢冨　裕	東京大学大学院医学系研究科 臨床病態検査医学 教授

検体検査の精度管理等に関する検討会（２）

■開催実績、今後の予定

	日時	議題（案）
第1回	10月27日	検体検査の精度管理等の現状について（総論） 検体検査の分類の見直しについて
第２回	11月20日	医療機関における検体検査の精度の確保について①
第３回	12月20日	医療機関における検体検査の精度の確保について②
第４回	1月29日	業務委託における検体検査の精度管理のあり方について 遺伝子関連検査・染色体検査の精度の確保に係る基準について
第５回	3月9日	検討会のとりまとめ（案）について

■　施行までのスケジュール

平成29年度３月末　　検討会とりまとめ公表
平成30年４月11日　　社会保障審議会医療部会へ報告（パブコメ前の経過報告）
平成30年４月27日
～５月26日　　基準案のパブリックコメント
平成30年６月６日　　社会保障審議会医療部会へ報告（省令案の報告）
平成30年７月27日　　省令公布
平成30年８月10日　　施行準備のための関係通知発出
平成30年冬頃　　法律、省令施行

２．検体検査の分類の見直しについて

検体検査の分類の見直しについて

現行分類

一次分類	二次分類
微生物学的検査	細菌培養同定検査 薬剤感受性検査 病原体遺伝子検査
血清学的検査	血清学検査 免疫学検査
血液学的検査	血球算定検査 血液像検査 出血・凝固検査 細胞性免疫検査 染色体検査 生殖細胞系列遺伝子検査 体細胞遺伝子検査（血液細胞による場合）
病理学的検査	病理組織検査 免疫組織化学検査 細胞検査 分子病理学的検査 体細胞遺伝子検査（血液細胞によらない場合）
寄生虫学的検査	寄生虫学的検査
生化学的検査	生化学検査 尿・糞便等一般検査

見直し案

一次分類	二次分類
微生物学的検査	細菌培養同定検査 薬剤感受性検査
免疫学的検査	免疫血清学検査 免疫血液学検査
血液学的検査	血球算定・血液細胞形態検査 血栓・止血関連検査 細胞性免疫検査
病理学的検査	病理組織検査 免疫組織化学検査 細胞検査 分子病理学的検査
生化学的検査	生化学検査 免疫化学検査 血中薬物濃度検査
尿・糞便等一般検査	尿・糞便等一般検査 寄生虫検査
遺伝子関連検査・染色体検査	病原体核酸検査 体細胞遺伝子検査 生殖細胞系列遺伝子検査 染色体検査

３．医療機関における検体検査の精度の確保について

医療機関における検体検査の精度の確保について

医療機関が自ら検体検査を実施する場合における精度の確保のために設けるべき基準（案）

歯科医療機関、助産所に対しても適用

1　精度の確保に係る責任者の設置（医師または臨床検査技師）

※歯科医療機関の場合、歯科医師または臨床検査技師。助産所の場合、助産師。

2　精度の確保に係る各種標準作業書・日誌等の作成

＜各種標準作業書＞
検査機器保守管理標準作業書※1
測定標準作業書※2

＜各種作業日誌・台帳＞
試薬管理台帳
検査機器保守管理作業日誌
測定作業日誌
統計学的精度管理台帳
外部精度管理台帳

3　検体検査の精度の確保のために管理者の努めるべき事項

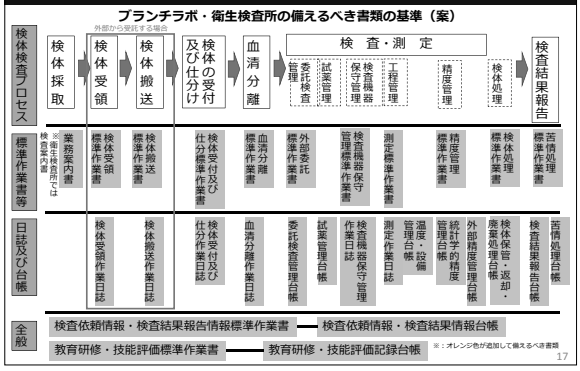
内部精度管理の実施
外部精度管理調査の受検
適切な研修の実施

※１　検査に用いる検査機器等の保守管理を徹底するために作成される標準作業書

※２　検査・測定担当者の検査手技の画一化を図り、測定者間の較差をなくすために作成される標準作業書

４．業務委託における検体検査の精度管理のあり方について

業務委託における検体検査の精度管理のあり方について



17

5．遺伝子関連検査・染色体検査の精度の確保に係る基準について

18

遺伝子関連検査・染色体検査の精度の確保に係る基準について

19

6．省令・通知の概要

20

「医療法等の一部を改正する法律の一部の施行に伴う厚生労働省関係省令の整備に関する省令」（改正医療法施行規則）の概要

(1)医療法施行規則(昭和23年厚生省令第50号)関係

○ 医療機関が自ら行う検体検査の精度の確保に関する基準として、
- 精度の確保に係る責任者の配置
- 精度の確保に係る各種標準作業書・日誌等の作成
- 遺伝子関連・染色体検査の精度の確保に係る責任者の配置

等を定める。

○ 医療機関の管理者の責務として、

＜遺伝子関連・染色体検査以外の検査を実施する場合＞
- 内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検及び適切な研修の実施について定める。

＜遺伝子関連・染色体検査を実施する場合＞
- 内部精度管理の実施、適切な研修の実施及び外部精度管理調査の受検又は施設間における検査結果の相互確認の実施について定める。

○ 医療機関から業務を委託された者が行う検体検査の精度確保に関する基準として、
- 遺伝子関連・染色体検査の精度の確保に係る責任者の配置
- 精度の確保に係る各種標準作業書・日誌等の作成

等を定める。

(2)臨床検査技師等に関する法律施行規則(昭和33年厚生省令第24号)関係

○ 検体検査技術の発展に対応して、検体検査の具体的な検査分類を見直す。

○ 衛生検査所が行う検体検査の精度確保に関する基準として、
- 遺伝子関連・染色体検査の精度の確保に係る責任者の配置
- 精度の確保に係る各種標準作業書・日誌等の作成

等を定める。

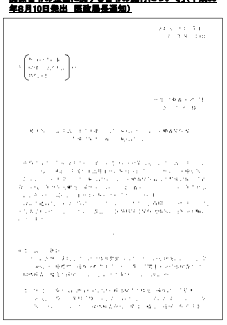
＜遺伝子関連・染色体検査を実施する場合＞
- 施設間における検査結果の相互確認の実施について定める。

※ 内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検、適切な研修の実施については現行、省令で規定されている。

21

「医療法等の一部を改正する律施行に伴う厚生労働省 関係省令の整備に関する省令の施行について」（施行通知）の概要

「医療法等の一部を改正する律施行に伴う厚生労働省関係省令の整備に関する省令の施行について」(平成30年8月10日発出 医政発第0810第1号通知)



改正医療法施行規則（前述）の具体的運用について定めたもの

構成

1 病院、診療所又は助産における検体査の精度確保係基準

2 業務委託における検体査の精度確保係基準（ブランチラボ向け）

3 検体査の分類の見直し

4 検体査の分類の見直し

5 （衛生検査所関係の）経過措置

6 その他

22

「医療法等の一部を改正する律施行に伴う厚生労働省 関係省令の整備に関する省令の施行について」（施行通知）の概要

1 病院等において検体検査を行う場合の精度の確保に係る基準

(1) 構造設備関係

病院及び診療所においては、検体検査を含めた医療を提供するために必要な面積、検査用機械器具が具備されていること。なお、病院及び診療所において扱う病原体については、感染症の予防及び感染症の患者に対する医療に関する法律（平成10年法律第114号。以下「感染症法」という。）に基づき、適切に管理されているため、構造設備について特段の基準は定めなかったところである。

一方、病院及び診療所においては、ノロウイルス、大腸菌、インフルエンザウイルス等の病原体を日常的に扱う場合もあるが、これら感染症法の規制対象である特定病原体以外の病原体を扱う場合においても、バイオセーフティの観点から、「国立感染症研究所病原体等安全管理規程（平成22年８月国立感染症研究所）」などを参考として、病院後に係る検体検査を行うことが望ましい。

構造設備の基準は求めない。（バイオセーフティに配慮することの勧奨のみ）

(2) 管理組織関係（改正省令による改正後の医療法施行規則（以下「改正後医療法施行規則」という。）第９条の７関係）

ア 検体検査の精度の確保に係る責任者（改正後医療法施行規則第９条の７第１号関係）

精度の確保に係る責任者の職種は医師又は臨床検査技師（歯科医療機関においては歯科医師又は臨床検査技師、助産所においては助産師。）とする。なお、業務経験については特段の要件は定めないが、衛生検査所における精度管理責任者（検体検査の業務に係る６年以上の実務経験及び精度管理に係る３年以上の実務経験をもって選任）の場合を参考にすることが望ましい。

検体検査全般の精度管理に係る責任者（医療機関の場合、現時点、特段の要件なし。）をおくことは義務化。

23

「医療法等の一部を改正する律施行に伴う厚生労働省 関係省令の整備に関する省令の施行について」（施行通知）の概要

(2) 管理組織関係（改正省令による改正後の医療法施行規則（以下「改正後医療法施行規則」という。）第９条の７関係）（続き）

イ 遺伝子関連・染色体検査の精度の確保に係る責任者（改正後医療法施行規則第９条の７第２号関係）

(ｱ) 遺伝子関連・染色体検査を行う場合の精度の確保に係る責任者については、医師又は臨床検査技師（歯科医療機関においては歯科医師又は臨床検査技師）のほか、遺伝子関連・染色体検査の専門知識及び経験を有する他の職種を認めるものとする。なお、遺伝子関連・染色体検査以外の検体検査の精度の確保に係る責任者との兼任は妨げない。

(ｲ) 遺伝子関連・染色体検査の専門知識及び経験を有する他の職種の例としては、以下の者のうち、検体検査の業務について３年以上の実務経験及び精度管理についての３年以上の実務経験を有する者が考えられる。
- 大学院、大学、短期大学、専門学校又は高等専門学校において分子生物学関連科目（分子生物学、遺伝子検査学、細胞遺伝学、人類遺伝学、微生物学、生化学、免疫学、血液学、生理学、病理学、解剖学、動物細胞工学、生物科学等をいう。）を履修した者

(ｳ) 医師又は臨床検査技師を遺伝子関連・染色体検査を行う場合の精度の確保に係る責任者とする場合、上述(ｲ)を参考にすることが望ましい。

検体検査全般の精度管理に係る責任者の他に、遺伝子関連検査・染色体検査に係る責任者おくことも義務化。

24

「医療法等の一部を改正する律施行に伴う厚生労働省 関係省令の整備に関する省令の施行について」（施行通知）の概要

(3) 標準作業書及び作業日誌又は台帳関係（改正医療法施行規則第９条の７第３号、第４号及び第５号関係）

ア 標準作業書（改正医療法施行規則第９条の７第３号イ及びロ関係）

(ア) 検査機器保守管理標準作業書については、医療機器の添付文書、取扱説明書等をもって検査機器保守管理標準作業書とすることも認められる。

(イ) 測定標準作業書については、検査項目ごとに、「定義」、「臨床的意義」、「測定方法及び測定原理」、「検査手順（フロー等）」及び「基準範囲及び判定基準」並びに以下の事項について、可能な限り多くのものを盛り込むことが望ましい。なお、血清分離に関する事項は測定標準作業書に含めるものとするが、血清分離を行わない病院等にあっては、血清分離に関する事項を含める必要はない。
- 性能特性（測定感度、測定内変動等）
- 検査室の環境条件
- 検査材料（検体量、採取条件等）
- 試薬、機器、器具及び消耗品
- 管理試料及び標準物質の取扱方法
- 検査の変動要因
- 測定上の注意事項
- 異常値を示した検体の取扱方法
- 精度管理の方法及び評価基準
- 参考文献等

「検査機器保守管理標準作業書」、「測定標準作業書」の策定義務化。

25

「医療法等の一部を改正する律施行に伴う厚生労働省 関係省令の整備に関する省令の施行について」（施行通知）の概要

(3) 標準作業書及び作業日誌又は台帳関係（改正医療法施行規則第９条の７第３号、第４号及び第５号関係）（続き）

エ なお、各標準作業書、各作業日誌及び各台帳の作成に当たっては、検査機器保守管理標準作業書及び測定標準作業書については既存のマニュアル等を活用することとして差し支えない。各作業日誌及び各台帳については、作業の内容に応じて整理統合して差し支えない。

(4) 内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検及び適切な研修の実施関係（改正医療法施行規則第９条の７の２関係）

ア 内部精度管理の実施（改正医療法施行規則第９条の７の２第１項関係）

内部精度管理の実施に努める上で留意すべき項目は以下のとおりである。
- 日々の検査・測定作業の開始に当たっては、機器及び試薬に必要な較正が行われていること
- 定期的に当該病院等の管理試料等の同一検体を繰り返し検査した時の結果のばらつきの度合いを記録及び確認し検査結果の精度を確保する体制が整備されていること

内部精度管理の実施の努力義務（医療機関）。

イ 外部精度管理調査の受検（改正医療法施行規則第９条の７の２第２項関係）

公益社団法人日本医師会、一般社団法人日本臨床衛生検査技師会、一般社団法人日本衛生検査所協会等が行う外部精度管理調査を受けるよう努めること。

外部精度管理調査の受検の努力義務（医療機関）。

ウ 適切な研修の実施（改正医療法施行規則第９条の７の２第３項関係）

適切な研修の実施に努める上では、研修は検体検査の業務を適切に行うために必要な知識及び技能を修得することを目的とし、次に掲げる事項を含むものとし、内部研修に留まることなく、都道府県、保健所設置市、特別区又は学術団体等が行う研修会、報告会又は学会など外部の教育研修の機会も活用するよう努めること。
- 各標準作業書の記載事項
- 患者の秘密の保持

適切な研修の実施の努力義務化（医療機関）。

エ 留意事項

病院等が検体検査（遺伝子関連・染色体検査を除く。）を行う場合の内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検及び適切な研修の実施については、地域医療への影響等を勘案し、まずは努力義務としたところであるが、これらは精度の確保の方法として重要な手法であり、積極的に活用すべきである。

遺伝子関連検査の場合は内部精度管理、研修について義務化。

27

「医療法等の一部を改正する律施行に伴う厚生労働省 関係省令の整備に関する省令の施行について」（施行通知）の概要

(3) 標準作業書及び作業日誌又は台帳関係（改正医療法施行規則第９条の７第３号、第４号及び第５号関係）（続き）

イ 作業日誌（改正医療法施行規則第９条の７第４号イ及びロ関係）

(ア) 検査機器保守管理作業日誌に保守管理を行う担当者が記入すべき事項としては、以下のものが考えられる。
- 点検日時及び点検実施者名
- 各検査機器における保守管理上確認すべき内容
- 上記確認すべき事項について特に付記すべき内容
- 業者による定期保守点検を受けた場合は、その作業内容、点検を行った業者名等

(イ) 測定作業日誌に記入すべき事項としては、以下のものが考えられる。
- 検査項目（細菌顕微鏡検査、感染症免疫学的検査、血球算定検査、総ヌンバク、総ビリルビン等検査の細項目をいう。）ごとの実施件数
- 実施件数のうち、検査エラー又は検査不具合の発生件数

(ウ) いずれの作業日誌も記録の頻度としては、検体検査を実施した都度又は週～月単位が望ましい。

「検査機器保守管理作業日誌」、「測定作業日誌」の策定義務化。

ウ 台帳（改正医療法施行規則第９条の７第５号イ、ロ及びハ関係）

(ア) 試薬管理台帳に記入すべき事項としては、以下のものが考えられる。
- 試薬の有効期限
- 保管されている試薬の在庫

(イ) 統計学的精度管理台帳に記入すべき事項としては、内部精度管理を実施した場合、以下のものが考えられる。（内部精度管理の実施方法については、以下「(4) 内部精度管理の実施、外部精度管理調査の受検及び適切な研修の実施関係（改正医療法施行規則第９条の７の２関係）」を参照されたい。）
- 実施日及び実施検査項目
- 実施者名
- 実施結果（検査エラー値が出た場合の考察等含む。）

(ウ) 外部精度管理台帳に記入すべき事項としては、外部精度管理調査を受検した場合、以下のものが考えられるが、実施結果（外部精度管理調査実施主体が作成する報告書）をもって代替可能とする。
- 受検日（受検申込日、実施団体からの結果報告日等）及び外部精度管理調査実施主体名

「試薬管理台帳」、「統計学的精度管理台帳（内部精度管理台帳）」、「外部精度管理台帳」の記入義務化

26

「医療法等の一部を改正する律施行に伴う厚生労働省 関係省令の整備に関する省令の施行について」（施行通知）の概要

2 検体検査の受託者における検体検査の精度の確保に係る基準

病院又は診療所において、病院等から検体検査の業務を受託する者及び病院等から検体検査の業務を受託する保健所、検疫所又は犯罪鑑識施設の基準として、新たに以下の事項を規定する（改正医療法施行規則第９条の８第１項関係）

ブランチラボの基準

(1) 管理組織（改正医療法施行規則第９条の８第１項第４号関係）

遺伝子関連・染色体検査を行う場合、当該検査の精度の確保に係る責任者として、１の(2)のイに準じて相当の経験を有する医師若しくは臨床検査技師又は遺伝子関連・染色体検査の専門知識及び経験を有する他の職種の者を有すること。

(2) 検査用機械器具（改正医療法施行規則第９条の８第１項第５号及び別表第１の２関係）

検体検査の分類の見直し並びに現状用いられている検査用機械器具の名称及び必要性を踏まえ、改正医療法施行規則別表第１の２下欄に掲げる検査用機械器具を有すること。

(3) 標準作業書、作業日誌及び台帳（改正医療法施行規則第９条の８第１項第６号、第８号及び第９号並びに別表第１の３関係）

検体検査の精度の確保に当たり、検査工程ごとに必要な要件及び基準を明確にするため、次に掲げる標準作業書、作業日誌及び台帳の作成を新たに求めること。なお、新たな標準作業書、作業日誌及び台帳を含め、それぞれの書類の具体的記載事項及び作成上の留意事項等は、今後、追って発出する衛生検査所指導要綱に準じて取り扱うこと。

ア 標準作業書
- 検体受領標準作業書
- 検体搬送標準作業書
- 外部委託標準作業書
- 精度管理標準作業書
- 検体処理標準作業書
- 検査依頼情報・検査結果報告情報標準作業書
- 苦情処理標準作業書
- 教育研修・技能評価標準作業書

イ 作業日誌
- 検体受領作業日誌
- 検体搬送作業日誌
- 検体受付及び仕分作業日誌
- 血清分離作業日誌
- 検査機器保守管理作業日誌
- 測定作業日誌

ウ 台帳
- 委託検査管理台帳
- 試薬管理台帳
- 温度・設備管理台帳
- 統計学的精度管理台帳
- 外部精度管理台帳
- 検体保管・返却・廃棄処理台帳
- 検査依頼情報・検査結果情報台帳
- 検査結果報告台帳
- 苦情処理台帳
- 教育研修・技能評価記録台帳

28

「医療法等の一部を改正する律施行に伴う厚生労働省 関係省令の整備に関する省令の施行について」（施行通知）の概要

3 検体検査の分類

検体検査の分類については、現状の科学的な検査分類と一致するよう、一次分類（改正省令による改正後の臨検法施行規則（以下「改正後臨検法施行規則」という。）第１条で定める検査をいう。以下同じ。）及び二次分類（改正後医療法施行規則別表第１の２中欄及び改正後臨検法施行規則別表第１中欄に掲げる検査の内容をいう。以下同じ。）を次表のとおり見直すこと。

一次分類	二次分類
微生物学的検査	細菌培養同定検査 薬剤感受性検査
免疫学的検査	免疫血液学検査 免疫血清学検査
血液学的検査	血球算定・血液細胞形態検査 血栓・止血関連検査 細胞性免疫検査
病理学的検査	病理組織検査 免疫組織化学検査 細胞検査 分子病理学的検査
生化学的検査	生化学検査 免疫化学検査 血中薬物濃度検査
尿・糞便等一般検査	尿・糞便等検査 寄生虫検査
遺伝子関連・染色体検査	病原体核酸検査 体細胞遺伝子検査 生殖細胞系列遺伝子検査 染色体検査

遺伝子関連検査・染色体検査を独立した分類に変更

29

「医療法等の一部を改正する律施行に伴う厚生労働省 関係省令の整備に関する省令の施行について」（施行通知）の概要

4 衛生検査所の登録基準等に関する規定

衛生検査所の登録基準等について新たに以下の事項を規定する。（改正後臨検法施行規則第12条関係）なお、改正内容に係る具体的な留意事項等については、追って発出予定である衛生検査所指導要綱を参照されたい。

衛生検査所の精度管理基準の強化

(1) 管理組織（改正医療法施行規則第12条第10号及び第12号並びに別表第４関係）

ア 遺伝子関連・染色体検査を行う場合、当該検査の精度の確保に係る責任者として、１の(2)のイに準じて相当の経験を有する医師若しくは臨床検査技師又は遺伝子関連・染色体検査の専門知識及び経験を有する他の職種の者を有すること。

イ 変更後の検体検査の分類に応じて、必要な人数の医師又は臨床検査技師が置かれていること。

(2) 検査用機械器具及び検査室（改正医療法施行規則第12条第１号及び第２号並びに別表第１及び別表第２関係）

検体検査の分類の見直し並びに現状用いられている検査用機械器具の名称及び必要性を踏まえ、改正後臨検法施行規則別表第１下欄に掲げる検査用機械器具を有すること。また、変更後の検体検査の分類に応じて、必要な面積を有する検査室を有すること。

(3) 標準作業書及び台帳（改正医療法施行規則第12条第14号及び第16号並びに別表第５関係）

検体検査の精度の確保に当たり、検査工程ごとに必要な要件及び基準を明確にするため、次に掲げる標準作業書、作業日誌及び台帳の作成を新たに求めること。

ア 標準作業書
- 外部委託標準作業書
- 精度管理標準作業書
- 検体処理標準作業書
- 検査依頼情報・検査結果報告情報標準作業書
- 苦情処理標準作業書
- 教育研修・技能評価標準作業書

イ 台帳
- 温度・設備管理台帳
- 検体保管・返却・廃棄処理台帳
- 検査依頼情報・検査結果情報台帳
- 教育研修・技能評価記録台帳

外部精度管理調査の手法が確立していない遺伝子関連検査については、検査結果を比較するなど施設間で連携して精度の確保に努める。

(4) 遺伝子関連・染色体検査について、衛生検査所の開設者は、自施設以外の衛生検査所のほか、病院等や大学等の研究機関と連携してそれぞれ保管・保有する検体を用いて相互に検査結果を比較して、検査・測定方法の妥当性を確認するなどの方法により、精度の確保に努めること。（改正後臨検法施行規則第12条の２関係）

30

「医療法等の一部を改正する律施行に伴う厚生労働省 関係省令の整備に関する省令の施行について」（施行通知）の概要

6 その他

(1) 第三者認定

ISO 15189 版の検査施設の第三者認定については、遺伝子関連・染色体検査の質について欧米と同じ水準を目指すことが必要であり、管理組織の構築及び必要な手順の文書化など認定に必要な体制整備に努めることが望ましい。

現時点、ISO15189の認定取得は、勧奨にとどめている。

31

第 16 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）がんゲノム医療と遺伝子医療部門

2）遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンスの全国展開

3）IF/SF のあつかい方、バリアントの評価

4）遺伝医療のファカルティディベロップメント

5）出生前診断に関する各施設での課題・展望

6）継続性のある遺伝子医療構築に向けた人材育成

ワークショップ 1）　がんゲノム医療と遺伝子医療部門

コーディネーター：平沢　晃（岡山大学病院　臨床遺伝子診療科）
書記：河内麻里子（岡山大学病院　臨床遺伝子診療科）

参加者：52 名
参加施設：48 施設
愛知医科大学（内田育恵）、秋田大学（野口篤子）、大分大学（井原健二）、大阪市立総合医療センター（依藤亨）、大阪大学医学部附属病院（佐藤友紀）、神奈川県立がんセンター（佐藤杏、羽田恵梨）、亀田メディカルセンター（主原翠）、川崎医科大学附属病院（升野光雄）、がん・感染症センター都立駒込病院（山口達郎）、関西医科大学附属病院（佐藤智佳）、北里大学病院（小峰真理子）、北野病院（髙原祥子）、京都医療センター（小西陽介）、京都大学（洪本加奈）、京都府立医科大学付属病院（熊谷広治）、高知大学（杉本健樹）、国立がん研究センター（平岡弓枝）、埼玉医科大学（矢形寛）、佐賀大学医学部附属病院（副島英伸）、滋賀医科大学附属病院（茶野徳宏）、慈桜会瀬戸病院（山本悠斗）、順天堂大学（江口英孝）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（新井正美、難波由喜子）、信州大学（佐々木亜希子、鈴木みづほ）、聖マリアンナ医科大学（沼田早苗）、帝京大学（木戸浩一郎）、東海大学（大貫優子）、東京医科歯科大学医学部付属病院（高峰恵理子）、東京医療センター（奈良清光）、東京慈恵会医科大学付属病院（野木裕子）、東京女子医科大学遺伝子医療センター（浦野真理、久保祐二）、東京大学大学院医学研究科（織田克利）、東北大学病院（多田寛）、独立行政法人国立病院機構名古屋医療センター（服部浩佳）、鳥取大学医学部付属病院（岡崎哲也）、富山大学附属病院（仁井見英樹）、名古屋大学医学部付属病院（森川真紀）、新潟大学医歯学総合病院（竹内志穂）、日本大学医学部付属板橋病院（梅村啓史）、浜松医科大学付属病院（山田康秀）、兵庫医科大学病院（岡田千穂）、広島大学病院（山本英喜）、福井愛育大学（平野聡子）、藤田保健衛生大学（大江瑞穂）、防衛医科大学（古谷健一）、三重大学（中谷中）、山梨大学（中根貴弥）、和歌山県立医科大学附属病院（濱野裕太）　（順不同、敬称略）

【本ワークショップの目的】

1. 検査に関する情報共有
2. ゲノム医療における最新動向の理解
3. 課題解決のための提言案の作成

【Agenda】

1. 遺伝性腫瘍のパネル検査
2. コンパニオン診断「BRACAnalysis 診断システム」
3. がん遺伝子パネル検査
4. がん診療と遺伝診療の連携に向けた意見交換

1. 遺伝性腫瘍のパネル検査

まず、遺伝性腫瘍に関連する生殖細胞系列の遺伝学的検査導入状況について、事前アンケートの結果が報告され（質問 1-3）、各検査に関し実地臨床で使用する上でどのような特徴があるか（検査結果報告書の形式や家系者検査への対応など）、情報共有を行った。また、検査導入選択にあたり、受託企業にどのようなことを求めるか、事前アンケートの結果が報告された（質問 4）。

質問1

貴遺伝子医療部門では遺伝性腫瘍の遺伝学的検査を行ってきていますか？（臨床研究を含みます。コンパニオン診断は除きます）

a. はい（または導入予定である） 76/85 (89.4%)
b. いいえ 9/85 (10.6%)

質問2

貴遺伝子医療部門では遺伝性腫瘍の遺伝子パネル検査（multigene panel test）を導入していますか？

a. はい（または導入予定である） 47/85 (55.3%)
b. いいえ 37/85 (43.5%)
c. 未回答 1/85 (0.001%)

質問3

質問2で「a. はい（または導入予定である）」と答えた方 85施設

貴遺伝子医療部門ではどの会社の遺伝子パネル検査（multigene panel test）を導入していますか（または予定）？
（複数回答可、臨床研究も含む）

a. ファルコバイオシステムズ（Myriad myRisk®） 17
b. ラボコープ・ジャパン社（VistaSeq®） 11
c. アクトメッド株式会社 (ACTRisk™) 1
d. コニカミノルタ株式会社（Ambry genetics社）（CancerNextなど） 4
e. 自施設で開発したパネル 4
f. その他（自由記載） Color , NCCオンコパネル, PleSSIsion その他

質問4

遺伝性腫瘍の遺伝子パネル検査を外注先を選択するにあたり、受託企業には何を求めますか？（複数回答可、臨床研究も含む）

a. クライアントに負担の少ない価格設定 67
b. 同定された病的バリアント毎のマネージメントなど、臨床に有用な情報が記載された報告書 77
c. 日本人のバリアント情報に言及した報告書 70
d. VUSと反映されたバリアントに対する継続的な情報提供 70
e. コピー数変化も解析可能なプラットフォーム 51
f. 定期的な学術ミーティングやコンサルテーションが可能なカスタマー対応 44
g. その他（自由記載）
分析精度
バリアント評価のエビデンス（ACMG classificationにおける評価など）
バリアントごとの有益な情報（文献）などのサポート

2. コンパニオン診断「BRACAnalysis 診断システム」

平成 30 年 10 月 9 日付で発表されたオラパリブ疑義照会に対する厚生労働省保険局医療課からの回答について、意見交換を行った。主に「遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出を行っている保険医療機関との連携体制」についての意見や課題が挙げられた。

続いて、院内での「BRACAnalysis 診断システム」実施体制について、事前アンケートの結果が報告された（別紙質問 5-8）。本ワークショップ参加施設では、臨床遺伝専門医が遺伝カウンセリングを行うと答えた施設が最も多く、次いで認定遺伝カウンセラー、臨床遺伝専門医以外の乳腺科医師であり、検査前よりも検査後に遺伝カウンセリングを実施している施設が多かった。

質問5

BRACAnalysis診断システム検査前の遺伝カウンセリングを実施していますか？

a. 原則として全例に遺伝カウンセリングを実施している 33
b. 家族歴よりHBOCのリスクが高いと考えられた場合に遺伝カウンセリングを行う 11
c. 遺伝カウンセリングは実施せず検査の説明のみ行う 12
d. その他（自由記載）

質問6

質問5で検査前に遺伝カウンセリングを行うと答えた施設に質問します。
BRACAnalysis診断システム検査前の遺伝カウンセリングは誰が行っていますか？（複数回答可）

a. 臨床遺伝専門医 40
b. 認定遺伝カウンセラー 32
c. 遺伝看護専門看護師 1
d. 乳腺科医師（臨床遺伝専門医以外） 18
e. その他（自由記載）
- JOHBOCで講習会を受けた看護師
- 乳腺科医師（臨床遺伝専門医以外）
患者さんが必要とされた場合には、遺伝子診療部門による遺伝カウンセリングを実施
- 日本家族性腫瘍学会 家族性腫瘍専門医

質問7

BRACAnalysis診断システム検査後の結果説明時に遺伝カウンセリングを実施していますか？

a. 原則として全例に遺伝カウンセリングを実施している 28
b. 検査結果が*BRCA1/2*病的バリアントが同定されたときのみ（VUSは除く）遺伝カウンセリングを実施している 9
c. 検査結果が*BRCA1/2*病的バリアントおよびVUSの場合、遺伝カウンセリングを実施している 24
d. 遺伝カウンセリングは実施せず検査の説明のみ行う 3
e. その他（自由記載）
- 腫瘍科が独自に行っている
- 情報なし
- 調整中

質問8

質問7でBRACAnalysis診断システム検査後の結果説明時に遺伝カウンセリングを実施していると答えた施設に質問します。

BRACAnalysis診断システム検査前の遺伝カウンセリングは誰が行っていますか？（複数回答可）

a. 臨床遺伝専門医 44
b. 認定遺伝カウンセラー 36
c. 遺伝看護専門看護師 1
d. 乳腺科医師（臨床遺伝専門医以外） 18
e. その他（自由記載）
- JOHBOCで講習会を受けた看護師
- 乳腺科医師（臨床遺伝専門医以外）
- 患者さんが必要とされた場合には、遺伝子診療部門による遺伝カウンセリングを実施
- 日本家族性腫瘍学会 家族性腫瘍専門医

3. がん遺伝子パネル検査

事前アンケートでは、本ワークショップ参加の 85 施設中、がんクリニカルシーケンス検査を実施しているもしくは導入予定と回答した施設は 48 施設あった（質問 10）。それらの施設に対し、がんゲノム医療外来部門と遺伝子診療部門の連携状況について、工夫している点と問題点・課題等について、自由記載で求めた結果、工夫している点、問題点・課題いずれにおいてもほぼ全施設が、がんゲノム医療部門と遺伝子診療部門、あるいは看護部、病理部、検査部などとの「院内連携」に関する点を挙げていた。

また、二次的所見に対する対応についての自由記載では、精度管理や返却を考慮する生殖細胞系列バリアントについて、サーベイランス体制の構築などについてのコメントが挙げられていた。

この点に関して、がんゲノム医療に必要な体制と二次的所見に対する対応について小杉眞司先生よりお話いただいた。

質問10

貴施設ではがんクリニカルシーケンスを行っていますか（治験・臨床試験を含みます）

a. はい（または導入予定である）　48
b. いいえ　37

質問12

本来の検査目的以外で同定された生殖細胞系列バリアント（二次的所見）に対する対応について、議論したい課題とその対応（案）を自由記載して下さい。

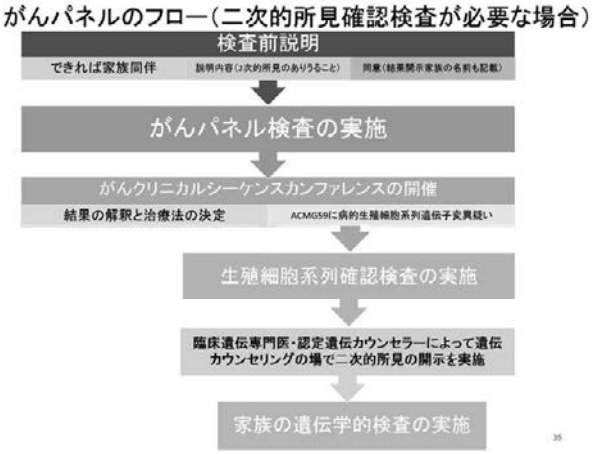
1. 精度管理、germlineはサンガー法での確定診断が必要か
2. 返却を考慮する生殖細胞系列バリアントについて
3. サーベイランス体制の構築
4. 血縁者へのアクセス
5. VUSに対する対応（APCでは内視鏡？）
6. 患者が死亡した場合の家族への結果開示

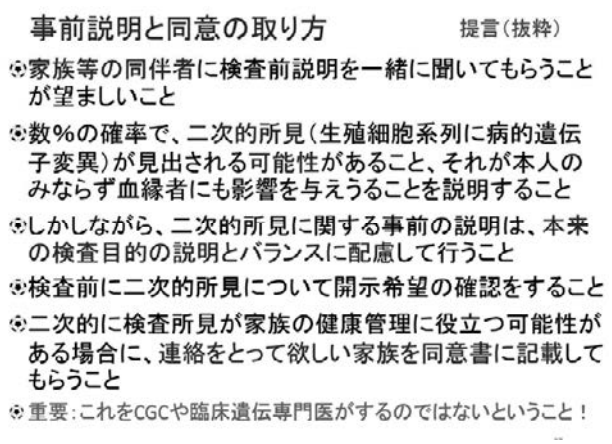
【小杉眞司先生のコメント】

AMED　ゲノム創薬基盤推進研究事業　ゲノム情報患者還元課題 「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」（AMED 小杉班）では、ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言（初版）を発表した。これは、がん遺伝子パネル検査への対応を主たる目的としたもので、二次的所見への対応などの基本方針を示すものである。

https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/exome_20180411.html

重要なことは、意識して二次的所見への準備をすることである。





4. がん診療と遺伝診療の連携に向けた意見交換

最後に、小グループに分かれて、がん診療と遺伝診療の連携に向けた課題解決を目指し、どういった取り組みが可能であるかをテーマにグループ討論を行い、各グループで挙げられた意見を全体で共有した。

【グループ討論で出た意見】

・がんゲノム医療外来と遺伝外来に認定遺伝カウンセラー・臨床遺伝専門医が共通して関わることが理想であるが、主治医のcommitmentが最も重要。
・コストの問題 先進医療の場合は医療保険の特約などの活用 血縁者の遺伝カウンセリングにもつなげる
・検査オーダーのシステム・手続きの簡略化 外注検査 海外企業へ検体提出するときのシステムの簡略化
・スピード感が必要 遺伝カウンセリングまでの時間、検査結果説明までの時間の短縮するための工夫が必要である
・出張遺伝カウンセリングが可能であればスピードアップにもつながる
・検査結果をいかに家族に還元するか 結果説明時の家族同席を求める
・出張遺伝カウンセリングを認める
臨床遺伝専門医、CGC は限られている 連携病院へ出張して遺伝カウンセリングを行い、インセンティブを病院から支払う体制をつくる
・専門医などの仕組みを整備する
・施設の中の連携、病院間の連携、学会間の連携を構築する
・遺伝カウンセリングに対する診療科間の認識の違いを認識する
・認定遺伝カウンセラー指導者制度の拡充と活躍を期待する
・負担軽減システムを考える 往診やオンライン遺伝カウンセリングの実施
・プレテストの部分の標準化 検体の切り出しや検査技師のトレーニングなど
・施設内での Sangar 法検査実施を認める
・初期研修でも検査部や病理部をローテートし、次世代の医療人に対してがんゲノム医療に関する教育を行う
・行政も介入した上で、医療圏でのゲノム医療体制を整備する

ワークショップ 2）　遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンスの全国展開

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：40 名
参加施設（順不同）：34 施設
東京医科歯科大学医学部附属病院（江花）、山形大学医学部附属病院（堤）、新潟病院（小澤）、新潟大学医歯学総合病院（中田）、兵庫医科大学病院（澤井）、愛媛大学医学部附属病院（尾崎）、岐阜大学医学部附属病院（仲間）、京都医療センター（飛騨）、札幌医科大学附属病院（石川）、東京都立小児総合医療センター（二川）、鳥取大学医学部附属病院（松浦）、獨協医科大学（小飼）、名古屋大学医学部附属病院（久島）、天使病院（外木）、東京慈恵会医科大学附属病院（原田）、国立循環器病研究センター（根木）、大阪大学医学部附属病院（米井）、東京医科大学病院（堺）、関西医科大学附属病院（塚口）、京都大学医学部附属病院（和田、鳥嶋、横田）、高槻病院（玉置）、神奈川県立こども医療センター（村上）、北里大学病院（荒木、望月）、徳島大学病院（瓦井）、浜松医科大学医学部附属病院（才津）、藤田医科大学病院（森山）、埼玉医科大学病院（大竹）、千葉大学医学部附属病院（西村）、慶応義塾大学病院（上原）、東京医療センター（藤波、角田）、香川大学医学部附属病院（小谷野）、金沢医科大学病院（新井田）、株式会社 SRL（堤）、信州大学医学部附属病院（古庄、藤田、石川）

本ワークショップでは、全体で自己紹介と所属施設のクリニカルシークエンス（結果を患者に返却することを前提に行う遺伝学的検査）の現状報告を行い、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を供覧した。現在の体制を発展させるための問題点や課題の確認を行ったうえで、グループディスカッションを行い、課題解決の道を探った。以下、討論内容の要旨を示す。

【アンケート結果】
本年のアンケートでは『遺伝学的検査の院内での実施体制、費用、問題点』について問い、回答を求めた。
なお、遺伝学的検査は“院内、外注問わず、診療として検査料を得て実施するもの”と定義した。

【アンケート結果：遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンスの全国展開】
53 施設からの回答

＜質問項目＞
1. 保険収載項目の検査提出先
2. 遺伝学的検査の平成 30 年度の提出件数
3. 自施設で保険収載項目の検査を行っている場合の料金

4. 自施設、他施設（病院・研究所・衛生検査所）以外に提出している場合の提出先
5. 保険適用外だが、臨床的有用性が高い遺伝学的検査の実施状況
6. 外部に提出する場合の問題点
7. 自施設で実施していくことの問題点
8. 外部受託をする際の問題点

アンケートまとめ〈提出先〉 (n=53)

1. 保険収載項目の検査提出先

「自施設」「他施設（病院）」「他施設（研究所）」
「他施設（衛生検査所）」「その他」から、疾患毎にいずれかを選択

全疾患に対していずれかの回答あり
→ 提出先がない疾患は現時点でない

一方、「無回答」の施設も多く、疾患毎に回答施設数に差があった
→ 提出先が明確でない疾患も多い？

アンケートまとめ〈提出先〉 (n=53)

1. 保険収載項目の検査提出先

「無回答」の施設も多く、疾患毎に回答施設数に差があった

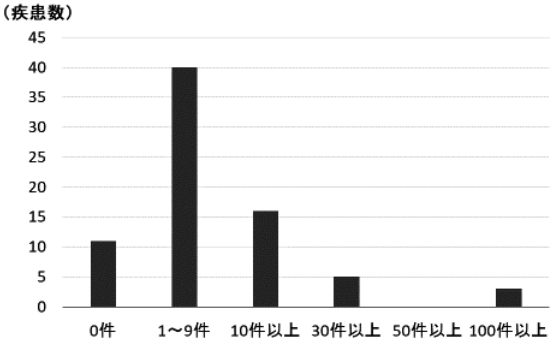
回答数 上位10疾患
- デュシェンヌ型筋ジストロフィー
- ベッカー型筋ジストロフィー
- 先天性難聴
- 脊髄性筋萎縮症
- 筋強直性ジストロフィー
- 福山型先天性筋ジストロフィー
- ハンチントン病
- プラダー・ウィリ症候群
- 球脊髄性筋萎縮症
- 甲状腺髄様癌

回答数 下位10疾患
- ウォルフラム症候群
- 神経有棘赤血球症
- 先天性筋無力症候群
- エプスタイン症候群
- *PCDH19*関連症候群
- ロスムンド・トムソン症候群
- アントレー・ビクスラー症候群
- 先天性赤血球形成異常性貧血
- ペリー症候群
- タンジール病

提出先が確立している　　提出先が明確でない？

アンケートまとめ〈提出件数〉 (n=53)

2. 遺伝学的検査の平成30年度の提出件数



アンケートまとめ〈提出件数〉 (n=53)

2. 遺伝学的検査の平成30年度の提出件数

100件以上
- 先天性QT延長症候群
- 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)
- 先天性難聴

30件以上
- 筋強直性ジストロフィー
- エーラスダンロス症候群（血管型）
- デュシェンヌ型筋ジストロフィー
- マルファン症候群
- 脊髄性筋萎縮症

0件
- クリオピリン関連周期熱症候群
- 環状20番染色体症候群
- ロスムンド・トムソン症候群
- エマヌエル症候群
- ウォルフラム症候群
- 高IgD症候群
- 化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症
- アクネ症候群
- ペリー症候群
- アントレー・ビクスラー症候群
- タンジール病
- エプスタイン症候群

疾患頻度の影響はあるものの、検査が多く提出されている疾患は
検査会社で受託しているものが多い

アンケートまとめ〈提出件数〉 (n=13)

3. 自施設で保険収載項目の検査を行っている場合の料金

- 13施設の回答
- 7施設は無料との回答
- 6施設は保険点数での運用
  ただし、22q11.2欠失症候群や1p36欠失症候群などの疾患は
  染色体検査の保険点数での運用

アンケートまとめ〈保険適用外疾患〉 (n=26)

4.臨床的有用性が高い遺伝学的検査の実施状況（保険適用外）

- 施設ごとの対応がうかがえる例

- MEN1
  5施設の回答から

検査	料金(円)
自施設	無料
	30,000
衛生検査所	90,000
	97,510
	121,380

自施設の方が安めの設定
料金に差がある

- オスラー病
  6施設の回答から

検査	料金(円)
自施設	15,000
	38,800
	60,000
研究所	37,800
	37,800
衛生検査所	37,800

自施設は料金に差がある

アンケートまとめ〈保険適用外疾患〉 (n=26)

4.臨床的有用性が高い遺伝学的検査の実施状況（保険適用外）

- 26施設の回答

・遺伝性乳がん卵巣癌症候群　・家族性大腸ポリポーシス　・Lynch症候群
・MEN1　・Cowden症候群　・Li-Fraumeni症候群　・若年性ポリポーシス
・褐色細胞腫　・Von Hippel-Lindau病　・胃がん　・NF1　・結節性硬化症
・Birt-Hogg-Dube症候群　・腫瘍生殖細胞系列パネル検査
・骨疾患　・骨形成不全症　・軟骨無形成症　・偽軟骨無形成症
・脊髄小脳変性症　・遺伝性ジストニア　・ミオパチー　・DMD保因者　・心筋症
・家族性高コレステロール血症　・家族性地中海熱　・ミトコンドリア遺伝子
・糖尿病　・常染色体優性多発嚢胞腎　・アルポート症候群　・ペンドレッド症候群
・Barakat症候群　・21水酸化酵素欠損症　・OTC欠損症　・AADC欠損症
・プロテインS欠損症　・血色素異常症　・尿中ウロン酸定量　・下垂体機能障害
・甲状腺ホルモン不応症　・性分化疾患　・Gitelman症候群　・オスラー病
・CHRAGE症候群　・X連鎖性水頭症　・ヌーナン症候群　・Werner症候群
・マイクロアレイ(CGH、SNP)　・未診断疾患(全エクソーム、全ゲノム)

《家族性腫瘍関連》

・基本的には衛生検査所で自費（9~20 万円）
・一部施設では、受診を条件に無料で対応

《家族性腫瘍以外の疾患》

・自施設で解析をしている施設が多い
・研究所や衛生検査所に送る施設もある
・値段設定に幅がある（無料 ~8 万円）

アンケートまとめ〈外部委託の問題点〉 (n=53)

6. 外部に提出する場合の問題点

【外部委託の契約】
・病院間契約の事務手続きや、遺伝子検査毎のオーダー設定
【検体発送・管理】
・個人情報、遺伝情報の管理体制、検体輸送の安全性
・依頼書や同意書が各施設、各研究によって異なっており煩雑
【検査対象疾患・検体が限定的】
・遺伝性疾患の種類の多さに対して、保険が適用される疾患が少なすぎる
・遺伝子によっては疾患関連変異の同定検査がホットスポットに限られてしまう
・衛生検査所では羊水検体を受け付けてもらえない
【結果返却の期間】
・検査結果が戻ってくるのに時間がかかる、または数年経っても戻ってこない
【結果の精度】
・大学病院研究室で得られた検査結果について、信頼性の低いものもある
・ヘテロでの返却の際、もう片方の染色体の変異についての情報がない

アンケートまとめ〈外部委託の問題点〉 (n=53)

6. 外部に提出する場合の問題点

【研究での解析の打ち切り】
・研究終了と同時に、国内で遺伝子検査が出来なくなることが多々ある
【医療法の改正】
・今後は大学や研究所のラボに検査を依頼することが出来なくなる可能性がある
【受託施設の検索が困難】（最も記入されている項目でした）
・どの遺伝学的検査をどこが請け負ってくれるかを探すのが困難
・ゲノム検査だけではなく、タンパクの検出（免疫染色、代謝産物など）、組織検査の依頼ができる施設についても情報が欲しい
【料金】
・現在のところ、すべて保険外診療（自費）で高価
・BRACAnalysisのように、新規参入項目があった際、点数の計算が難しいことがある
【遺伝リテラシー】
・検査を行うハードルは下がったが、説明する主治医の臨床遺伝学の理解と対応度があがったかどうかは不明

アンケートまとめ〈自施設実施の問題点〉(n=21)

7. 自施設で実施していくことの問題点

【マンパワーの不足】
・解析者の人員不足、バイオインフォマティシャンの人材育成
・技師や医師の異動で、設備はあっても遺伝子検査を提供できなくなる恐れがある

【解析、精度管理】
・標準的な方法、または市販の検査試薬が少ないため、精度管理が困難
・施設内でvariantの解釈をつけるのが難しい場合がある
・外部精度管理をどのような仕組みで行うか。厳密には医事承認を受けた遺伝子検査の試薬がない
・品質管理、VUSへの対応、検査結果返却までの時間、他施設から有料で検査を受け入れる体制づくり
・検体検査の精度管理、解釈の質の担保、変異の解釈変更の追跡における責任の明確化等について、医療法等の一部を改正する法律の一部の規定が本年12月1日に施行されることに伴い、速やかに整備する必要がある点

アンケートまとめ〈自施設実施の問題点〉(n=21)

7. 自施設で実施していくことの問題点

【コスト】
・実施料を徴収せず研究の一部との名目で、TruSightOneを用いた診断をしている
・研究費で行うことで高品質の検査が可能になるが、ノウハウや技術の継続性が失われかねない
・研究費で実施しているものをいつまで無料で続けるのか
・診療報酬請求をしていない理由として、医科点数表の施設基準に合致するかが明確でないため

【解析依頼施設の理解度】
・提出元が、結果をどのように解釈し、利用するか。特に変異が検出されない、または、VUSの場合に、適切なマネジメントが行われるかが不安
・遺伝学的検査が広まって実施件数が増えた分、通常の臨床検査と同じ感覚で提出されている気がする(保険適用疾患を外部受託中)。分子遺伝に詳しくない医師に結果を返却した際、variantの解釈が伝わらず、白黒の判断を求められた

アンケートまとめ〈外部受託の問題点〉 (n=7)

8. 外部受託をする際の問題点

【マンパワーの確保】
・人材の確保。実際に機器を動かす人、バリアントの評価をする人

【運用のためのコスト・料金設定】
・稼動にかかるコスト（検査消耗品コスト、人件費等）の確保
・価格設定の問題

【書類・検体の管理】
・検体の保存、個人情報の保存
・外部検体を受け付けいてよくあるトラブルは（1）同意書の不備、（2）採血関連の問題（採血量不足、採血容器の不揃いなど）。衛生検査所では営業担当者が検体回収時に対応できるが、病院では届いてからのやりとりになるので非効率的

【解析期間】
・期限、検査結果のフィードバック

アンケートまとめ〈外部受託の問題点〉 (n=7)

8. 外部受託をする際の問題点

【解析依頼施設の理解度】
・変異が検出されない、VUSの場合に、提出元が、結果をどのように解釈し、利用するか、適切なマネジメントが行われるか。当面は、日常的に連携している遺伝子医療部門（その多くは自施設でも結果を検証できる）からの受託をしていく予定。衛生検査所での対応が完全ではない中、解析実施できる施設が外部受託もしていくことは社会的責任であると考えている

【施設内での検査と外部受託での矛盾】
・先進医療での実施項目は、他施設から検体を引き受けた場合にコストの請求ができない。自施設の患者に料金が発生し、他施設の患者に無料という矛盾

【現行のシステム】
・人の異動で遺伝子検査を提供できなくなる恐れがあるので、国内で安定的に遺伝子検査を外部受託でき、しかも一か所にまとまったシステム・検査会社を作ってほしい。Variantの解釈も1施設に集めて情報を蓄積した方がよいと思う

以上の現状と問題点から、下記の課題を導き出し、グループディスカッションを行った。『2018.12.1 の医療法改正を前に、日本の遺伝医療はどこを目指すのか？まず何をすべきか？』研究者の視点からではなく、ユーザーの視点を重視し、どのようにあるべきか、どうのようであれば運用がしやすいのかを議論した。

【理想の運用】

検査施設の検索

↓ ・保険適用外疾患含め、受託施設の一覧を全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページに掲載

患者への説明と同意

↓ ・臨床の検査では医療者側も患者側も費用負担の意識をもつ
・検査を提出できる人を制限（結果の解釈など、ある程度の理解が必要なため）

検体の提出

↓ ・血液検体で送付、検査会社で DNA 抽出
・検査部から提出

解析

↓ ・国内に何ヶ所かシークエンスセンターを作る（現状では１ヶ所）
・全エクソーム解析（バリアントコールまで）を実施
精度管理
・（自施設で解析を行う場合）臨床検査部とタイアップして要件を満たす

結果の返却

↓ ・検査部に返却
・全国で統一された様式の報告書、どの診療科の医師でもわかるもの

管理

・解析結果を管理

【理想の運用を支えるために必要なもの】

《利用者の意識改革》

・臨床の検査と研究の検査とを完全に分ける。研究の結果を臨床に用いない
・臨床の検査に対しては費用負担を患者に求める

《データベースの充実》

・意義不明のバリアント、病因とならないと判断したバリアントもデータベースに登録、共有

《人材育成、雇用体制》

・バイオインフォマティシャン、ジェネテッィクエキスパート、認定遺伝カウンセラー等

【提言】

以上より、下記の課題に対する提言をまとめる。

『2018.12.1 の医療法改正を前に、日本の遺伝医療はどこを目指すのか？まず何をすべきか？』

臨床（クリニカルシークエンス）と研究（探索的遺伝子解析研究）の分離と両立

線引きを明確化し、両者の発展を促し、共倒れにならないようにする

⇒クリニカルシークエンス受託側の体制整備

臨床の検査で行う範囲を明確にする（単一遺伝子かパネル検査までなど）

検査結果報告書書式の統一化を目指す

各種検査の受託先を公開し、臨床の検査としての普及を図る（次頁参考）

クリニカルシークエンス提出側の体制整備

全国遺伝子医療部門連絡会議に参加している施設が基準となる

遺伝カウンセリングを提供できる

検査結果に関して討議し、適切な解釈ができる（エキスパートパネル）

アンケート結果より、提出先一覧

		提出先　最多回答	「その他」の場合の委託先
ア①	デュシェンヌ型筋ジストロフィー	他施設（衛生検査所）	SRL、LSI、BML
	ベッカー型筋ジストロフィー	他施設（衛生検査所）	SRL、LSI、BML
	家族性アミロイドーシス	他施設（衛生検査所）	LSI、大学
ア②	福山型先天性筋ジストロフィー	他施設（衛生検査所）	SRL
	脊髄性筋萎縮症	他施設（衛生検査所）	SRL、BML、大学
ア③	栄養障害型表皮水疱症	他施設（研究所）	
	先天性QT延長症候群	自施設、他施設（病院）	SRL
イ①	球脊髄性筋萎縮症	他施設（衛生検査所）	SRL、BML
イ②	ハンチントン病	他施設（衛生検査所）	SRL
	網膜芽細胞腫	他施設（衛生検査所）	FALCO
	甲状腺髄様癌	他施設（衛生検査所）	FALCO
ウ①	筋強直性ジストロフィー	他施設（衛生検査所）	BML、SRL
	先天性難聴	他施設（衛生検査所）	BML、大学
ウ②	フェニルケトン尿症	他施設（衛生検査所）	SRL
	ホモシスチン尿症	他施設（衛生検査所）	SRL
	シトルリン血症（1型）	他施設（衛生検査所）	SRL、病院
	アルギノコハク酸血症	他施設（衛生検査所）	SRL
	イソ吉草酸血症	他施設（衛生検査所）	SRL
	HMG血症	他施設（衛生検査所）	SRL
	複合カルボキシラーゼ欠損症	他施設（衛生検査所）	SRL、大学
	グルタル酸血症1型	他施設（衛生検査所）	SRL、大学
	MCAD欠損症	他施設（衛生検査所）	SRL、大学
	VLCAD欠損症	他施設（衛生検査所）	SRL、大学
	CPT1欠損症	他施設（衛生検査所）	SRL
	隆起性皮膚線維肉腫	他施設（衛生検査所）	SRL
	先天性銅代謝異常症	他施設（衛生検査所）	SRL
ウ③	メープルシロップ尿症	他施設（衛生検査所）	SRL
	メチルマロン酸血症	他施設（衛生検査所）	SRL
	プロピオン酸血症	他施設（衛生検査所）	SRL、かずさDNA研究所
	メチルクロトニルグリシン尿症	他施設（衛生検査所）	SRL
	MTP（LCHAD）欠損症	他施設（衛生検査所）	SRL
	色素性乾皮症	他施設（衛生検査所）	
	ロイスディーツ症候群	他施設（衛生検査所）	病院
	家族性大動脈瘤・解離	他施設（衛生検査所）	
エ①	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、ファブリ病及びポンペ病を含む。）	他施設（衛生検査所）	SRL、病院、大学
	脆弱X症候群	他施設（衛生検査所）	BML、SRL
エ②	プリオン病	他施設（研究所）	大学
	クリオピリン関連周期熱症候群	他施設（衛生検査所）	
	神経フェリチン症	他施設（衛生検査所）	
	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。）	他施設（病院）、（研究所）	
	環状20番染色体症候群	他施設（衛生検査所）	SRL
	PCDH19関連症候群	自施設、他施設（研究所）、（衛生検査所）、その他	
	低ホスファターゼ症	他施設（衛生検査所）	
	ウィリアムズ症候群	他施設（衛生検査所）	SRL、BML、LSI
	アペール症候群	他施設（研究所）	病院
	ロスムンド・トムソン症候群	他施設（病院）	
	プラダー・ウィリ症候群	他施設（衛生検査所）	SRL、BML
	1p36欠失症候群	他施設（衛生検査所）	SRL、大学
	4p欠失症候群	他施設（衛生検査所）	SRL、大学
	5p欠失症候群	他施設（衛生検査所）	SRL、大学
	第14番染色体父親性ダイソミー症候群	他施設（研究所）	病院
	アンジェルマン症候群	他施設（衛生検査所）	SRL
	スミス・マギニス症候群	他施設（衛生検査所）	
	22q11.2欠失症候群	他施設（衛生検査所）	SRL、BML、LSI
	エマヌエル症候群	他施設（衛生検査所）	SRL
	脆弱X症候群関連疾患	他施設（衛生検査所）	BML、大学
	ウォルフラム症候群	他施設（衛生検査所）	
	高IgD症候群	他施設（衛生検査所）	
	化膿性無菌性関節炎・壊疽性膿皮症・アクネ症候群	他施設（衛生検査所）	
	先天異常症候群	他施設（衛生検査所）	SRL，大学
エ③	神経有棘赤血球症	自施設、他施設（病院）、（衛生検査所）、その他	
	先天性筋無力症候群	自施設、他施設（研究所）、（衛生検査所）、その他	大学
	原発性免疫不全症候群	他施設（衛生検査所）	大学
	ペリー症候群	他施設（衛生検査所）、その他	
	クルーゾン症候群	その他	病院
	ファイファー症候群	自施設、その他	病院
	アントレー・ビクスラー症候群	他施設（研究所）、（衛生検査所）、その他	
	タンジール病	他施設（衛生検査所）、その他	
	先天性赤血球形成異常性貧血	他施設（病院）、衛生検査所、その他	大学
	若年発症型両側性感音難聴	他施設（衛生検査所）	BML、大学
	尿素サイクル異常症	他施設（衛生検査所）	大学
	マルファン症候群	他施設（衛生検査所）	かずさDNA研究所
	エーラスダンロス症候群（血管型）	他施設（衛生検査所）	かずさDNA研究所、大学
	遺伝性自己炎症疾患	他施設（衛生検査所）	
	エプスタイン症候群	他施設（衛生検査所）	

ワークショップ 3）　IF/SF のあつかい方、バリアントの評価

コーディネーター：井本逸勢（愛知県がんセンター）
ワールドカフェ　ホスト：蒔田芳男（旭川医科大学）
書記：大瀬戸久美子（東京大学）

参加者：31 名
参加施設：28 施設
大阪大学医学部附属病院（佐藤友紀）、岐阜大学医学部附属病院（塚田敬義）、京都大学（近藤知大、永田美保、西垣正和）、京都府立医科大学付属病院（福田令）、近畿大学医学部（西郷和真）、国立研究開発法人国立長寿医療研究センター（渡辺研）、国立精神・神経医療研究センター（後藤雄一）、札幌医科大学（小野寺豊）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（田村智英子）、信州大学（髙野享子、涌井敬子）、筑波大学附属病院（野口恵美子）、東京医科歯科大学医学部付属病院（甲畑宏子）、東京医療センター（務台英樹）、東京女子医科大学遺伝子医療センター（山本俊至）、東京大学医科学研究所（古川洋一）、東邦大学医療センター大森病院（片桐由起子）、東北医科薬科大学病院（下平秀樹）、東北大学病院（布施昇男）、徳島大学病院（阿部彰子）、鳥取大学医学部付属病院（難波栄二）、都立駒込病院（井ノ口卓彦）、浜松医科大学病院（福江美咲）、兵庫医科大学病院（金城ちなつ）、福島県立医科大学（渡邉尚文）、藤田保健衛生大学（稲垣秀人）、北海道大学病院（柴田有花）、宮崎大学医学部付属病院（安達容枝）、横浜市立大学（宮武聡子）　（順不同、敬称略）

＜ワークショップ 3 からの提言＞

網羅的ゲノム検査時代の IF/SF・バリアント（VUS）問題に対応するために遺伝子医療部門に求められること：

「自施設で必要であるものの不足しているリソース（人、もの、仕組み）を把握して、これを自前あるいは連携で埋める努力をしよう」

◆ 院内各診療科や多職種、院外地域施設や難病拠点などと連携する。
◆ バリアントの評価や検査結果への対応の担当者間・施設間差をなくすための標準化（エキスパートパネル、ガイドライン、AI）と情報共有のための全国レベルでの仕組みをつくる。
◆ エキスパートパネル、報告書作り、事前 IC の工夫、教育・人材育成などに積極的に貢献する。

「一方で、これらの課題の解決は各施設の独自の取り組みというボトムアップのみで成し遂げられるものではなく、国主導のトップダウンで整備していく仕組みがなければ解決できないことも訴えていこう」

＜はじめに＞

今回、ワークショップ（WS）3 では、「IF/SF のあつかい方、バリアントの評価」というテーマが与えられた。がんを先頭に急速に広がるゲノム医療においては、体細胞・生殖細胞系列にかかわらず、網羅的なゲノム解析の結果に二次的所見（SF）や病的意義が不明のバリアント（VUS）が含まれることから、事前アンケートでは、各施設のゲノム医療への対応体制、

SF やバリアント評価への遺伝子医療部門の関与や施設に必要な人材などについて調査した。この中では、充分な体制が整備された施設がある一方で、現場にいるものには全体像が見えにくく「自施設にとって何が足りないのか？」がみえてこないために、診療に必要な資源（リソース）を整備できていない施設も多い印象があった。

＜アンケート結果概要＞

参加 115 施設中 74 施設（64%）から回答を得た。

1. 施設における人材の配置状況

遺伝子医療部門に専任の医師が在籍する施設が 34 施設（46%）で、うち 33 施設で臨床遺伝専門医の資格を持つ医師が専任となっていた。また、非専任医師も含めると全施設で医師が在籍し、回答の無かった 2 施設を除いた 72 施設で臨床遺伝専門医が在籍していた。認定遺伝カウンセラーが在籍する施設は 51 施設（69%）で、43 施設（58%）では専任の認定遺伝カウンセラーが在籍していた。一方、分子遺伝学・ゲノム解析の専門家およびバイオインフォマティシャンは、それぞれ 37 施設（50%）および 55 施設（74%）で在籍していなかった。

2. 遺伝子医療部門と IF/SF の開示

回答のあった 73 施設中 44 施設（60%）で、遺伝子医療部門が IF/SF の返却に関わっていると回答があった。返却に関わるのは、臨床遺伝専門医が 23 施設、主治医が 10 施設、認定遺伝カウンセラーが 6 施設などの順であった（複数回答可）。関わっていると答えた施設でも実際に経験が無いという回答が 4 施設あり、関わっていないと答えた施設を含めて実際に IF/SF の返却経験が無い施設が多いと考えられた。返却すべき IF/SF の遺伝子が既に決まっている施設は、回答のあった 58 施設中 22 施設（38%）で、その多くは ACMG のステートメントに準拠していた（17 施設）。一方で、返却すべき IF/SF の遺伝子を決めたほうが良いかという設問には、回答のあった 54 施設中 39 施設（72%）が「決めたほうがよい」と答えたが、対象となる遺伝子は、将来の網羅的解析も見据えて ACMG のガイドラインにとらわれない施設独自の actionable な疾患群や日本独自の基準を作成すべきという意見から、自施設では BRCA1/2 やミスマッチ修復遺伝子などに限られるという意見まで多彩であった。

3. 遺伝子医療部門とバリアントの評価

回答のあった 73 施設中 48 施設（66%）で、遺伝子医療部門がバリアントの評価に関わっていた。ゲノムの専門家が在籍する 37 施設中 28 施設、バイオインフォマティシャンの在籍する 19 施設中 17 施設で、遺伝子医療部門がバリアントに関わっていた。バリアントの評価を担当する役割は、臨床遺伝専門医が 29 施設、解析担当技師・バイオインフォマティシャン・ゲノム解析の専門家などが 12 施設、主治医が 9 施設、認定遺伝カウンセラーが 6 施設、エキスパートパネルが 6 施設などの回答があった（複数回答可）。ゲノム解析の専門家やバイオインフォマティシャンの在籍はバリアントの評価には役立つものの、そのような人材のいない中でも判断が求められていることや、臨床的な面からの評価も必要であることから、臨床遺伝の専門家や主治医に求められる役割も大きいことが伺われた。

＜ワークショップのねらい＞

アンケート結果を受けて、本 WS では、網羅性の高い解析を用いたゲノム医療の臨床実装が進む流れの中で、ゲノム解析報告書に IF/SF や VUS が含まれることが日常となる近未来の場面を話題として提供し、「遺伝子医療部門に求められる素質」を考え課題を抽出することを目標にした。そのため、異なる見方があると考えられる職種が交わり、様々な方向からの意見を交換することで考えを深化させることを目指した。

＜ワールドカフェの方法＞

ブレインストーミングの方法としてはワールドカフェ方式を採用し、当初のグループは職種・専門などの集団に分け、各 5-6 人の 6 グループを設定した。セッションは 20 分毎に 3 回行った（タイムスケジュール参照）。1 回目は当初のグループで議論し、2 回目は 1 人を残して「見方の異なるはず」の別のグループに移動して議論し、3 回目ではもとのグループに戻って議論することで、他グループから持ち帰った考え方を元に自身の当初グループでの議論を深化させることを狙った。各グループには、「検査結果として返却されてきた場合の遺伝子医療部門の対応」の課題として、専門（グループ）毎に以下の 4 つのうち指定する 1 つを振り分けた。

タイムスケジュール

時間帯	内容	時間
09:00～09:15	他己紹介	15分
09:15～09:20	プレナリーセッション 「どんな報告書が帰ってくる？」	5分
09:25～09:45	足りていないものは何か？	20分
09:50～10:10	どのように改善すべきか？	20分
10:15～10:35	臨床遺伝部門に求められるもの	20分
10:40～11:00	まとめ	20分
11:00～11:30	発表会	30分

課題 1：SCA の検索で提出したら、QT 延長症候群の KCNQ1 遺伝子の病的バリアントが記載されて返ってきた（グループ A,C）

課題 2：がんゲノムで検体を提出したら、FBN1 の生殖細胞系列のバリアントが記載されたレポートが返ってきた（グループ B）

課題 3：マルファンを疑って検体を出したら、BRCA1 の VUS が記載されて返ってきた（グループ D）

課題 4：がんゲノム中核病院に連携病院の主治医から、患者で得られた VUS の内容と対応方法について説明を求められた（グループ E,F）

その上で、セッションごとに、以下を議論することとした。

セッション 1：「今の遺伝医療部門に足りないものは何か？」

セッション 2：「遺伝医療部門をどのように改善すべきか？」

セッション 3：「臨床遺伝部門に求められるもの」

セッション間で移動しない 1 名のホストを兼ねるグループの司会をあらかじめ指定し、グループ内で議論しつつ意見を一枚の模造紙にカラーペンで自由に記載していく方法でセッションを進めた。セッションが変わっても同じ模造紙を用いることで、記載された意見から

前のセッションでの議論を深める議論ができるようにした。最後のまとめの時間で、「遺伝子医療部門に求められる素質」に関して意見の共有を行い、新しい模造紙を用いてまとめを作成して、これを提示しながらグループごとの発表を行なった。

＜全体発表＞

【グループ A】ゲノム解析の専門家：課題 1

●現状は、SF は、ACMG ガイドラインの評価を見て返却するところもあれば、がんパネル検査では見ない方向であったり Exome では見ないようにしているものの見えるときがあり返す人と返さない人の両方がいたりする。

●問題点として、担当医 / 施設によって対応が異なり、後に返却しなかったことや見落としたことなどが問題になる可能性が考えられること、インフォームドコンセント（IC）の内容によって対応が変わること、研究目的では SF 対応が難しい , などがあげられた。

●上記から、今後は、ガイドラインの整備、AI によるフィルタリングで解析結果の客観化をはかる、臨床遺伝部門がエキスパートパネルや SF に対応すべき専門家につなぐ連携の要として機能するなどが必要という方策が示された。

【グループ B】腫瘍の専門家：課題 2

3 点に分けて方策が示された。

●事前説明：SF を開示するかどうか、開示する事項、開示方法について決めておく。但し、症例数の増加に対応可能か、施設毎に対応が異なることが生じてよいかといった課題も挙げられた。

●各科連携：難病ネットワークの利用や地域の各診療科との横断連携、カンファレンスなどの開催。

●マンパワー：病院内の体制構築、連携病院との協力のための情報共有、フォローアップ体制、行政への働きかけ。

【グループ C】管理・解析の専門家：課題 1

2 点に分けて方策が示された。

● SF への対応方針が疾患毎に統一されたものが無く、新しい情報を速やかに得ることが難しい疾患に対応しきれないため、それぞれの専門学会などにガイドライン作成を働きかける。

●各診療科との横断連携体制が不十分で施設毎にばらつきがあるため、難病診断拠点の充実、遺伝子医療部門の連携協働、エキスパートパネル体制の構築などによる標準化が必要。

【グループ D】非腫瘍の専門家：課題 3

遺伝子医療部門に求められるものと課題が複数示された。

●しっかりとした原疾患の解析。

●関連科の連携によるマネージメントと中心科によるフォローアップ体制構築。

●エキスパートパネルによる VUS への対応：IC、返却に関するルール作り、予算、サーベ

イランス体制も同時に行なう必要性。

● VUS に対する施設間の解釈の違いに対応するため、全国的窓口（データベース）での VUS 蓄積の必要性。

●人材育成：既にある人材活用と次世代の育成。

●精度維持：年間検体数に依存する可能性がある。

【グループ E】認定遺伝カウンセラー：課題 4

遺伝子医療部門に求められるものと課題が複数示された。

●医療者、患者・家族への教育：VUS とは何か、どういう方針で取り扱うのか。

●バリアントの解釈を自施設でも評価できる能力が必要。

●バイオインフォマティシャンや AI の活用を含め、多科・多職種間の連携と知識共有が必要。

●わかりやすい報告書作り。

【グループ F】認定遺伝カウンセラー：課題 4

2 点に分けて遺伝子医療部門に求められる課題が示された。

●事前 IC の内容を改善する：あらかじめ何を説明されたかわからないなど確認したいことが多くあるために、連携病院への教育や情報提供が必要。さらに、映像などを用いた IC 方法の工夫が必要。

●その後の継続的フォローも考えると、遠隔遺伝カウンセリングも今後必要になる。

＜まとめ＞

これらのグループの内容をまとめると、遺伝子医療部門が、施設だけでの活動だけでなく、地域に出向きあるいは全国と連帯して活動するということを基本に、網羅的ゲノム検査時代の IF/SF やバリアント（VUS）問題に対応するために求められること・必要なこととして、以下のようなものが挙げられた。

- 自施設で必要・不足なリソースの把握とこれを埋める努力（自前・連携）。
- 施設間・担当者間の解釈・評価の違いの標準化（ガイドライン、エキスパートパネル、標準 AI）と情報共有のための全国レベルでの仕組み作り。
- 院内・院外（地域・全国レベル）の連携：必要な科や施設につなげる。
- IC・エキスパートパネル・報告書作成・教育への貢献（院内・社会）。

一方で、上記の取り組むべき課題は、施設の独自の取り組みで解決できるような内容ではなく、がんゲノム医療への取り組みに見られるようなスキームの構築（保険収載と引き換えに情報の供出）を政府主導で行わないと解決できない内容と考えられた。

今回の WS3 で話し合われた内容は、各施設において網羅的ゲノム検査時代の IF/SF やバリアント（VUS）問題に対応できる体制を構築する際に、参考になり得るものと考えられる。施設における様々な状況を勘案して、必要に応じ遺伝子医療部門に求められる人・もの・しくみを整備していく際の課題として、本 WS の提言を利用して頂ければ幸いである。

ワークショップ 4)　遺伝医療のファカルティディベロップメント

コーディネーター：岩﨑直子（東京女子医科大学医科大学　附属成人医学センター／
遺伝子医療センター／糖尿病センター）
書記：金子実基子（東京女子医科大学病院遺伝子医療センターゲノム診療科）、
宇佐美明美（加藤レディスクリニック）、
高野梢（東京女子医科大学先端生命医科学系遺伝子医学分野大学院生）

参加者：13 名
参加施設：13 施設
大阪市立大学医学部附属病院小児科（瀬戸俊之）、京都府立医科大学付属病院遺伝子診療部遺伝相談室（勝元さえこ）、札幌医科大学遺伝子診療科（櫻井晃洋）、昭和大学病院産婦人科（土肥聡）、信州大学遺伝子医療研究センター（中村勝哉）、聖マリアンナ医科大学小児科・遺伝診療部（右田王介）、東京慈恵会医科大学付属病院遺伝診療部　小児科（小林博史）、東京都立小児総合医療センター臨床遺伝科（吉橋博史）、東北大学病院遺伝科（新堀哲也）、新潟大学医歯学総合病院遺伝医療支援センター（田澤立之）、藤田保健衛生大学総合医科学研究所分子遺伝学（河村理恵）、宮崎大学医学部付属病院医学部看護学科（永瀬つや子）、横浜市立大学産婦人科（須郷慶信）　（順不同、敬称略）

1. 事前アンケート（資料 1）

ゲノム研究の目覚ましい発展と臨床応用の進歩に伴い、遺伝医療を社会に適切に提供するために遺伝医療に携わる専門家（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー（CGC））がこれまで以上に求められている。今回、その様な専門家の育成に関連した「遺伝医療のファカルティーディベロップメント」というテーマが取り上げられた。

遺伝医療のファカルティーディベロップメントは、①アドミッションポリシー、②カリキュラムポリシー、③ディプロマポリシーの 3 つのアドミッションポリシーに分けて考えることができるが、広汎にわたるため、今回は臨床遺伝専門医に特化して検討することとした。議論を明確にする為にアンケート項目は、③ディプロマポリシーのみに絞り、目標とする知識・技能・態度の達成をどのように評価するか、特に、技能・態度の評価に用いられているロールプレイ（RP）の在り方に焦点を絞った内容とした。43 施設（45 名）から回答を得た。

アドミッションポリシー：専門医研修受け入れ方針
理念、目標を達成する人材育成をするために、どのような医師を受け入れるか

カリキュラムポリシー：教育課程編成・実施方針
理念、目標を達成する人材育成の過程と履修医を、どのように評価するか

ディプロマポリシー：臨床遺伝専門医資格授与の方針
目標とする知識・技能・態度の達成を、**どのように判定するか**

2. グループワーク

グループワークは島状に4グループに分かれて実施した。最初にWSの進め方についてのガイダンスをおこない、続いてアイスブレーキングを兼ねて各自が自己紹介をした。続いてコーディネーターがアンケート結果をハンドアウトを用いて紹介し、全体で共有した。WS1として、アンケート内容から見えて来る問題点を拾い上げる作業を各グループで行った。その後全体討論を行った。続いて、WS2として、WS1で取り上げた問題に対する取り組みについて各グループで討論したのち、全体討論を行った。最後にWS4としての提言のまとめと共有をおこなった。

3. グループディスカッションの成果

(1) WS1：ピックアップされた検討課題

①質問Ⅴ：評価者がクライエント役も同時に務めることについて

②質問Ⅶ：1）臨床遺伝専門医の面接試験（RP）においてCGCがクライエント役を務めることについて、

2）評価者ではないクライエント役であるCGCからの意見を受験者に対する評価の検討材料にすることについて

(2) WS2：上記検討課題の内容、およびその対応策

①評価者がクライエント役も同時に務める試験方法について：

事前アンケートでは26/45（57.7%）が賛成と回答した。しかしながら今回のWSでは、評価者は評価に専念した方が客観的に評価をおこなうことができる、また、評価者の演じるクライエント役にばらつきがある可能性があるなどから、「評価者とクライエント役を分けることが望ましい」という考えを全体で共有した。

その場合、クライエント役を誰が務めるかという問題については、(a) 一般の人、(b) SP、(c) CGCの3パターンが上がった。(a) の場合、ガイダンスや教育が必要であり、ビデオや短時間での研修でクライエント役を育成する。(b) では医学部卒前教育で実施されているOSCEなどで既に患者役として実績のある組織に協力を依頼する（東京にある組織にお願いするのが現実的）。(c) 現場での経験が豊富であり、即戦力となる。

②1）ロールプレイ評価者ではないクライエント役として、CGCがクライエント役を務める場合の問題点とその解決策：

(a) CGCの負担が大きい

⇒評価者2名とCGC1名で対応、現実的にCGCが2人だと人数が不足するのではないか。

クライエント役はCGC1名と評価者1名で想定。評価者の1名はクライエント役と評価者を兼ねるが、もう1名は評価に徹する。

(b) シナリオが10種類あるので事前学習の負担が大きい

⇒CGCが評価ポイントを含めた質問事項をシナリオ作成者に聞けるように、題材や内容はシンプルにする

(c) その他

・CGC と臨床遺伝専門医が組んでクライエント役を演じた場合には、評価者のうち 1 名は評価に徹する事ができるため、リアルタイムに評価項目を確認できなかった場合には RP 後にもう一人の評価者が確認できる

・受験者には評価ポイントを事前に公表する

・クライエントの性別を一致させる、男女の組み合わせが望ましい

2) 評価者ではないクライエント役である CGC からの意見を受験者に対する評価の検討材料にすることについての問題点と解決策

(a) 能力に疑問がある。個人差が大きい、主観的な要素が入る

⇒事前に評価方法を標準化する

録画記録を撮る（問題の受験生を全メンバーで確認可能）

CGC によるチェックポイントを定めておく。その案（5 項目）

1. 専門用語がなくわかりやすかったか
2. クライエントが複数の場合、偏りなく話しかけているか
3. 自分の言いたいことを聞いてもらえたか
4. 意思を尊重してもらえたか
5. カウンセリングに満足したか

(b) 評価者でないクライエントの意見をいれるか？

⇒クライエント役の評価を判定材料に入れる

その場合、クライエント役と評価者の間にずれがないかのチェックが必要

⇒チェックを行う目的で、最初の 2 年間はトライアル期間として実施して検証を行う

4. WS4「遺伝医療のファカルティデベロップメント」の提言

1. 評価者がクライエント役を同時に努めないことが望ましい
2. クライエント役の担い手は CGC、SP などが想定される。評価ポイントの標準化が必要。
3. クライエント役の評価を合否判定に含めるか？についてはトライアル期間を設け、妥当性を検証した上で検討する

5. まとめ

これまでの臨床遺伝専門医試験における RP の振り返りに関するアンケートを実施し、多くの意見が寄せられた。また、WS においては現場に根付いた熱心な討論が行われ、RP のあり方に対する改善点と対策が議論された。

臨床遺伝専門医のアウトカムは臨床遺伝専門医としての業務（基本診療）が任せられる能力を有すること、自律的な研修がスタートできること、の 2 点、とりもなおさず Entrustable Professional Activity（EPA）であり、日本人類遺伝学会臨床遺伝専門医到達目標に具体的に記載されている。

「ファカルティーディベロップメント Faculty Development（FD）」の Faculty は教員組織や教員を指し、大学教員がその教育能力を高めるための実践的方法を意味する。Development は能力開発を意味することから、FD は大学教員の授業内容・方法を改善し向

上させるための組織的な取り組みの総称とされる。遺伝医療にFDあてはめてみると、臨床の現場で中心的な役割を担っている臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーがその能力をさらに向上させるための組織的な取り組み全般と捉えることができ、取扱う範囲は広汎である。

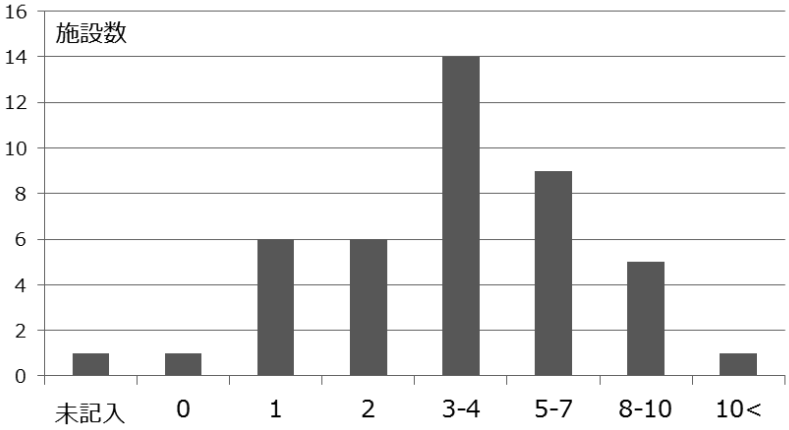
今回のWSで従来の評価方法について振り返りを行い、それらについての改善点を挙げる事ができたことは教育における自律的な振り返りによる改善と向上につながる試みとなった。遺伝医療のファカルティーディベロップメントは、様々な観点からの振り返りやニーズ把握によって今後の継続が望まれる。最後に、お忙しい中、丁寧にお答えいただきました先生方、提言作成にご尽力いただいた昭和大学の土肥聡先生に御礼申し上げます。

資料1：事前アンケート結果

回答者数45名（43施設）

医療機関カテゴリー	
大学病院とその付属施設	26
国立医療機関	6
公立医療機関	6
その他の医療機関	5
計	43

【質問Ⅰ】貴診療部の臨床遺伝専門医数



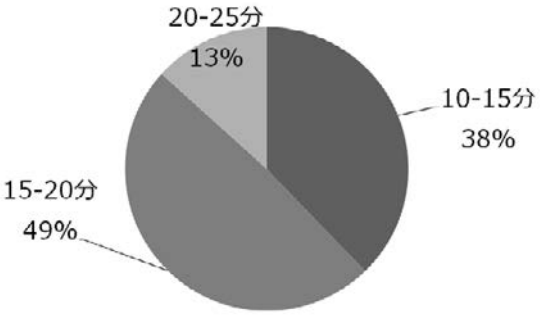
【質問Ⅱ】「臨床遺伝専門医到達目標」の総論で、改善が必要と考えられる箇所は？

	回答数
ゲノム医療が急速に普及しているので、その点も踏まえた改定がされるとよい。	1
臨床遺伝専門医としてオールラウンダーを求めすぎだと思う	1
バランスが取れている	1
記載なし　（ありません、特に無し、を含む）	42

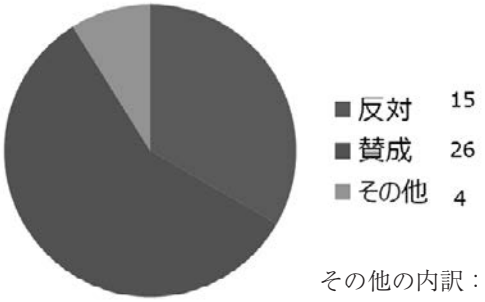
【質問Ⅲ】「臨床遺伝専門医到達目標」各論で改善が必要と考えられる箇所は？

	回答数
「DNA診断・研究技術について説明できる」に「大量並行シークエンス法」、「発生の分子機構について理解できる」に「ゲノム編集」を加える。	1
NGSの原理・解析手法、網羅的遺伝子解析におけるバイオインフォマティクスと倫理、DNAマイクロアレイ解析と結果解釈など　新しい技術に伴う項目を追加	2
臨床遺伝専門医としてオールラウンダーを求めすぎだと思う	1
バランスが取れている	1
記載なし　（ありません、特に無し、を含む）	40

【質問Ⅳ】臨床遺伝専門医の面接試験における RP の適切な時間（分）



【質問Ⅴ】臨床遺伝専門医の面接試験で RP 評価者がクライエント役を担当することは適切か



その他の内訳：どちらとも言えない 3、未回答 1

【質問Ⅴ-2】Ⅴの質問に対して、賛成・反対とする理由

＜賛成の理由＞

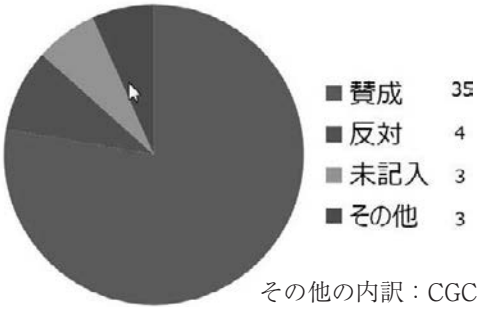
カウンセリングの経験者であるため。
クライエントの満足度は重要な指標と思われる。
クライエントとして実感する臨床医の能力を肌身で評価できる立場にあるから。
クライエント役をすることによって臨機応変に対応したり、細やかなレスポンスができ、微細な評価ができる。
クライエント役を経験豊富な専門家が実施することで、適切に試験をコントロールすることができる。ただし、試験官が試験者を好き嫌いの判断で嫌いな受験者の面接を難しくするなどのリスクはあるため、試験管が複数必要と思われる。
クライエント役を担当しても、適正な評価が可能と考えられるため（充分なマンパワーがあれば、評価者はロールプレイに入らないことが望ましいと思います）。
ロールプレイの評価の参考になる可能性が高いから。
遺伝カウンセリングにおいて大切なポイントを知っている。
受験者の知識や態度を問いやすいため。
第三者が入ることはロールプレイ自体の成立を危うくします。（？）
直接クライエント役が面接官として評価する方がカウンセリングの場の雰囲気や表情など見やすいような気がします。
当事者目線で評価することは妥当と考えます。
評価しやすさ、マンパワー、時間の節約。
評価者がクライエント役をしないと、不足部分の確認を含む微妙な判定が困難となる。
評価者が評価しやすい。
評価者は採点基準を持っているため、ロールプレイ内容が極端に偏らないと思うから。家系図の聞き取りだけに終わってしまう。説明で終わってしまうなど。
面接後すぐに適切へアドバイスができるから。
模擬患者さんをお願いするのは大変だから。

＜反対の理由＞

クライエント役となるとその目線で面接者を評価してしまうのではと思われ、客観的な視点での評価が損なわれる可能性があると考えるため。
ロールプレイに徹することが出来ない可能性あり。
客観的に評価しにくいから。
客観的評価が極めて困難になり試験の公平性が担保できないため。 （医学部の共用試験 OSCE で実証済：客観的評価がクライエント役をしながらできるかどうかは評価者の力量に依存するため、評価者のレベルが一定であることの担保が必要となる。）

現場でのクライエントの再現を評価者が行うことは難しいと考えます。
対応できる人数不足、評価者は客観的であるべき。
評価は第三者からの視点が好ましい。
評価者がロールプレイに慣れていない場合がある。
評価者の専門領域や遺伝カウンセリングのスタイルなどによって、ばらつきがあり、客観的な評価がすべての受験者になされているのかが、疑問である。 RP のテーマによって、質問内容やクライエントの設定などを、試験の公平性を保つ意味において、ばらつきが少なくなるように、事前に評価者でオリエンテーションを徹底する必要がある。しかし、それはかなり難しいと思われ、クライエント以外に第三者の評価も加えるなどの対策が必要。

【質問Ⅵ】臨床遺伝専門医の面接試験（RP）の評価者ではないクライエント役として CGC が加わることについて



その他の内訳：CGC でも適不適がある
CGC も評価者を努めるのであれば賛成
未回答

【質問Ⅵ-2】Ⅵの質問に対して、賛成・反対とする理由。

＜賛成の理由＞

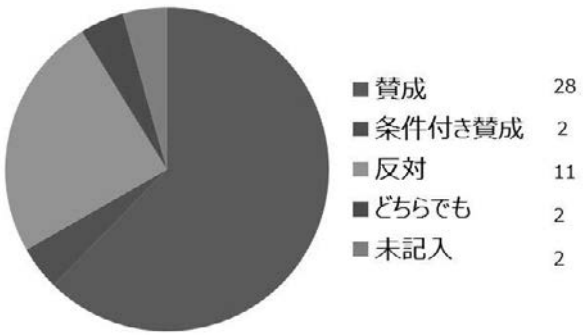
女性が多く、女性のクライエント役が出来る可能性がある。
遺伝カウンセリングをよく理解しているから。もっとも適したクライエント役である。
様々な背景を持つクライエント役は大切である、医師以外の専門職の意見は反映させるべき。できるだけ複数の評価者で。
クライエントの満足度は重要な指標と思われる。
公平に審査することは有意義であるし、試験官の医師の心的負担も軽減され得る。ただし、面接試験の部屋に多数の人がいると受検者へのプレッシャーが増大し、日常の診療姿勢・能力を発揮できない可能性もあるため、試験の環境に関する配慮は必要？
認定遺伝カウンセラーがクライエント目線で対応することによって、評価者は評価に集中でき、また評価者が気づかないところにも目が届く可能性が出てくるのではないかと考える。
他職種がいる方が、フェアに試験が行われる。あら探しより、受験者の良い点を拾い上げることができるような雰囲気が得られる。
面接試験のクライエント役として適任。

専門性が高く、ロールプレイをみる主目的を理解している。
養成コースでの教育の中で必ず行われているため、ロールプレイに習熟している（一般人や学生では無理）同様の意見が計６名。
評価者が客観的に評価できるから。
クライエント役としての均質性が担保され客観的評価が極めて容易になるため。
クライエント役としての技能がCGC間で大きなムラがなく公平であると考えるため。
試験の公平性を保つ意味で、RPの設定の統一性を担保し、クライエント役ではないオブザーバーとしての立場での評価を行なうためには、CGCにクライエント役として参加してもらうことは解決策の一つになると思われる。
認定遺伝カウンセラーの方がよりクライエントの立場に近いため。
適切なフィードバックが期待できる。
評価者が１名になり、評価が偏らないか？複数名での評価が適していると思う。

＜反対の理由＞

国家資格でないため。
個人差が大きくなる可能性。評価者が見たいチェック項目から逸脱する可能性。
GCの質によってかなり差が出ると思われる。
認定遺伝カウンセラーによって質問や回答が誘導される可能性があるため。
受験生の評価をしないのであれば可能。

【質問Ⅶ】臨床遺伝専門医の面接試験（RP）の評価に、評価者ではないクライエント役からの意見を検討材料にすることについて



条件付き賛　成評価者の評価とは独立して、判定の際に使用するのは賛成。共通の評価項目や評価方法を作っておく必要があると考える。

【質問Ⅶ-2】Ⅶの質問に対して、賛成・反対とする理由を教えてください。

＜賛成の理由＞

客観性の担保。
クライエントの満足度は重要な指標と思われる。
検討材料にするしないは評価者が決めればよいが、第三者的にクライエント役の意見があるのはよい。
クライエントとして受けた印象などを、ひとつの検討材料にしても良いと思います。
クライエント役からの意見はすべて正しいとは限らないが、重要な参考資料になるから。
個人個人の受け取り方は違うので、色々な意見が出た方が良いと思います。
現実的に遺伝カウンセリングを担当している認定遺伝カウンセラーの意見を参考にすることは有用。
多面的な意見集約ができるから。
評価者が多い方が客観性が向上する。
あくまでも検討材料としての意見であれば賛成。
あくまでも検討材料にするためのクライエントとしてのインプレッションについての意見を聞くことは賛成。
多職種による多方面からの評価は重要と考えられるため。
公平な意見が期待できる。評価者がクライエント役を演じると知っている場合、被評価者は必要以上に緊張するのではないでしょうか？また、評価者がクライエント役をするよりも、長所を見出してくれるように感じます。
フィードバック者として適している。
複数名での評価になり、評価の偏りがなくなるため。
複数名で行うことで、客観性が向上する。
クライエント役のうける印象もまた重要な要素と考える。
クライエント役が感じた印象は、患者が感じる印象と類似しており、受験者の患者に接する態度の評価としてよい判断材料となる。
実質賛成ですから、マジックミラーや録画撮りを行うとよいのでは。

＜反対の理由＞

その能力に疑問がある。
評価者がだれなのか明確ではなく、クライエント役が評価するのであれば、わざわざ別の人をロールプレイに立てる意味がなくなるから。
あくまでも参考にとどめるべきと考えます。
クライエント役の意見が必ずしも客観的な意見かどうかは判断がつかないため。

クライエント役の印象により評価者の心情が左右され評価にばらつきがでる可能性がある。既に医学部共用試験 OSCE で実証済である。試験の公平性が担保されなくなるのですべきではない。
クライエント役の担当者間で、着眼点やコメントの方向性に一貫性があるとは考えにくいため。
意見は役に立つが、試験の判断材料とすべきではない。
個人差が大きいことが予想される。
評価者は評価、ロールプレイはロールプレイと分けるのが望ましい。
評価は個々の評価者がすべきであり、評価前にクライエント役の意見を聞くと結局その場での合議制になってしまう可能性がある。
主観的な要素が大きくなりすぎないよう注意が必要。

【質問Ⅷ】その他のご意見

RP、評価者、クライエントの設定など全てにおいて統一性、客観性を担保する努力をする必要がある。
RP のテーマ、クライエントのキャラクター設定などが、クライエント役（評価者）によって、ばらつきがあることは問題。
もう少し実際の臨床に近いものを。
簡単な症例設定に対し、より詳細な臨床診断の必要性をどう面接の場で表現していいかが分からない事があると考えられる。
合否のほかに、合格でも更新までの５年間に何回ロールプレイ実習を受ける必要があるか、段階的に個別のノルマを設定した方がよいように思います。資格取得後の自発的学習を促す目的として。専門医資格更新についても記載内容に重大な不備がある場合は、同様の措置を施すというのはいかがでしょうか？
私が受験した当時、面接はありましたがロールプレイはありませんでした。今の試験がどのように行われているのか知りたいです。客観的な評価というものは難しいですが、良かった点、改善すべき点をきちんとフィードバックして、セミナー等での練習のロールプレイでトレーニングできるようにするべきと思います。
態度を評価するのか、知識も評価するのかはっきりしていないように見える。
当日の面接試験１回のみでなく、セミナーなどにおけるロールプレイの内容も加味されるとよいと思います。ロールプレイ時に何らかの評価が必要になると思いますが、ロールプレイにより積極的に参加していただけると思います。

ワークショップ5）　出生前診断に関する各施設での課題・展望

コーディネーター：浜之上はるか（横浜市立大学）
書記：山田崇弘先生（京都大学）　栗城紘子先生（横浜市立大学）

参加者：40名
参加施設：26施設
FMC東京クリニック（中村靖）、岩手医科大学付属病院（福島明宗）、愛媛大学医学部附属病院（松原圭一）、神奈川県立こども医療センター（赤松千加、石川浩史、伊集院昌郁、佐々木恵、長瀬寛美、西川智子、望月昭彦）、亀田総合病院（田嶋敦）、北里大学病院（堀あすか、吉村嘉広）、岐阜大学医学部附属病院（深尾敏幸）、九州大学病院（小川昌宣）、京都大学（幅野愛理、本田明夏、山田重人、山田崇弘）、熊本大学医学部附属病院（大場隆）、慈桜会瀬戸病院（篠塚憲男）、昭和大学病院（山下有加）、信州大学（黄瀬恵美子）、千葉大学医学部附属病院（稲田千秋、宇津野恵美、曽根原弘樹）、東京医科歯科大学医学部付属病院（高橋沙矢子）、東京慈恵会医科大学付属病院（佐村修）、東京都立小児総合医療センター（伊藤志帆）、東邦大学医療センター大森病院（玉置優子、若井未央）、鳥取大学医学部付属病院（足立香織）、名古屋大学医学部付属病院（畠山未来）、名古屋第二赤十字病院（加藤紀子）、福井大学医学部付属病院（畑郁江）、藤田保健衛生大学（倉橋浩樹）、宮崎大学医学部付属病院（山口昌俊）、横浜市立大学（尾堀佐知子、栗城紘子）、琉球大学（知念安紹）　　（順不同、敬称略）

【タイムテーブル】
・9：00～9：15
　アンケート結果の供覧
・9：15～10：00　　班ごとの協議
　自己紹介（発表者を決めてください）
　　①各施設で困っている事
　　②アンケート結果で気になった内容
　　③今後の出生前診断体制のあり方について
・10：10～11：30
　抽出されたテーマについて総合討論

【各班からの発表】
●施設間連携の不足
　遺伝の専門家がすべてに対応するのは難しい、誰が対応するのがよいのか。
　相談を受けたとき窓口が見つからない。
　ネットワークが構築されていないため紹介先や相談先に困る。
　出生前診断で知りたい内容によって紹介施設に迷う。
　日本産科婦人科診療学会が認定する出生前検査の一次対応から二次対応の施設間連携体制構築（産婦人科医が対象となる認定制度の計画）。

一次対応した主治医が二次対応施設と連携することで出生前検査について話せる環境を作る。

他の診療科との連携について：遺伝子診療科、小児科、産婦人科。

・コミュニケーションをとるのが大事。紙でのやりとりではなく、直接聞く、やりとりして遺伝カウンセリングを始める。

・院内のネットワーク作り。

PGD　PGS の実績の情報がない。

●不正確な Web 情報を得て来院する妊婦が多い

適切な情報を得るための窓口は行政が作るべきではないか。

妊娠した後では混乱するので妊娠前（入籍時？学校教育）に正確な情報提供できる場を作ってほしい。

●ファーストタッチの先生の影響は大きいため、適切でない対応があった時に苦慮する

ファーストタッチの際に活躍が期待される助産師さんに対する啓蒙。

出生前検査について罪悪感をもたせない対応。

例）・若い方で出生前診断の相談をしたくても主治医が対応しないと悪いことに感じてこっそり受け、主治医に相談できなくなる。

・主治医、遺伝カウンセリング担当者などが出生前検査にネガティブなスタンスをもっていると入り口にも立てない。

●情報提供のあり方

日産婦のガイドラインの内容「出生前検査については積極的に話さない（尋ねられたら）」を見直す必要があるのかもしれない。

・日産婦に提言する必要があるのでは？

・産婦人科診療ガイドライン作成委員や評価委員への働きかけ。

・情報をいうことが誘導につながるという考えかたもある。

・学会などで一般の産婦人科にたいして出生前診断に対する教育が必要なのではないか。

●認定遺伝カウンセラーについて

遺伝カウンセラーの役割、質の向上。

地方では不足している。

病院がなかなか雇ってくれない、待遇が悪い。

人材育成には時間がかかる。

国家資格に向けて努力低減しているが、なかなか実現しない。

●出生前診断対象疾患について

妊婦はどこまで知りたいのか。

ダウン症を念頭に受診するが、自閉症など検査できないものを気にして受診する妊婦もいる。

染色体だけでなく代謝疾患など単一遺伝子疾患を含めて、これから選択肢が広がってく中でどこまで広げていくのか。

ダウン症より重篤な疾患は広げていいかもしれないという意見もあった。

小児科から嫌がられる。

●胎児条項について

対象疾患について出口となる中絶の胎児条項に規定があれば整理しやすい。

胎児条項で定めてしまうのは危惧される。

疾患名だけでなく、妊婦さんが出生前検査を受けて、その子に対する愛着がなくなったとき中絶となるため、胎児条項だけでは解決にならない。

●前児に異常があった場合にも出生前検査に関する情報提供がなされていないことがある

出生前検査に関する情報提供が可能な専門家が対応すべきか。

微細欠失や単一遺伝性疾患の出生前診断に対応できる施設は限られるため、できる施設に駆け込む状況になっているが、妊娠後に駆け込まれると混乱する。

前児の遺伝子診断をするのならば、出生前検査、保因者診断などもきちんと対応すべき。

受けられる妊婦さんの教育も必要であると感じている。

● NIPT 無認可施設について

無認可施設のほうがアクセスしやすいために無認可施設で受けるカップルが増えている。

コンソーシアム側としては規制方法を試みたが有効だったものはない。法規制などしないと対処できない。

認可施設を増やす、検査費用を安くし、利益が減れば変わるのではないか。

消費者側の意見が出てこないので行政も対応できない。

● NIPT 実施施設の申請が通りにくい

きちんとやりたいのに倫理申請が通らず、ハードルが高い。学会が求めていることがわからない。申請のための書類は詳細で、時間がかかる。

言葉尻の理解が難しく申請側も難しい。

認定委員会のメンバーは出生前検査のニーズや現場の状況を知らないのではないか？

NIPT コンソーシアム外の施設を認定してもらった際のノウハウの共有。

●出生前診断としての胎児超音波について

胎児超音波（NT）も出生前診断なので、助産師の活用も含めた事前説明が必要。

一般の診療の中で NT を指摘されることが問題。

エコーの質と目的の確認が必要。

●出生前遺伝学的検査の登録について

全数把握が大事なのではないか。

妊婦さんの何％が出生前検査を受けているのか把握できていない。

その後の転機を含め公開することでいい方向に進むのではないか。

施設の透明性が確保する。

ART は登録しているが、助成金との関連で全例登録しているので、出生前は難しいのかもしれない。

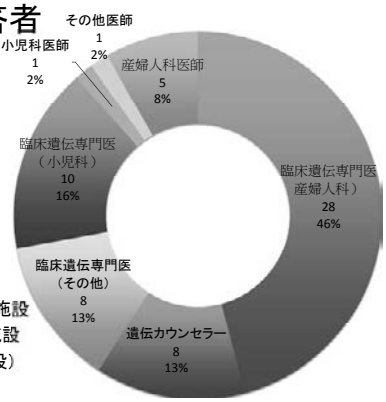
現状は検査会社を通して推定している。

登録認定制は日産婦で検討はしている。

WS5
出生前診断に関する
各施設での課題・展望

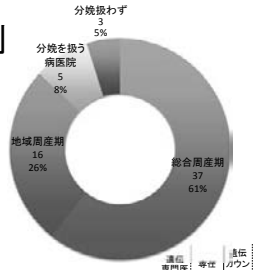
横浜市大　浜之上はるか
京都大学　山田崇弘先生

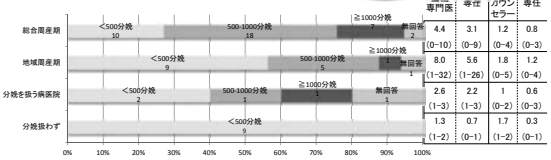
属性：回答者



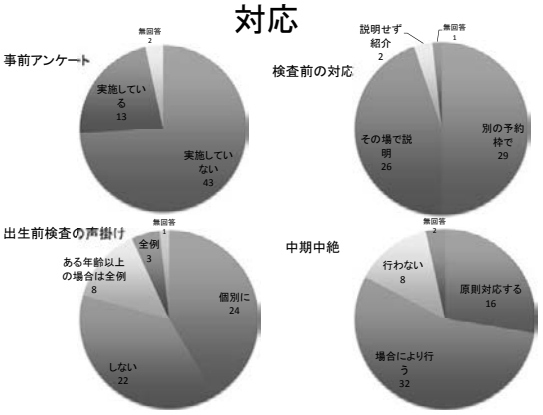
回答率 53.4%
- 依頼施設：116施設
- 回答施設：62施設
（うち無効：1施設）

属性：施設の体制

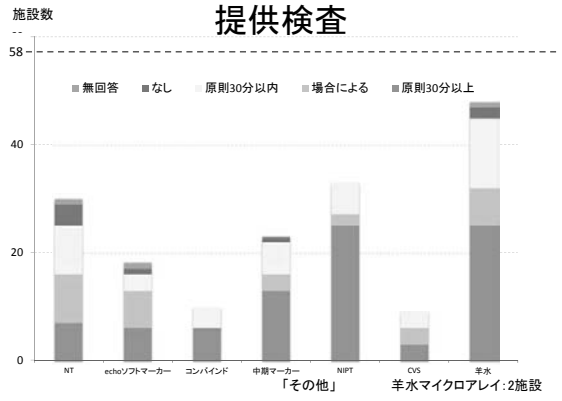




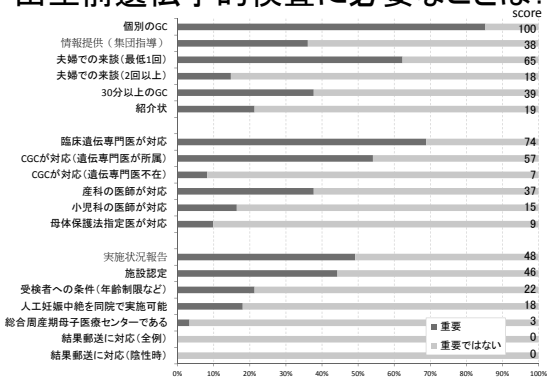
対応



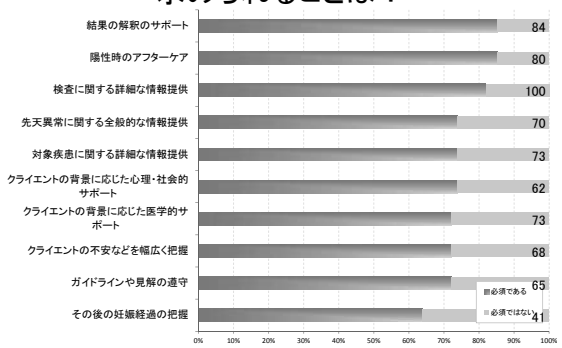
提供検査



出生前遺伝学的検査に必要なことは?

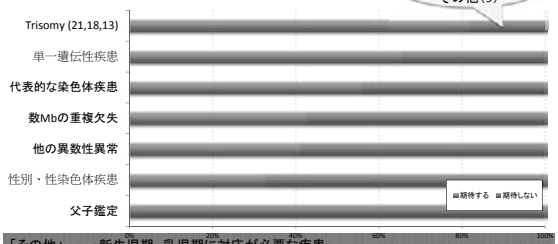


出生前診断の遺伝カウンセリングで求められることは？



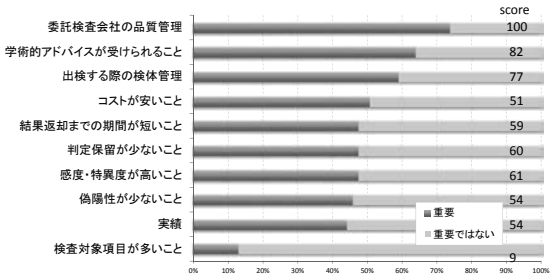
対象疾患は？

11名：
産婦人科医（2）
その他（9）



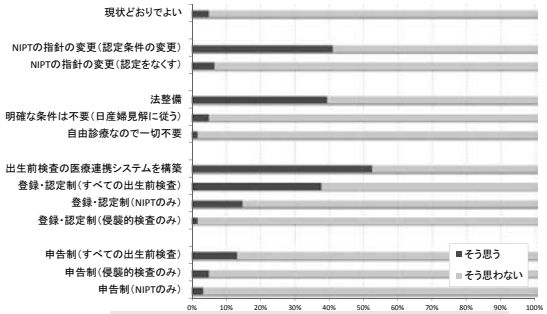
「その他」
- 新生児期、乳児期に対応が必要な疾患
- 重篤な疾患に限る　21trisomyは対象外ではないでしょうか。
- 家系内に生じた遺伝性疾患（染色体転座など）
- 前回の妊娠で見られた胎児異常、前児と同じ疾患,出生既往のある夫婦のみ
- DMD（de novo 変異）
- 母体Rh陰性の際の胎児のRh
- アミノ酸代謝異常疾患
- 期待する疾患はない、誰が何を期待するのですか？

NIPT業者に求めること



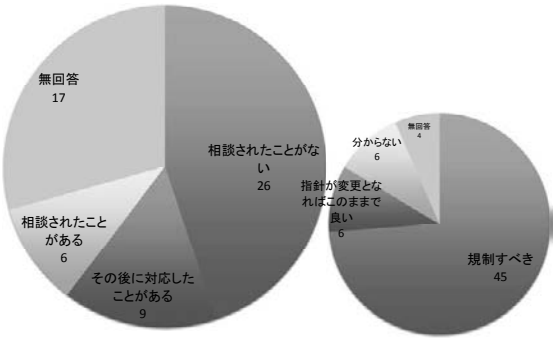
「その他」
- 国内で解析が行われていること
- 陽性時に確定検査を行う費用の減免措置
- 判定保留の理由についての詳細なデータ開示
- 研究協力

今後のあり方について



「その他」
- NIPTについては受検者/受診者比の報告
- 実効性のある規制、人工妊娠中絶との切り離し
- 現場の医師の負担を増やさない

無認可NIPT施設について



自由記載 － 誰が対応するのか

- NIPTは、さすがに胎児を診ている医療施設がすべき。内科や小児科、皮膚科のDr.は遺伝専門医といえども、単独では対応すべきではない。
- 遺伝カウンセリングや遺伝学的検査（NIPT、羊水検査、CVSなど）は産婦人科ではなく臨床遺伝科が担当している
- NIPTについては、中立性確保のために、妊娠中絶やARTに関わらない医師が対応することが望まれる（現状では小児科医と限定されているが）。一般の産婦人科医や小児科医よりも、臨床遺伝専門医のほうが、出生前診断一般やNIPTについては知識量が格段に多い。また出生前診断が関わる疾患は、すでに小児科のみの対応で完結せず、成人医療を担う医師も担当する状況となっている。よって産婦人科医以外の医師として、小児科医のみに限定せず、臨床遺伝専門医が関わるほうが適切。
- 出生前診断に関しては遺伝カウンセラーだけでなく助産師を活用することで充実した臨床サービスが提供できると思う。外来から妊娠中絶後の病棟でのケアも含めて助産師が主となって対応していけるようなシステムが必要なのではないか。

自由記載 － 無認可, 対象疾患

- NIPT対応施設は増えるべきと思うが、無認可は積極的に規制すべき。
- 無認可NIPTについて規制するのが誰になるのか不明瞭。ガイドライン遵守を求めることはできるが、規制は困難。NIPTの検査前後の遺伝カウンセリングはできるようにすべき。
- NIPTについて、開始時と現在とでは内容がはるかに進化している。その現状と今後の対応の方向性はどうか。
- 出生前検査には必要性が高いものとそうでもないものが混在している。今後、施設認定やNIPTの一般検査化、保険収載などが検討される場面では、その切り分けが必要になるのではないか？選択的中絶や、出生前検査の倫理性を議論する上でも、重要な視点である。

自由記載 － その他

- 羊水検査における検査法の選択について、G-band法以外にマイクロアレイやQF-PCR、FISH、MLPAなどが利用可能ですが、どのように使い分けているのか、診断確定における位置づけなど、多少曖昧さが残る
  （例）QF-PCRやMLPAの結果をもって確定診断としていいのか
- 出生前検査に用いられる発端者の遺伝学的検査結果の共有方法。実際の出生前検査で活かせるような報告書のフォーマットを提案するのはどうか?
  （例）A研究室で検出された劣性遺伝性疾患の変異をB研究室で確認しようとする際に、わかりにくかったり誤りが見られる
- 出生前診断に関するアカデミアとしての一般への啓蒙活動について

WS5

参加者：36名

- 9:00-9:15
  - アンケート結果の供覧
- 9:15-10:00 班ごとの協議
  - 自己紹介（発表者を決めてください）
  - ①各施設で困っている事
  - ②アンケート結果で気になった内容
  - ③今後の出生前診断体制のあり方について
- 10:10-11:30
  - 抽出されたテーマについて総合討論

討論のまとめ

- 施設間連携の不足
- 不正確なWeb情報を得て来院する妊婦が多い
- ファーストタッチの先生の影響は大きいため，適切でない対応があった時に苦慮する
- 情報提供のあり方
- 認定遺伝カウンセラーについて
- 出生前診断対象疾患について
- 胎児条項について
- 前児に異常があった場合に出生前検査に関する正しい情報提供がなされていないことがある.
- NIPT無認可施設について
- NIPT実施施設の申請が通りにくい
- 出生前診断としての胎児超音波について
- 出生前遺伝学的検査の登録について

WS5からの提言

- 日産婦へ
  - 産婦人科診療ガイドライン作成委員や評価委員への働きかけ
  - 出生前検査の全数登録/認定制
- 医療連携システムの構築
  - 産科医療施設の中での一次・二次対応と施設連携
  - 二次/三次施設施設内での遺伝部門や多診療科との連携

ワークショップ6）　継続性のある遺伝子医療構築に向けた人材育成

コーディネーター：三宅秀彦（国立病院機構京都医療センター・お茶の水女子大学）
書記：佐々木元子（東京女子医大・お茶の水女子大学）

参加者：28名
参加施設：23施設
岩手医科大学（山本佳世乃）、大阪大学（酒井規夫）、金沢大学（渡邉淳）、川崎医科大学（山内泰子）、北里大学（高田史男）、京都大学（佐藤優、小池佳菜子、川崎秀徳、村上裕美）、国立病院機構　医王病院（髙橋和也）、札幌医科大学（松浦恵里）、滋賀県立小児保健医療センター（堀江理恵）、四国こどもとおとなの医療センター（近藤朱音）、島根大学（鬼形和道）、順天堂大学（平野景子）、信州大学（伊井美奈代、佐久彰子、小島朋美）、千葉大学（松下一之）、筑波大学（有田美和）、東京医科歯科大学（吉田雅幸）、東京医科大学（沼部博直）、東北医科薬科大学（目時弘仁）、東北大学（津端真理）、日本大学（中山智祥）、広島大学（兵頭麻希）、藤田保健衛生大学（河合美紀）、北海道大学（矢部一郎）　　（順不同、敬称略）

【WS6からの提言】

1. 遺伝／ゲノム医療に関する、情報部門としての新たな付加価値を扱う部門として活動する。
2. 病院機能評価の項目に臨床遺伝専門職を加えることを希望する（医療安全、倫理的課題への対応）。
3. 遺伝学的検査だけではなく、診療全体に遺伝カウンセリング加算を広げることを希望する。
4. 施設内では、これまで参加していていなかった職種から、複数の関与を促す。
5. 地域における認定遺伝カウンセラーのデリバリー／シェア システムを構築する。
6. 院内外でのコミュニケーション促進を意識する。

今回、ワークショップ6では、スモールグループによるブレインストーミングを行い、提言を作成した。また、タイトルは「継続性のある遺伝子医療構築に向けた人材育成」であるが、討論は人材育成にとどまらない内容で行った。

＜ブレインストーミングの方法＞

ブレインストーミングの方法として、ワールドカフェを用いた。

今回のワールドカフェでは、5～6人の6つのスモールグループに分け、3つの話題について討論を行った。この討論の際に、各テーブルに模造紙を置き、その模造紙に自分の意見を文字、図などを記載しながら討論した。最初の話題が終了したところで、1人を残しグループのメンバーは他のテーブルへ異動する。残った1人は、これまでの討論の経緯を移ってきた人達に説明して、次の話題の討論に移る。2番目の討論が終わった後に、全員が元のグループに戻り最後の話題の討論を行い、最終的にグループの意見をまとめた。

＜ワークショップのまとめ＞

今回ワールドカフェで話し合いを行った話題は、以下の３つである。

1. 今、遺伝子医療部門において困っていること
2. 私たちは、こうして遺伝子医療部門のプレゼンスをあげている！
3. 持続可能な遺伝子医療部門構築にむけての提言の検討

この３つの話題は、１は課題の顕在化、２は現在の実践報告、３は課題解決のための提言作成に相当する。

まず、現状の課題として明らかになったのは、

・財政基盤が不安定であること
・人材不足
・病院の理解が不足している
・院内の情報部門としての新たな役割の存在

また、人材不足に関しては、認定遺伝カウンセラー（CGC）の不足が最も大きな問題であった。常勤 CGC の在籍は、遺伝診療の体系的な調整に大きな役割を果たし、遺伝カウンセリング件数の増加と関連するため有用であると考えられるが、実際の雇用は困難であるとの意見が多かった。また、CGC の地域偏在も大きな問題であると複数の指摘があった。

以上の課題に対して、実行中のものも含め、下記のような解決策が提案された。

・財政基盤が不安定であること

▶ NIPT を含めた、有償による遺伝学的検査の実施
▶ 遺伝カウンセリングに関わるコストの標準化
▶ 遺伝カウンセリング全例の保険収載
▶ 民間保険が遺伝カウンセリングに利用できる体制の構築
▶ 価値の数値化を行う

・人材不足

▶ 多くの医療者と関わり、分担することでシステムを維持する
▶ 臨床実習、OSCE への遺伝カウンセリングの導入
▶ コアカリに準拠した教育の実施とスタッフの雇用
　⇒教員としての CGC 雇用（博士課程・PhD 取得者）
▶ CGC の雇用条件の改善
　⇒インターン制度の導入
　⇒認定時期の早期化
　⇒ CGC の質向上
▶ CGC の地域偏在に対して、CGC デリバリー／シェア システムや Hub & Spoke model の構築

▶ CGC 取得希望者を対象に、休職して養成課程へ派遣する

・病院の理解が不足している

▶ 遺伝子診療部の影響力（プレゼンス）を向上させる
⇒収益の向上

▶ 臨床研究への協力

▶ 診療ユニット・カンファレンスでの診療協力

▶ 院内講演会・勉強会の実施

▶ 病院評価の項目化

・院内の情報部門としての新たな役割が求められている

▶ ゲノム情報・カルテ・個人情報の管理を担当する

▶ 医療安全としての観点からも、情報管理の重要性をアピールする

▶ ゲノム情報の保険点数化

以上の検討を総合し、冒頭に示した継続性のある遺伝子医療構築に向けた提言、6 項目を作成した。

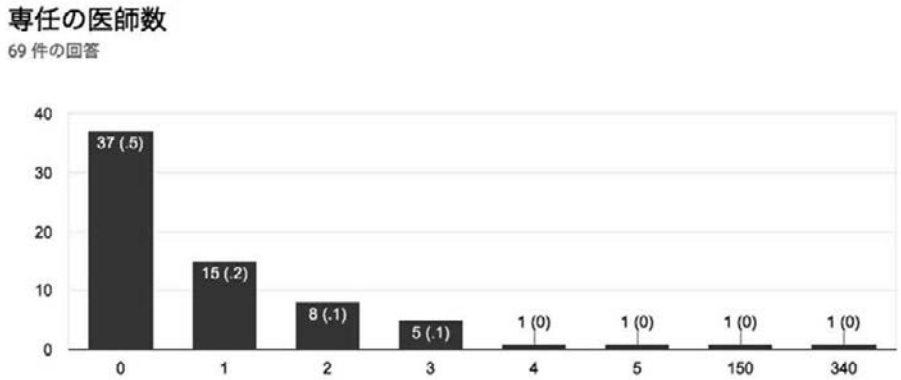
事前アンケート　単純集計結果

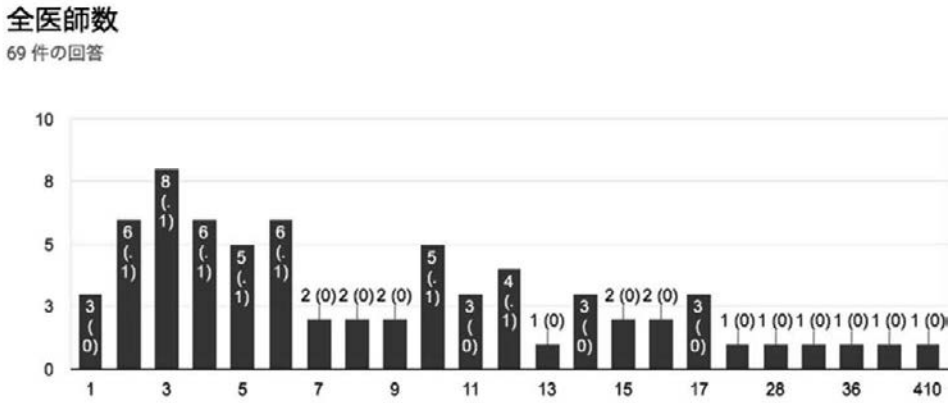
回答施設数　70 施設

セクション 1　貴遺伝医療部門（以下、貴部門とします）における職員の雇用状況についてお伺いします。

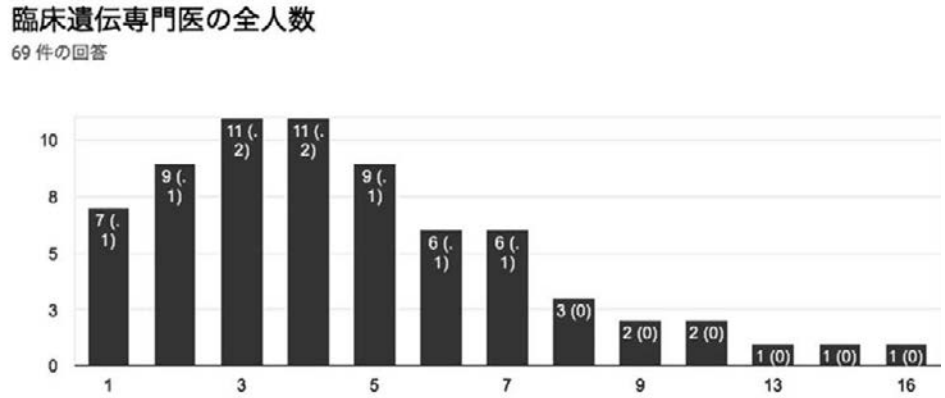
質問 1. 貴部門における、職種ごとの職員数数と、うち専任の職員数を教えてください。個人のもつ職種が複数にまたがる場合、その主たる職務で記載してください。

a. 医師　専任／非専任



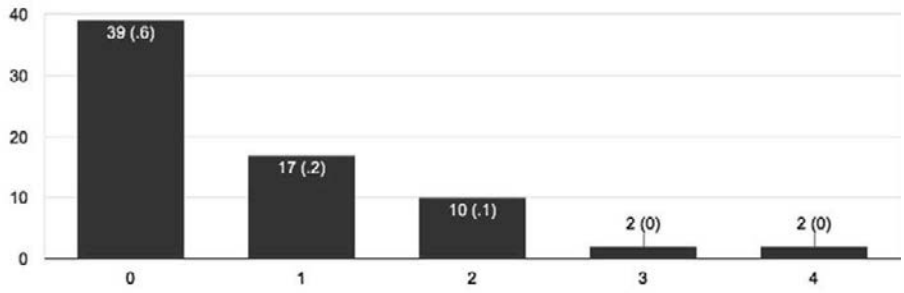


b. 臨床遺伝専門医　専任／非専任



専任の臨床遺伝専門医の人数

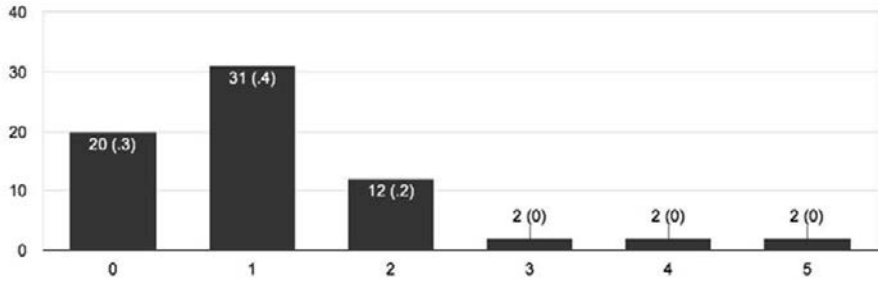
70 件の回答



c. 認定遺伝カウンセラー（認定見込みを含む） 専任／非専任

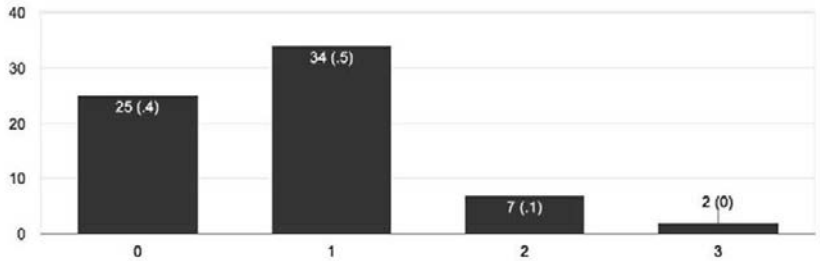
認定遺伝カウンセラーの全人数

69 件の回答



専任の認定遺伝カウンセラーの人数

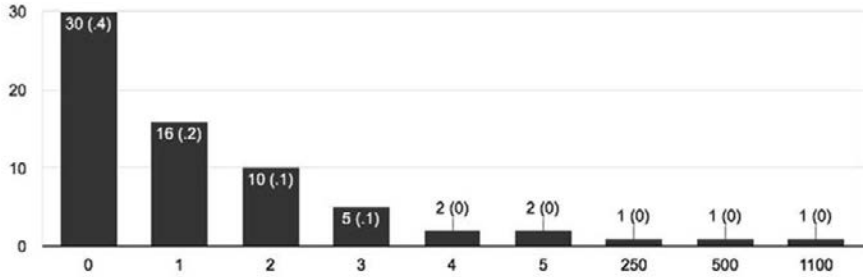
68 件の回答



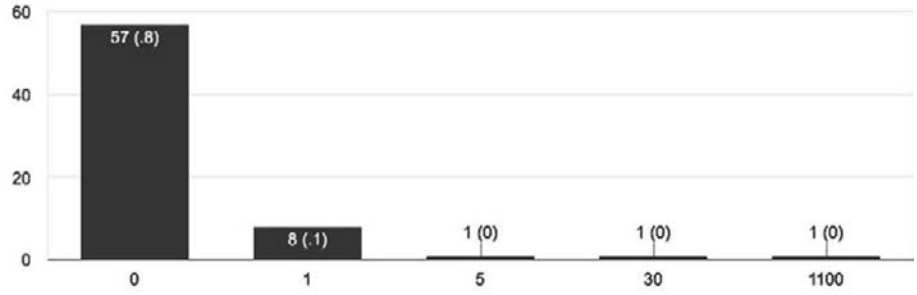
d. 看護師／助産師／保健師（遺伝専門看護師以外） 専任／非専任

看護師/助産師/保健師の全人数

68 件の回答

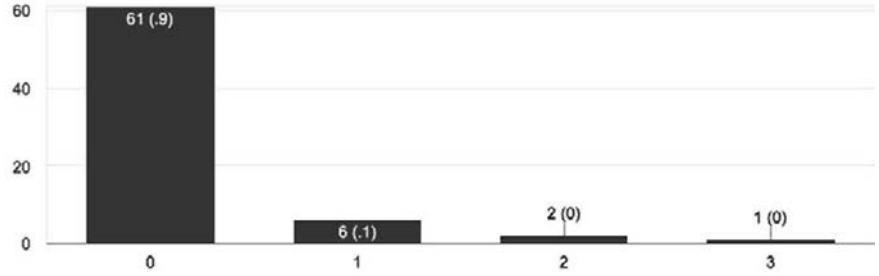


専任の看護師/助産師/保健師の数
68 件の回答

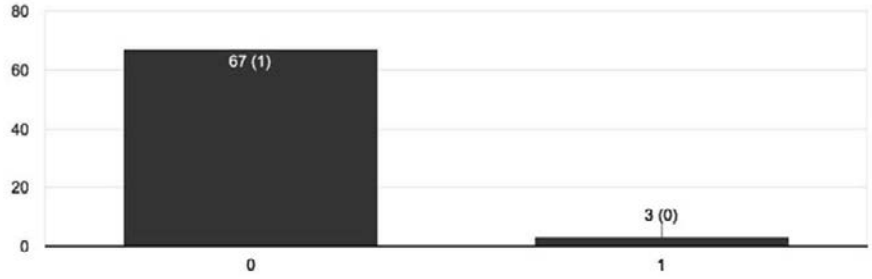


e. 遺伝専門看護師　専任／非専任

遺伝専門看護師の全人数
70 件の回答

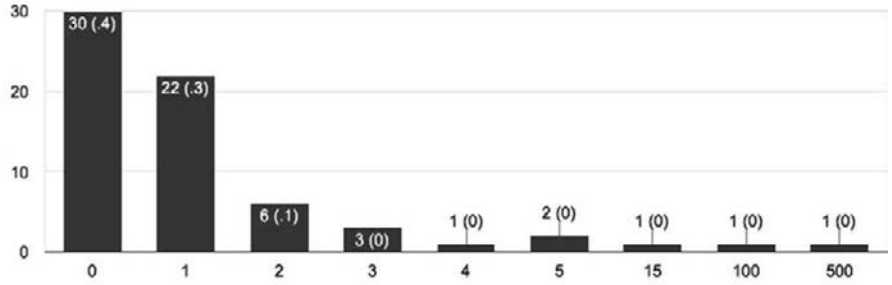


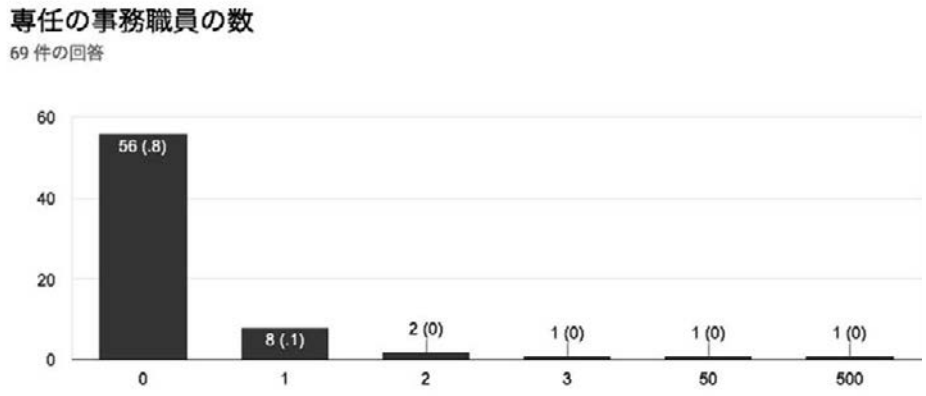
専任の遺伝専門看護師の数
70 件の回答



f. 事務職員　専任／非専任

事務職員の全人数
67 件の回答





質問 2. 以下の業務について、担当している職種を教えてください。

なお、この設問における「遺伝カウンセリングの主担当」とは単独でも遺伝カウンセリングを担当できる職種とし、「遺伝カウンセリングの副担当」とは単独では遺伝カウンセリングを担当しないが遺伝カウンセリングのセッションに参加する職種とします。

	臨床遺伝専門医	臨床遺伝専門医以外の医師	認定遺伝カウンセラー（認定見込みを含む）	遺伝専門看護師	看護師／助産師／保健師（遺伝専門看護師以外）	事務職員	その他
遺伝カウンセリングの予約	28	14	39	4	16	29	3
遺伝カウンセリング資料の作成	62	22	42	2	1	0	1
遺伝カウンセリングの主担当	68	20	27	1	1	0	0
遺伝カウンセリングの副担当	32	30	38	6	14	0	4
遺伝カウンセリング記録の作成	54	25	43	4	6	2	3
遺伝カウンセリング台帳の記入・整理	21	6	42	2	8	17	5
他診療科、院内機関との連絡	63	27	39	5	11	12	2
他院（紹介元、紹介先）との連携	61	26	30	3	4	11	1
部門内の会議・ミーティングに関する事務	38	12	38	3	6	21	4
遺伝カウンセリングのスーパービジョン	60	5	15	1	2	1	1
臨床遺伝学に関する講義	63	13	18	2	1	0	0

質問 3. 現在、貴部門ではスタッフが充足していると考えますか。

はい（10）　いいえ（59）

質問 4. 職員の増員を考えていますか。

はい（49）　いいえ（18）

質問 5. 貴部門では、どのような職種の増員が必要でしょうか。専任／非専任を含めてご回答ください。

a. 臨床遺伝専門医師（専任：29, 非専任：4, 専任／非専任を問わず：24）
b. 臨床遺伝専門医以外の医師（専任：7, 非専任：5, 専任／非専任を問わず：19）
c. 認定遺伝カウンセラー（認定見込みを含む）（専任：39, 非専任：2, 専任／非専任を問わず：17）
d. 遺伝専門看護師（専任：16, 非専任：6, 専任／非専任を問わず：18）
e. 看護師／助産師／保健師（遺伝専門看護師以外）（専任：8, 非専任：7, 専任／非専任を問わず：17）
f. 事務職員（専任：21, 非専任：5, 専任／非専任を問わず：15）
g. その他（専任：4, 非専任：0, 専任／非専任を問わず：4）

質問 6. 職員の不足により、診療上困ったことがあれば教えてください。

・遺伝カウンセリング中や学会出張時に外部対応ができない。
・すべての医師が兼任なので、忙しい。
・予約調整に時間がかかる。
・非専任でもよいので各科の医師が遺伝診療部に関わっていると、各疾患に対して相談しやすい。理想的には各診療科に臨床遺伝専門医がいること。
・業務をすべて医師が行っている。
・臨床遺伝専門医が産科、小児科のみであり、腫瘍などの領域をカバーするのが困難
・多忙のため受診希望者を断ることがある。
・休暇が取りづらい。人手がないため作成できる予約枠が限られ、予約の調整が難しいことがある。
・兼任の少ない人数ではカウンセリング日の設定が難しくなることが多い。
・併任業務であること。その点で認定遺伝カウンセラー（専任）の存在は大切。
・診療中の問い合わせ対応。
・専任の医師がいないため、遺伝カウンセリングの予約をとれる日が非専任医師の都合に依存すること。
・クライエント来院時に直ぐに対応できない。NIPT などの枠の確保。
・院内患者だけで精一杯、院外クライエントの予約を受け入れていない（血縁者は受け入れている）。
・遺伝学的検査を実施する人を育てたい。
・遺伝カウンセリングのスーパービジョンについての教育を受けたものがいないため

実施は困難。専任医師がいないため手術や外来と遺伝カウンセリング外来の調整が難しい。
・忙しいだけで特にありません。
・兼任のため他の業務への負担等。
・電話での問い合わせにすぐに対応できない。カウンセリング可能な時間が限られる。フォローアップが不十分になる。
・認定遺伝カウンセラーの負担が重くなっているのではないかと心配しています。
・専任の職員が産休の時には、非専任の職員がボランティアでおこなわなければならない。
・臨床遺伝専門医が事務作業に追われ、解析判定や研究する余裕が全くない。
・遺伝カウンセリング中に訪問者や電話の対応ができない。
・予約対応。
・全てのクライエントに対し十分な診療時間を確保することが出来ない。
・十分な遺伝医療が行うことができない。
・対応が後手後手になる。
・専任でないので、診療時間を十分にとれない。
・外来予約が近い日時で設定できない。
・遺伝関連の外来の数を制限せざるをえない。
・予約が入りにくくなっています。
・カンセリングの依頼から予約がとれるまで期間があく。
・対応に限度があること。
・専任の職員が不在、外来中の問い合わせに対応不可能。
・がん体細胞遺伝子変異パネル検査の導入に伴った業務の拡大。
・NIPT 検査の継続が心配。
・とくに連携が難しい。
・遺伝学的検査の結果報告が期日までに間に合わない。症例数をこなしきれない。
・専任医師がいないため、日程調整に苦慮する。

質問 7. 職員の募集・採用にあたり、困っていることがあれば教えてください。

・適任者不足。
・遺伝カウンセラーの採用が難しい。
・予算がつかない。
・遺伝カウンセラーを募集しても応募がない（人材不足）。
・採算がとれない。
・病院の無理解や認定遺伝カウンセラー不足で雇用ができない。
・地方の施設も場合、募集しても応募がない。
・人件費。
・学校法人・理事会の承認がないと増員できない。国家資格でないので、基本給などの点で専門性が正しく評価されていない。

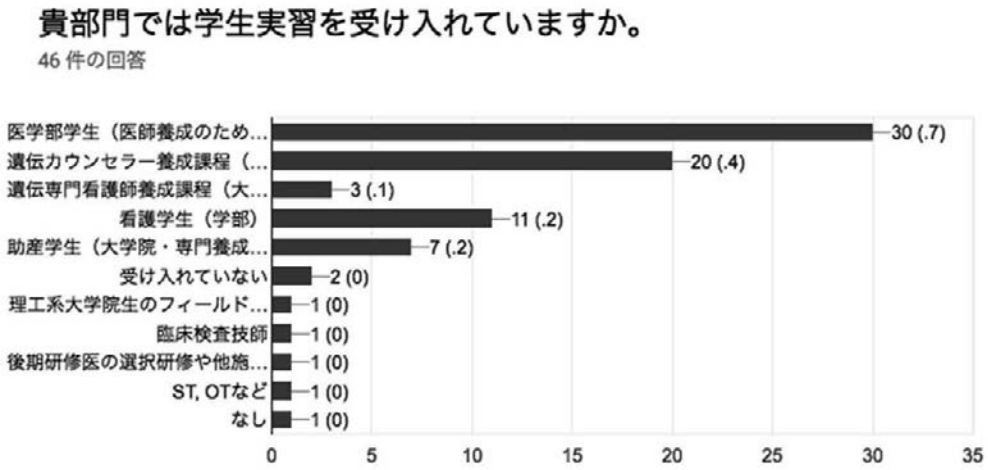
・病院の収益に直結するとは言いがたい点。
・認定遺伝カウンセラーの圧倒的供給不足。
・病院の経営状況が厳しいため新たな職員の雇用が難しい。
・遺伝カウンセラー担当では加算が取れないので、病院にとって人材価値が低い 遺伝カウンセラー募集を検討しても、全国的な人材不足から採用自体が困難。
・特に遺伝カウンセラーの雇用形態が、国家資格ではない専門職であり身分の保障が問題となる。 医師のリクルートについて、当院では今年度より一診療科としての位置づけとなったため、診療医として医師を受け入れる体制となったが、他の施設は診療科ではない部門として位置づけされているとことが多く主診療科との兼務となることがほとんどであり、若い臨床遺伝を志す医師を受け入る受け皿がない。個々の診療科の状況や遺伝医療に対しての意識の影響に左右される。
・遺伝学的検査は収益が少ないことを指摘される。
・金額、医師が求める事務職員のレベル。求める職種の数が少ない。 遺伝カウンセリングを組み立てられる遺伝カウンセラーがかなり少数。 医療者としての自覚のない認定遺伝カウンセラーが多い。
・常勤での雇用が難しい。
・人件費の確保　国家的ライセンスが必要。
・専任の遺伝カウンセラーの募集。地方のためすぐにはみつからない。
・募集をしてもなかなか応募がない。
・認定遺伝カウンセラー資格が国家資格ではないために、給与体系についての規定がないために、病院事務方も困っている。
・認定遺伝カウンセラーの不足。
・遺伝カウンセラーを募集しても応募ありません。
・業務が標準化しておらず、明確な職務範囲を示したり、適する人材を選別できない事がある。
・県立病院では認定遺伝カウンセラーの資格だけでは正職員として雇用出来ない。
・遺伝カウンセラーが確保できない。
・人件費が出ない。
・人材不足。
・遺伝専門医の常勤のしばりがあるため、一般病院では女性医師が働きにくい。 一般常勤医採用の医師しか活躍できない。
・増員は研究費に依存しますので、予定が立ちにくいです。
・地方での人材不足。病院側の理解がない。人件費の確保。
・併任のみで専任としての契約が病院としてできないこと。
・専任・兼任ともスタッフの枠がない、そもそも応募がない、収入（病院にたいする部門の売り上げ、職員への給与　両方の意味で）が少ない。
・認定遺伝カウンセラーの人数が少ない。
・認定遺伝カウンセラーで来てくれる人がいるか読めない。
・認定遺伝カウンセラーを常勤で雇用することが難しい。

・病院長は認定遺伝カウンセラーを６名まで雇用して良いと言ってくれているが、事務レベルでの手続き（報酬含め）の調整に時間を要している。
・公立病院では診療として採算が取れない以上、増員は不可能。
・認定遺伝カウンセラーの供給数が少ない。

セクション２　貴部門における実習・研修体制についてお伺いします

質問 1.　貴部門では学生実習を受け入れていますか。

a.　医学部学生（医師養成）　30
b.　遺伝カウンセラー養成課程　20
c.　遺伝専門看護師　3
d.　看護学生　11
e.　助産学生　7
f.　その他　5
　受け入れていない　3



質問 2.　貴部門で、初期研修医の研修を受け入れていますか。

はい（11）　いいえ（58）　受け入れたいが希望がない（0）

質問 3.　臨床遺伝専門医制度の認定研修施設ですか。

はい（52）　いいえ（17）

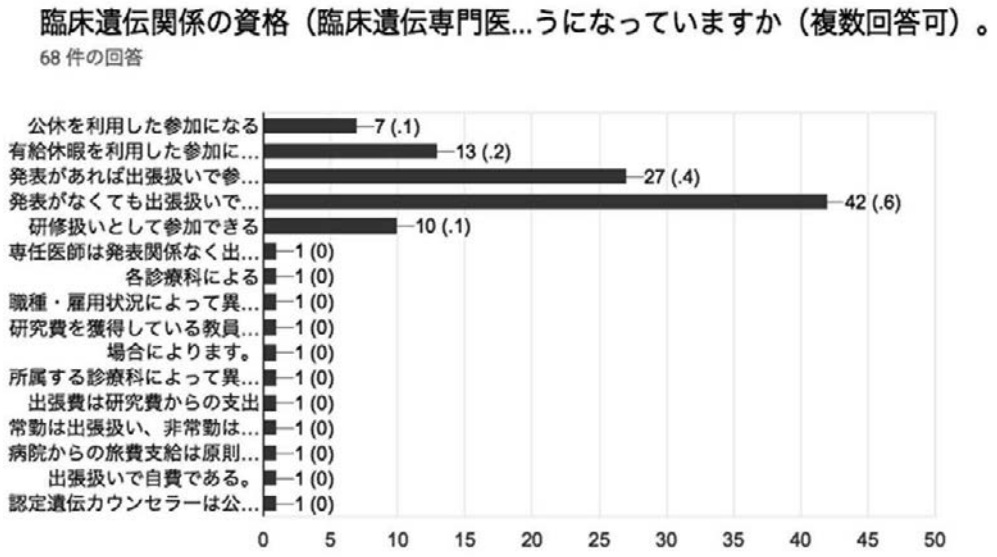
質問 4.　貴部門で、院外の臨床遺伝専門医研修を受け入れる体制はありますか。

はい（44）　いいえ（27）

質問 5.　臨床遺伝関係の資格（臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラー・遺伝専門看護師）の取得・資格維持に関係する学会参加に対する扱いは、どのようになっていますか。

a.　公休を利用した参加になる（7）

b. 有給休暇を利用した参加になる（13）
c. 発表があれば出張扱いで参加できる（27）
d. 発表がなくても出張扱いで参加できる（42）
e. 研修扱いで参加できる（10）
f. その他（11）



質問 6. 臨床遺伝関係の資格（臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラー・遺伝専門看護師）の取得・資格維持に関係するセミナー・研修会の参加に対する扱いは、どのようになっていますか。

a. 公休を利用した参加になる（9）
b. 有給休暇を利用した参加になる（20）
c. 出張扱いで参加できる（43）
d. 研修扱いで参加できる（18）
e. その他（7）

セクション 3

質問 1. 臨床遺伝関連専門職の雇用および人材育成について、ご意見がありましたらご自由に記載してください。

・認定遺伝カウンセラーを常勤職として採用することができるようにしなければなりません。
・どこに応募をすると募集が集まるか？情報が欲しい。
・採算性が最も寛容と思います。
・臨床遺伝関連専門職の人材不足を改善するような育成体制になってほしい。
・臨床遺伝リテラシーの不足が著しい。
・専任が必要。

・まずはHBOCの診療を拡大させる目的で、乳がん、婦人科がん、泌尿器がんを診療する腫瘍内科が、HBOCに関するトレーニングを実施し、遺伝性腫瘍の一部を対応できる環境を作りたいと思います。中には、本格的に遺伝診療に興味を持ち、さらにリンチやLi-Fraumeniなど幅広い遺伝性腫瘍への対応可能な人材を育成し、ひいては腫瘍以外の遺伝診療の知識を有する専門家のレベルにつなげていきたいですね。この点で、HBOCは比較的範囲が絞られるために学びやすい対象と思います。
・遺伝カウンセラーを国家資格とすることで雇用形態の安定を図る必要がある 遺伝診療部門を一診療科とすることで兼任ではなく専任でon the jobでトレーニングできる環境を整える。
・ここまでのアンケートに答えてきて、思ったことは遺伝子医療の部署の役割が遺伝カウンセリングに特化しているような印象を受けた。遺伝学的検査を実施していることがあまり評価対象になっていない印象がある。
・資格取得直後の認定遺伝カウンセラーが就労した際、過大な期待を一身に背負うことがあり、相談できる臨床遺伝専門医などがいないと、非常に負担が大きいことが推察されます。臨床遺伝関連専門職のつながりの中で、就労しながらも教育を継続できる体制作りが望まれると思います。
・専門でなくとも遺伝に興味のある人が勉強しやすいようにするのがいいのではないでしょうか。特に助産師・看護師で各疾患などに興味のあるスタッフは大事に育てることが提供する医療の向上につながると思います。
・認定遺伝カウンセラーなどは今後がんゲノム医療などを行っていくのに必要な人材であるのに十分な待遇が用意できず、雇用がスムーズにいかない。高度な専門職であるという認識を皆が持ってほしい。
・遺伝カウンセラーさんのキャリアパス、あるいは到達目標などをどう考えたらよいのか考えています。
・遺伝科として医学部の講座ができれば、人材育成や雇用にもつながると思います。
・今後とも更なる連携をよろしくお願いいたします。
・認定遺伝カウンセラーの資格をもつ人について、公立病院において正職員として雇用するための働きかけが必要と考える。
・人材を育成雇用するための資金が足りない。
・専門医取得後の就職先の斡旋までをお願いしたい。
・全国遺伝子医療部門連絡会議に属する規模の施設では、専任の臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーをともに複数雇用できるとよいです。
・我々の施設では専任でなく、併任であること。
・今回の質問項目に、解析担当（ゲノムデータを扱うバイオインフォマティクス専門家など）の質問がなかったことに違和感を感じました。
・特になし。

アンケート回答施設（○印）

○	北海道大学病院
	札幌医科大学医学部
	旭川医科大学病院
○	弘前大学医学部附属病院
	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
○	岩手医科大学附属病院
	福島県立医科大学附属病院
	群馬大学医学部附属病院
○	自治医科大学附属病院
○	獨協医科大学病院
	筑波大学附属病院
	埼玉医科大学病院
	防衛医科大学校
○	千葉大学医学部附属病院
○	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
	東京大学医科学研究所附属病院
○	東京医科歯科大学
○	順天堂大学医学部附属順天堂医院
	慶應義塾大学
○	東京医科大学病院
	東京女子医科大学
○	東京慈恵会医科大学
	昭和大学病院
○	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
○	横浜市立大学附属病院
	聖マリアンナ医科大学病院
○	北里大学病院
	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
	新潟大学医歯学総合病院
○	富山大学附属病院
○	金沢大学附属病院
○	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
○	岐阜大学医学部附属病院
○	名古屋大学医学部附属病院
	名古屋市立大学病院
○	藤田保健衛生大学病院
	愛知医科大学病院
	愛知医科大学病院
	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
○	京都大学医学部附属病院
○	京都府立医科大学附属病院
	大阪医科大学附属病院
	大阪大学医学部附属病院
	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
○	関西医科大学附属病院
○	神戸大学医学部附属病院
○	兵庫医科大学病院
○	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
	鳥取大学医学部附属病院
○	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
	高知大学医学部附属病院
○	香川大学医学部附属病院
	産業医科大学病院
○	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
	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

○	鹿児島大学病院
○	琉球大学医学部附属病院
○	東北医科薬科大学病院
○	国立精神・神経医療研究センター
○	国立循環器病研究センター
	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
	国立がん研究センター東病院
	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
	千葉県こども病院
○	神奈川県立こども医療センター
○	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
○	国立病院機構　新潟病院
○	東京都立小児総合医療センター
	東京都立駒込病院がん・感染症センター
○	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
○	四国こどもとおとなの医療センター
	聖路加国際病院
○	国立病院機構九州医療センター
	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
○	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
	北野病院
○	国立病院機構東京医療センター
○	静岡県立総合病院
○	社会医療法人　愛仁会　高槻病院
○	川崎市立井田病院
	愛知県がんセンター中央病院

第 16 回全国遺伝子医療部門連絡会議

総合討論

【福嶋】　それでは定刻となりましたので、午後の部を開始したいと存じます。ワークショップのまとめを主にやるわけですけれども、その前に今回の第16回大会の大会長を務めてくださっている黒澤健司先生のほうから、神奈川県立こども医療センターにおけるゲノム医療という、非常にコンパクトにゲノム医療を実践されておられますので、いろいろと参考になることがあると思いますので、最初にプレゼンをしていただきたいと思います。黒澤先生、お願いいたします。

【黒澤】　横浜までお集まりいただいて、ありがとうございます。10分から15分ほどお時間を頂きまして、地方自治体での病院の問題、現状、課題のほうをまとめさせていただければと思います。

こども医療センターは、実際には単科の小児病院ですけれども、非常に小さく400床ぐらいですね。実際の病院機能は三百数十床。施設、受診施設とかそういったものを全部入れて400ということで、500はまだ全然いっていない小さな病院ではあります。現在までのこども医療センター、遺伝科の活動ということですけれども、1番にはゲノム医療ということで患者のケアですね。その他にも教育、それから研究という3本柱で走っているということです。

現在までわれわれの活動の具体的なものとしては、ディスカバリーとしては、歌舞伎症候群、それからルビンシュタイン・テイビ症候群、ソトス症候群、コステロ症候群、CFC症候群、それから鏡－緒方症候群ということで、われわれが直接発見に携わっているわけではないんですけれども、下支えということで今まで関わることができました。

こういう県立の病院、特に小児病院なんですけれども、守備範囲というのは非常に広くあります。ご覧のとおりに、研究というのはこの領域ですよね。今IRUDが走っているわけなんですけれども、IRUDそのものは未診断の研究です。

ただその中には要先生も少し触れられていましたけれども、比較的頻度、超低いではなくて、比較的頻度の低いものもどうしても入ってこざるを得ないという、保険収載の場合は、またこれは頻度の高いものから極めて低いもの、結構バラバラで、点と線をまだ結ぶところであります。診療の中ではなかなかそれを区別するというのは難しく、やはりグレーゾーンもたくさん出てくるということですね。小児病院の場合は、診療としては全部をカバーしないと、次の先生は大丈夫なんですかという質問にはなかなか答えない、全部、全領域をカバーするという、そこが難しいところであります。

実際の診療の中でどれだけカバーするかというと、これがこれまでの内容なんですけれども、染色体異常は、ほぼ1対1対1対1ということですね。遺伝カウンセリングが1、それから診断未知のものが1、ここの部分を網羅的に解析せざるを得ないですね。それから既知の症候群というのが1、既知といっても既知のものをコンファームするということでは、ゲノム解析は不可欠になるんですね。それからあとは染色体異常症、これも通常のG－分染で済むならばいいんですけれども、そうで

ない場合は複雑再構成の場合には、マイクロアレイを使わざるを得ないということで、かなりの需要はあるんだと思います。

実際にこども医療センター、われわれの小児病院がどれだけカバーしているか、神奈川県が今は7万3,000出生ぐらいです。人口が830万で、7万3,000の出生のうちの1,000件以上が全部神奈川の子どもに来ているわけではなくて、おおよそ7割ぐらいという勘定になると思います。

従って、大体10万人出生に1例は、2年に1人ぐらいは恐らく来るであろうという、そういう勘定になるんですね。これはアンジェルマン症候群ですけれども、代表的な小児の先天異常症候群です。多く、7割は欠失ということで、臨床診断をつけて、FISHで診断がつくんですけれども、出ない場合にはメチレーション、PCR。出ない場合には、UBE3Aのシークエンスということで、コマーシャルベースでできるんですけれども、最終的なUBE3Aとかは、シークエンス、コマーシャルベースでは、やっていませんので、そこはやはり自前でやるほかはないということであります。

これは遺伝性があって、母親が保因者ということは大いにあり得ることなんです。総合的なゲノムの診療体制ということで、具体的にこども医療センター、われわれの施設でのあるものということで、道具があれば何でもできるわけではないんですけれども、卓上型の次世代シーケンサー、マイクロアレイそれから蛍光顕微鏡、FISHですね。それから定量PCRの機器、サンガーシークエンスの道具立てということになります。

スタッフのほうは臨床遺伝の専門医が複数と、それから認定遺伝カウンセラー、それから検査技師、それからバイオインフォマティクスを専門とするものということで、ウエットからドライまで、一応はそろえているということですね。

何よりも各診療科の枠を超えた、総合的なミーティング体制が不可欠であります。歴史的なものは70年代からで、こども医療センターは開設が70年ですけれども、その時から染色体の通常の検査、SRL、三菱がまだ受託していない、検査センターよりも先に始めたというところが、われわれとしては一つプライドとして持っているところであります。

そしてFISHが92年、これもまだ検査センターが検査として受注していない、受託してない時期からのルーティン化ということで、川崎医大の升野先生がこども医療センター在勤の時に、確立した体制であります。2010年からはマイクロアレイ、それから2012年の次世代シーケンサー、現在は研究レベルではありますけれども、今後はRNAそれからRNA-Seq、あるいは全ゲノムシークエンスなんかも、いずれはいつか入ってくるかもしれないということは念頭に置いて、助走体制に入っているというところです。

検査のアルゴリズムです。がんの話とちょっと違って、先天異常に限定したお話にはなりますけれども、ご覧のとおりに臨床診断がつくかつかないかで、そのアルゴリズムが大きく変わってきます。ただ分からなければ、最終的には研究レベルに持っていかざるを得ないかなと。研究レベルに持っていく前までは、可能な限りは施設内でしっかりと遺伝学的検査の態勢を取っていって、伝えることを、そしてリ

ターンすることに集中していきたいというのが、われわれの考えであります。

具体例としては、診断がつかなかった多発奇形、実際には表情とか動作からすれば、ピット・ホプキンス症候群ということなんですけれども、当初は通常の解析、サンガーでは検出できなかったんですけれども、次世代シークエンス解析でエクソン単位の欠失、アレイのスタンダードな60Kでは1粒ですね。1粒はやっぱり見落としちゃうんですね。ここですね、この1粒が落ちているんですけれども。実際にはエクソンが7つ8つと落ちている。こういうのを実際のプログラムを変換することによって、できるだけ徹底して精度を高めるというところですね。

ここ10年の実際のアレイ、あるいは卓上型次世代シーケンサーでどこまで持ってきたかというと、これは検体数ですけれども、かつて2010年から2012年頃まではマイクロアレイを中心としてやっていて、最高で年間で400近くの検体数の解析、それでもダイアグノスティックイールドは15％程度だったという。現在は次世代シーケンサーを組み合わせることによって、25％まで、疾患によって随分と診断率というものが変わってくるんですけれども、そこまで持ってきたんですね。

見つかったことよりも見つからなかったこと、親御さんに説明するのは決して見つかったときに、「こういう病気です」の時間をかけるわけではなくて、見つからなかったからどういうことなのか、そのことを丁寧に、紙を報告書とは別に準備して、説明しているところであります。もちろんその後に変異が見つかっても、原因が分かっても分からなくても、ハンディを持っているということには変わりないので、われわれの場合は、ずっと定期フォローを何年も、少なくとも成人に至るまでフォローすることを、基本としております。

これは実際のワークフローですね。あるいは別の検出例ですけれども、ずっとこれはロイス・ディーツないしは、シュプリンツェン・ゴールドバーグかなと思って解析しても、どうしても出なかったですね。これは解析プラットフォームによるもので、そこにちょうど解析の場所が見落とす形になって、薄かった。デプスが薄かったんですね。その場合には、みんなで討議をして、もう一度IGVで見直して、そして結果まで持っていると。臨床診断の担当医ときちんと相談をして、絶対に診断は間違いないはずだと、あるはずだという思いでもう一度やり直し、ディスカッションというところです。

現在のダイアグノスティックイールド、これはちょっと低めにはなっていますけれども、レコグナイザブルの場合は、大体80から85、診断がつかない場合には、やはり2割から2割5分。この方法は、別にわれわれがやっているんではなくて昔からいわれている、これは論文で見る、各施設のエクソームにおけるいわゆる診断パネルですね。エキスパートパネルという。このエキスパートパネルというのは、非常に重要であるというのは今まで各施設でいわれていることです。

これが、われわれの実際のゲノムカンファレンスですね。モニターに絞り込みのデータを全部出す。そして同じモニターに電子カルテに取り込まれている画像、臨床情報、場合によっては、顔の写真は個人情報で全く別にインターネット、ネットワークに接続されないパソコンに入っていますけれども、そこをもう一度ここに出すと

いうことで、幾つものものを一つの画面でつないで、全員でディスカッションするという形になります。

報告書に盛り込んでいく、昨日の鳥取大学からの学会中の報告でも、報告書の意義というものがお話、プレゼンテーションがありました。われわれも非常に重視しています。この報告書作成というのは非常に勉強にもなるし、そして討議のたたき台にもなるんだと思います。それをこの報告書のほうにきちんと反映させて、担当医にきちんと伝えるということですね。患者さんにはどうするか、患者さんにももちろんこれは伝えていくという、ただこのままではもちろん難しいので、補助的な紙も用意しながら患者さんに伝えていくという、最終的には部長のサインアップということと、あとは事務担当のアップロード、そして返書を作成ということになると思うんですね。

まとめなんですけれども、整備したこととしては、昨日から出ております、堤先生からのお話の手順書をまずという、12月1日からの制度に合わせましょうということですね。われわれのほうは、既に2年前から手順書の作成、各ステップごとに作成をしているところであります。

それからあとは施設内の要綱、医事科との調整、電子カルテ、それからホームページ、それから定例のゲノムボード、このゲノムボードには遺伝科の中でウエット、ドライ、カウンセラーの遺伝に直接関わるスタッフのボード、それからもう一つはもうちょっと、診療科を超えた放射線科、それから神経内科がどうしても中心になります。

感染免疫や免疫不全がありますので、これも入ってきます。関連諸科とのボード、それからあとはキャンサーゲノムボードを最近始めました。これはちょっとこの後に申し上げます。ゲノム医療の推進ということで、少し小児は別枠というふうになるんですけれども、本当に別枠なのかどうか。実際にはかなり遭遇するということですね。

課題としてはやはり採算。人事のことはこれからワークショップのほうの話で出ると思います。われわれもその問題は共有しています。ここでは改善ということですね。お金をかけずに、何か診断率をいろんなものを工夫していく、これはいつもみんなで討議しているところであります。

子どもの場合は、がんゲノムは直接関係ないかというと、そうではなくて、これは、8.5%は何らかのキャンサー・プレディスポジション・ジーンが原因であるということです。実際にわれわれの施設ではどうだったか。数限りなく、750例の臨床的なメンデル遺伝病パネルですけれども、ご覧のとおりの非常に、しかも問題は子どもの頃に必ずしも腫瘍は、奇形はあったかもしれないけれども、腫瘍は発生しない。

じゃあ腫瘍発生はいつだということを、ずっと追跡する。何をもって追跡するか。疾患ごとに全部違うんですね。これを血液腫瘍科のスタッフと放射線科と、それから病理と共有しながらやっていくと。これは小児のがんゲノムに相当するのかなと考えております。

最後ですけれどもこれを生かしていくのは、これに関しては、既に昨日発表が認

定遺伝カウンセラーのほうからありました。家族のほうは非常にやはり診断がつかない、何とかしてほしい、そういう思いがとても強いんだと思います。アンケート等々、検査前に関してはよく分かって、理解はして受けられたという、それからこういう解析技術の進歩には期待していると。

ただセカンダリーなもの、どうしても網羅的なものでは出てくるんですけれども、知りたいということなんですが、これに関してはもう少しやはり議論が必要かなと。患者さんとのやり取りですね。これからの改善は、お金をあまりかけずにできること、やはりゲノムのリテラシーとかを患者さんにまずは分かってもらうと。これが非常に大きいのかなと思います。

最後です。総合ディスカッションは、昨日の古庄先生の話でも出ましたけれども、これは不可欠だと思います。それから繰り返しでのデータ、あとは事務方とのコラボレーションというか協調、共同というのはとても大事だったと思います。もちろんリターンする遺伝カウンセリング体制の充実は、極めて重要と思います。研究部分に関しては小崎先生、要先生、松原先生のサポートを頂いております。今までのスタッフです。どうもありがとうございました。

第16回全国遺伝子医療部門連絡会議
2018年10月13日ー14日
横浜

県立病院でのゲノム医療をめざして

地方独立行政法人神奈川県立病院機構
神奈川県立こども医療センター遺伝科
黒澤健司

地方独立行政法人神奈川県立病院機構
神奈川県立こども医療センター

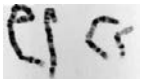
Division of Medical Genetics
Kanagawa Children's Medical Center

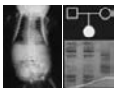
Mission
Patient Care: Translate discoveries and knowledge on human genome to protect our patients and their families.
Education: Provide program in the medical genetics and the health and human services to undergraduates, graduates, and practicing professionals.
Research: Cover all aspects of patient care and genetic diagnosis and prevention strategies through new advanced biological technologies.

Our Discoveries:
- Kabuki syndrome (*KMT2D*) J Pediatr 1981, Am J Med Genet 2010
- Rubinstein-Taybi syndrome (*CREBBP*) Am J Med Genet 1991, Nature 1995
- Sotos syndrome (*NSD1*) Am J Med Genet 2002, Nature Genet 2002
- Costello syndrome (*HRAS*) Nature Genet 2005
- CFC syndrome (*BRAF, MEK1/2*) Nature Genet 2006
- Paternal UPD 14 (*DLK1, GTL2*) Am J Med Genet 2002, Nature Genet 2008

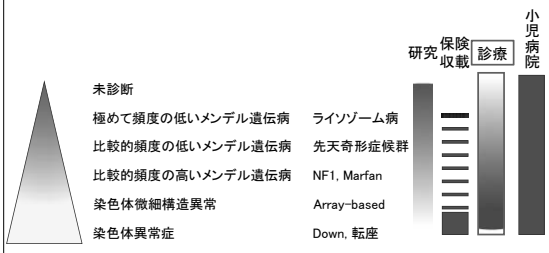
Kabuki syndrome

Rubinstein-Taybi syndrome


t(2;16)(p13.3;p13.3)

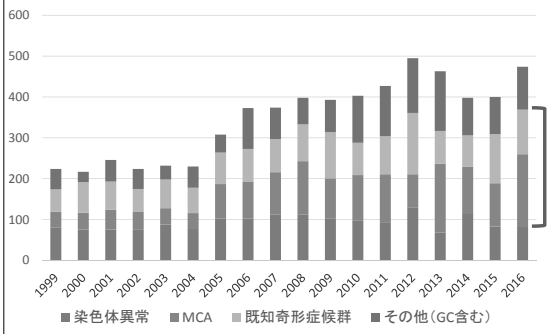

pUPD14

県立小児病院でのゲノム医療の守備範囲

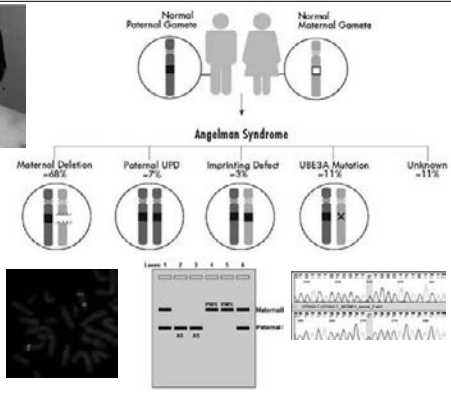


求められる疾患の幅は極めて広い

遺伝外来における初診時診断分類



Angelman
症候群



総合的なゲノム診療体制

- 機器：　次世代シーケンサー
  マイクロアレイ染色体検査
  分子細胞遺伝学的解析機器（蛍光顕微鏡など）
  qPCR（ライトサイクラー）
  サンガーシーケンス
- スタッフ：　臨床遺伝専門医
  認定遺伝カウンセラー
  ゲノム解析を専門とする検査技師・医師
  バイオインフォマティシャン
- データアクセス：
- 総合ミーティング体制：
  主治医も含めた全員参加型総合ディスカッション

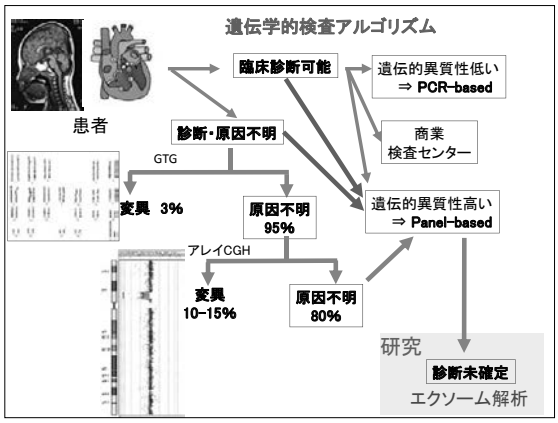
こども医療センターにおける遺伝学的検査体制の変遷

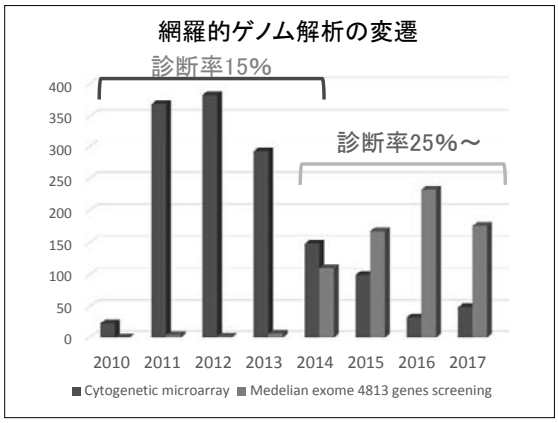
1970年 染色体G分染法
　（1984年　高精度分染法）
　（1992年　FISH法）

2010年 マイクロアレイ染色体検査

2012年 次世代シーケンサー

準備中 ［2018年 RNA seq
　　全ゲノムシーケンス（Nanopore）］





診断率を上げるためには、どのような工夫をするべきか？

なぜ、私たちはそのvariantを
みつけだすことができなかったか？

原因となる遺伝子変異が同定されなかった理由

1）技術的限界

2）見落とし・臨床評価の不備

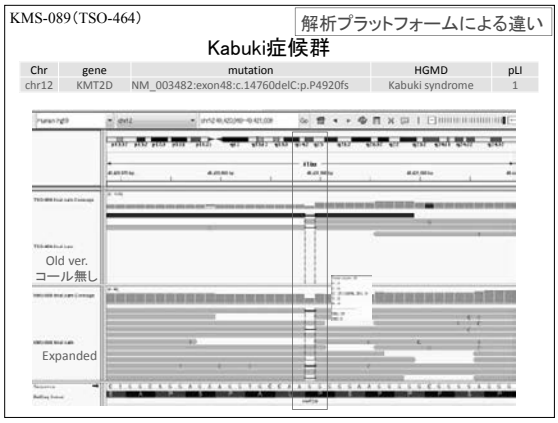
3）解析対象領域外に潜在

4）遺伝子・ゲノムが原因ではない

Workflow for calling variants

BWA 0.7.10	• Map To Reference (BWA-MEM)
samtools 0.1.19	• Convert a SAM file to a BAM file • Sort a BAM file
Picard 1.118	• Mark duplicates (Picard skipped in HaloPlex)
GATK 3.2-2	• Indel Realigment • Base Recalibration • Variant Calling (UnifiedGenotyper & HaplotypeCaller) • VariantFiltration
ANNOVAR 2015Mar22	• Functional Annotation

2016.4



より正確なバリアント検出へ向けて

総合ディスカッションの重要性

Diagnostic yields of Medelian panel*
(N=266 patients)

Recognizable syndromes or diseases 66%
(83/124 patients)

Undiagnosed diseases 18%
(26/142 patients)

*Mendelian panel = TruSight One Sequence Panel (Illumina Inc.)
4813 genes screening

エクソーム解析による診断未確定例に対する診断率

報告	de Ligt et al. 2012 Nijmegen	Yang et al. 2012 Baylor	Yang et al. 2014 Baylor	Lee et al. 2014 UCLA	Wright et al. 2014 DDD英国	Zhu et al. 2015 Duke+Ca
対象数(N)	100	250	2000	814	1138	119
診断率	16%	25% A	25.2%	26% B	27% C	24% D

A: 専門家(Genomics、臨床遺伝学、遺伝カウンセラー、ディレクター)からなるチームで合議

B: Weekly Genome board meeting (病理・遺伝・遺伝カウンセラー・bioinformatician、担当医)。2時間で12－16例。病歴提示、どれをpathogenicとするか検討。

C: Weekly multidisciplinary team meeting(臨床遺伝、遺伝学専門家)

D: Genetic s teamとTreating clinicianが直接討議。

ゲノムカンファレンス

どのように報告書に盛り込んでゆくか

- ✓ 報告書サインアップ
- ✓ メディカルクラークが電子カルテへアップロード
- ✓ 担当医・紹介施設への返書作成

理解した医療事務担当者の存在は重要

整備したこと

遺伝学的検査としての手順書
　パネル、アレイ、サンガー、qPCR

遺伝学的検査に関する施設内要綱

医事課との調整

電子カルテでの検査オーダー

検査受託体制
　ホームページ整備(途中)
　契約ルール(医事課)

電子カルテ記載・報告

定例ゲノムボード
　週1:遺伝科
　月1:遺伝・神経・放射線・関連診療科
　適宜:キャンサーゲノムボード

整備中、今後の課題

人材育成

採算性

医療法改正に合わせての
精度管理体制

希少疾患の出生前診断

診断確定率向上へのカイゼン

データ解析負荷

2次的所見

THE NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

Germline Mutations in Predisposition Genes in Pediatric Cancer

Germline mutations in cancer-predisposing genes were identified in 8.5% of the children and adolescents with cancer. Family history did not predict the presence of an underlying predisposition syndrome in most patients.

Zhang J. et al., Germline mutations in predisposition genes in pediatric cancer. N Engl J Med 2015;373:2336–46.

網羅的ゲノム解析により診断に至った腫瘍好発症候群

（臨床エクソーム解析での750家系解析から）

Gorlin症候群
NF2
NF1
Simpson-Golabi-Behmel症候群
色素性乾皮症
Cowden症候群
Rubinstein-Taybi症候群
Sotos症候群
Li-Fraumeni症候群
Rothmund-Thomson症候群
Peutz-Jeghers症候群
・・・・・・

ゲノム解析を診療に生かすには・・・

シンポジウム17
臨床情報として遺伝学的情報・ゲノム情報をどう伝えるか？

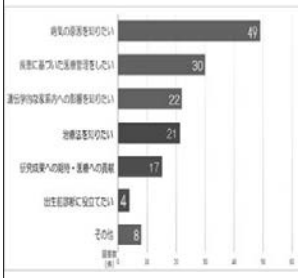
2018.10.13
第63回日本人類遺伝学会

網羅的遺伝子解析における認定遺伝カウンセラーの役割

神奈川県立こども医療センター
認定遺伝カウンセラー　西川智子

遺伝学的検査について（調査対象：全家系）検査を受けた動機

2018.10.13
第63回日本人類遺伝学会
西川智子



・病気の原因や合併症、予後への不安。
・診断名が分からず、環境が変わるたびに説明を求められることが難しい。
・次子再発リスクの不安
・同胞の結婚・出産が心配。
・今後の対処方法がわかることを期待。
・同じ病気の方々と情報共有したい。
・本人と同じ疾患のこども・大人が生活しやすい環境になることを祈って受けようと考えた。

遺伝学的検査について（調査対象：全家系）検査前説明の理解度

■ よく理解できた
■ ある程度理解できた
■ どちらでもない
■ あまり理解できなかった

2018.10.13
第63回日本人類遺伝学会
西川智子

これからのカイゼン

2018.10.13
第63回日本人類遺伝学会
西川智子

遺伝学的検査前

1、遺伝子検査前教室
2、遺伝子検査説明DVD作成・視聴
3、「遺伝」「遺伝学的検査」についてのセミナー開催
4、認定遺伝カウンセラーの広報・啓発

まとめ

ゲノム医療をどのように定着させてゆくか

- ゲノムボードでの総合ディスカッションは不可欠
  解析原理に関するスタッフ間の共通認識
- 繰り返してのデータの見直し（データ保管）
- 「病院診療部門」としての他部門との協調
  医事課・検査科・経理課・・・・
- 精度管理の重要性の再確認
- 遺伝カウンセリング体制の充実

謝辞

IRUD-P from AMED
小崎健次郎先生
（慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター）
要匡先生、松原洋一先生
（国立成育医療研究センター研究所）

遺伝科スタッフ
成戸卓也（Ph.D.研究員現東京医科歯科大）
榎本友美（Ph.D.研究員）
鶴崎美徳（Ph.D.研究員）
齋藤敏幸（検査科）
原田法彰（検査科）
永井淳一（検査科）
西川智子（認定遺伝カウンセラー）
松浦公美（認定遺伝カウンセラー）
黒田友紀子（医長・現石野研）
大橋育子（シニア・現香川大学）
横井貴之（医長・現慈恵医大）
羽田野ちひろ（シニア・現国立精神神経研究セ）
湊川真理（シニア・現国立成育医療研究セ）
赤平百絵（MGC研究員）
木村雄一（研究所スタッフ）
古城恵美（メディカルアシスタント）
江良洋子（Secretary）

【福嶋】 黒澤先生、ありがとうございました。質疑応答の時間はちょっと取れないので、ご質問のある方は、後ほど黒澤先生を捕まえていただきたいと思います。それでは、後半のメインであります、代表者ワークショップに移りたいと思います。これは課題解決のための提案の提言案の作成を、それぞれのグループにお願いいたしました。1から6の順に従って、プレゼンが10分程度、あとの5分で総合討論的に、それぐらいのタイムスケジュールでやっていっていただければと思います。

まずは初めが、がんゲノム医療と遺伝子医療部門ということで、平沢先生によろしくお願いいたします。

【平沢】 がんゲノム医療と遺伝子医療部門の話題に先立ち、先ほどより話題に挙がっている標榜（ひょうぼう）診療科の実情についてお話しいたします。

このスライドは日本医師会のホームページで厚生労働省の歴史的変遷を示したものです。厚生労働省は定期的に標榜診療科を見直すということになっています。

例えば昭和23年ですと皮膚泌尿器科とか、性病科、肛門科等がありましたが、現在はこれらの診療科は標榜診療科としては廃止になっています。一方で理学療法科がリハビリテーション科にとして標榜診療科になるなどの変遷があります。残念ながら「遺伝」とか「ゲノム」という名称のついた標榜診療科はありません。

なぜがんゲノムのセッションで標榜診療科の話をするかといいますと、私も岡山大学で新しく診療科を立ち上げた時に、遺伝子診療部門が厚生労働省の標榜診療科になっていないということから大変でした。私が岡山大学病院で臨床遺伝子診療科を立ち上げる際に執行部は協力してくれました。しかしながら事務部門より遺伝子診療部門は厚労省の標榜診療科にない。院内標榜診療科という院内のみで通用することして、他の厚労省標榜診療科の傘下に付属させるという形であれば可能である」と言われました。

ところで岡山大学病院では各診療科にリスクマネジャーと呼ばれている安全対策委員を設置する必要があります。逆にいうと診療科でないと院内安全対策部門にcommitすることが出来ません。そこで私はがんゲノム医療では絶対にインシデントが発生するので、診療科にしてガバナンスを確立したいと考えました。がんゲノム医療でインシデントが多発する理由は下記の通りです。

①院内外の多数の診療科・部門が関与する。

がんゲノム医療で使用する手術や検査の際の検体は、他院からも院内からも集まります。院内でも主治医、病理部、検査部などを通して出検し、その後紹介元の病院に返却するなど、複数の部門が関与することがインシデント発生の元になります。

②患者さんや家族の期待度が高い割には、満足度が高くない。

治療薬候補が見つかるのは約1割といわれており、自費診療で高額であることを鑑みると、インシデント発生のリスクは高くなります。

③遺伝情報管理について

がんゲノム検査の結果はボリュームが多いのですが、診療系のサーバーに入れるためには一度印刷してスキャンする必要があります。germlineの情報もある中で、情報管理に関するインシデント発生のリスクがあります。

この様にがんゲノム医療はインシデント発生のリスクが極めて高い部門ですので、標榜診療科であればスムーズに対策を講じることが出来る可能性があるため、ここでお話をさせていただきました。ゲノム医療が標榜診療科になることこそ、安心・安全な遺伝診療体制を作ることが出来るのだと実感し、遺伝子診療部門は標榜診療科になる必要があると考えています。

さて本ワークショップ1では、まずは自分たちの病院が導入している遺伝子検査の特徴を共有しました。次にゲノム医療における最新動向の理解、共有を行いました。当グループには小杉先生に入っていただいていたので、日本医療研究開発機構（AMED）のゲノム創薬基盤推進研究事業 A-②：のお話もしていただきました。

この会の目的は課題解決のための提言案を作成するということがエンドポイントであると思いますが、AMED 小杉班が数年間でやっているようなことを、1−2時間で結論を出すのは無理ですので課題提案までといたしました。

まず第1に各種 germline の遺伝子パネル検査について、それぞれの情報の共有を行うとともに、下記の事項が重要であり、検査会社にも求めたい旨、結論に到りました。

・同定された病的バリアント毎のマネージメントなど、臨床に有用な情報が記載された報告書
・日本人のバリアント情報に言及した報告書
　日本人のバリアントデータベースを確認している検査会社は問題である
・VUS と反映されたバリアントに対する継続的な情報提供
・クライアントに負担の少ない価格設定
・コピー数変化も解析可能なプラットフォーム
　シングルサイト検査でコピー数の変化の解析ができていない会社がある
・定期的な学術ミーティングやコンサルテーションが可能
　現状では海外の会社が多く、ユーザーの満足度が低い
・カスタマー対応
・分析精度
・バリアント評価のエビデンス
　ACMG classification における評価などが分かる様に
・バリアントごとの有益な情報（文献）などのサポート
・価格設定
　20万円代を越えると、検査を見合わせるケースが多くなる
・日本語での報告書
　クライアントが高額を払っているのに、英文報告書のみの返却であるとサービスが悪すぎる

第2に再発乳癌に対するオラパリブ適応のためのコンパニオン診断である「BRACAnalysis」、最近 SRL は検査名を「BRCA1/2 遺伝子検査」と変更しました。

本検査と遺伝子診療部門の関係についての議論が盛り上がりました。とくに先週10月9日に厚生労働省からの疑義解釈が出たため、我々のグループはその解釈、遺

伝カウンセリング加算と過去のBRCA検査をコンパニオン診断に使用出来るかについて、長い時間をかけて情報共有と議論をしました。

まず1点目として遺伝カウンセリング加算については、いつどのタイミングで何回加算ができると記載はされていませんが、1回加算ができるそうです。もし遺伝カウンセリング加算の届出を行っていない保健医療機関で検査を施行した場合、連携している医療機関に遺伝カウンセリングを依頼した場合には、双方で遺伝カウンセリング加算を算定できないそうです。

2点目に過去に遺伝子診療部門等で行ったBRCA遺伝学的検査の結果をコンパニオン診断として使えるかどうかということ。

厚生労働省の事務連絡には「以前に、オラパリブ投与に関した治験（OlympiA試験やOlympiAD試験）等に参加し、その際に*BRCA1/2*遺伝子検査と同等の検査によりBRCA遺伝子変異を確認されていた患者が、今回、手術不能・再発乳癌に対してオラパリブの投与を検討する場合、以前に行った検査をもって投与の判断をすることは可能か」の回答としては「可能である」としています。ここで治験「等」､「同等」の検査とあります。この連絡が出る前は*BRCA1/2*検査を行い、陽性の人ががんを発症した人が改めて再発時にコンパニオン診断を行うという必要があるとされてきていました。我々がきちんと遺伝診療を行って遺伝学的検査を行っているのに、患者さんに改めて金銭的負担と治療に到るまでの時間の負担をかけてしまうということで、誠に無念であると感じていました。しかしこの事務連絡によって我々は分析的妥当性が同等である検査を行った場合は、過去に行った遺伝学的検査の結果を、SRLの「BRCA1/2遺伝子検査」を改めて行なう必要がなく、コンパニオン診断として使用出来ると解釈しました。

なお9月1日からSRL検査の名前が「BRACAnalysis」から「BRCA1/2遺伝子検査」という名前に変えたというのは、大きく公表されておらず三宅秀彦先生がみつけて我々に教えてくれました。この名称変更の理由は明らかにされていませんが、BRACAnalysisを使わなくても過去に施行したBRCA1/2遺伝子検査結果もコンパニオン診断として使用可能で、遺伝カウンセリング加算も可能であるということになったそうです。この件は当連絡会議の理事で、本制度に詳しい先生にも確認をとりました。

次にコンパニオン診断に対する遺伝カウンセリングは誰が行っているかについてです。アンケートでは臨床遺伝専門医が最も多くて、次に認定遺伝カウンセラー、そして臨床遺伝専門医以外の乳腺科医という順番でした。遺伝カウンセリングを行う時期については、コンパニオン診断の*BRCA1/2*検査施行前に行う施設より、検査施行後の結果説明時に行うという施設が多かったです。コンパニオン診断検査前の遺伝カウンセリング全例に施行しているのは33施設、家族歴よりHBOCのリスクが高いと考えられた場合に遺伝カウンセリングを行うのが11施設。遺伝カウンセリングは実施せず検査の説明のみ行っていたのが12施設でした。次に検査後の結果説明時に遺伝カウンセリングを実施していますかという質問に対しては、全例に遺伝カウンセリングをしているのが28施設、検査結果がBRCA1/2病的バリアントが

同定されたときのみ（VUS は除く）遺伝カウンセリングを実施しているのが 24 施設、VUS のときは遺伝カウンセリングを施行しない施設が 9 ありました。これらの結果は全国遺伝子医療部門連絡会議に参加施設の状況ですので、全国の状況とは違う可能性があります。

3 つめにがんゲノム医療とがん遺伝子パネル検査の課題について検討しました。事前アンケートではがんゲノム医療外来部門と遺伝子診療部門の連携状況につき、工夫している点と問題点・課題等につき自由記載をお願いしたのですが、ほぼ全施設が院内連携に関する点を挙げていました。院内連携に対して、やはりいろんなところでまだ課題があるということでした。2 次的所見についてはまず小杉先生に AMED の班会議などのお話をしていただきました。

提案された課題としては

1. 精度管理

Germline DNA をペアサンプルとして解析する場合はサンガー法での確定診断が必要か？

2. 返却を考慮する生殖細胞系列バリアントについて

本邦では開示対象遺伝子は、各施設のポリシーとなっているが、現在小杉班が遺伝子リストの作成を進めている。

3. サーベイランス体制の構築
4. 血縁者へのアクセス
5. VUS に対する対応

例えば APC の *VUS* であった場合、内視鏡検査をするか？

6. 患者が死亡した場合の家族への結果開示

小杉先生の班会議の中にも、提言書の中にも書いてあります。死亡した場合のことについても最初から結果を伝える人を誰にするか確認しておくということが大事であるということであります。

最後にがん診療と遺伝診療の連携にむけた意見交換を行いました。我々は 68 名という非常に大きなワークグループで、意見の集約が大変だったのですが、以下のような課題が提案されました。

・主治医が中心になって進めて行く事が最も大事
　最終的にはがんゲノム検査をオーダーする医師の責任
・がんゲノム医療外来と遺伝外来に認定遺伝カウンセラーや臨床遺伝専門医が共通して関わることが大事
・医療費の患者負担低減策
　先進医療の場合は保険の先進医療特約などの活用可能
　血縁者のカウンセリングにもつなげる
・検査オーダーのシステム・手続きの簡略化
　外注検査　海外企業へ検体提出するときのシステムの簡略化
・検査の迅速化
　命に関わることであり、カウンセリングまでの時間、検査結果説明までの時間の

スピードアップ

・家族の同席が重要

本人ががん罹患者であり体調管理も必要であること、「二次的所見」として生殖細胞系列バリアントが同定される可能性があること、家族も含めたチーム医療であること、検査が高額であるにもかかわらず候補治療薬が見つからない、インシデント発生のリスク低減のためにも、最初から家族に同席してもらうことが重要。

・がんゲノム医療中核拠点病院からがんゲノム医療連携病院への出張遺伝カウンセリングを認める仕組みをつくる

医療スタッフ・クライアント双方にとって負担軽減になるシステム

往診やオンラインカウンセリング、スピードアップが重要

そのためには金銭的 advantage を付ける仕組みを作る必要がある

・連携の重要さ

施設内、病院間の連携が重要

各種専門医の立て付けに関する関連学会間の連携も重要

遺伝カウンセリングに対する診療科間の認識の違いを認識する

・認定遺伝カウンセラーに対する系統的な指導をする人材

認定遺伝カウンセラー指導者は全国で 2 名しかいない

・プレテストの部分の標準化　検体の切り出しなど臨床検査技師のトレーニングなど

・検査のアクセスを容易に

In house での Sangar 法による single site 検査を認めるなど

・初期研修医にも遺伝子診療部門、検査部、病理部等がんゲノム医療に関連する部署を研修させる

次世代に向けたがんゲノム医療に関する医療人の教育を行う

・行政も介入した上でゲノム医療を医療圏で考える

2019 年度からはがんゲノム医療拠点病院というのができる。がんゲノム医療中核拠点は人材育成、研究開発についても行う。

がん患者さんだけでなく、がんゲノム医療に関わる医療人の流れも変わる可能性があり、各施設の体制の見直しが、重要になってくると考察しました。以上です。

【福嶋】　ありがとうございました。それではそれぞれについて、ご質問をお受けしましょうか。あまり時間はないんですけれども、いかがでしょうか。非常に参加者が多かったワークショップですけれども、そうすると具体的には提言というのは、こうするといいというのは出ていましたけれども、具体的にこの連絡会議で動くべきことというのをまとめていただきますと、ありがたいです。

【平沢】　一つ目に生殖細胞系列の遺伝子パネル検査における選択基準、二つ目にはオラパリブ適応決定のためのコンパニオン診断は、遺伝子診療部門ですでにきちんと *BRCA1/2* 検査を施行している例に対しては、BRCA1/2 遺伝子検査（BRACAnalysis）を再度行う必要がないという可能性があること。そして最後にがんゲノム医療が日常診療化するに際しての課題を挙げることができた、ということになります。

【福嶋】　ありがとうございます。よろしいでしょうか。それぞれの施設で参考にしていた

だければと思います。じゃあ次に移りたいと思います。ワークショップの2､遺伝性･先天性疾患のクリニカルシークエンスの全国展開ということで、古庄先生にお願いいたします。

【古庄】 ワークショップ2では、いわゆる遺伝性・先天性疾患のクリニカルシークエンスということで、昨日も初日のディスカッションの盛り上がった点を踏まえてのことでしたので、大変有意義な議論になりまして、遺伝子医療、信大の遺伝子医療研究センターの私、古庄と、認定遺伝カウンセラーの石川さんがまとめ役で、あとは参加者みんなでつくってきました。

アジェンダですけれども、12月1日の医療法の改正施行を前に、クリニカルシークエンスと日本の遺伝医療はどうあるべきかと、まずは何をやるべきかというようなことまで話が進めればいいなということでしたけれども、コンセプトとしてよくあるのは、勉強させてもらいますということで参加される方が多いんですけれども、一応それはなしということで、なぜならば、どうしてもこの議論をするときに解析者が優位に立った議論が、今まで多かったと思うんですけれども、やはりユーザーである連絡会議の方々が、患者さんと接している方々がやはり、こういうふうに使いたいという声を上げないと、いいものができないということがあると思うので、積極的に参加してもらうように。

それからこの医療法改正が嫌だなというような空気もあるんですが、やはりこの転換点に居合わせられるということは、遺伝医療の最前線で何かを変えられるということなので、そこで意見を言える喜びを感じながらやりましょうということで、ちょっと気持ちを変えながら、それでは皆さんということでお話をしていきました。

自己紹介をして、事前紹介の結果を共有してグループディスカッション、総合ディスカッションという流れでやっています。事前アンケートに関しては、かなりたくさんの量のことを伺って、一応平成30年度になって、診療報酬改定になって疾患数が少し増えたり、遺伝学的検査の保険点数が変わったりすることを受けて、この3カ月、4カ月の状況を聞いていますが、100件以上の対応をしている疾患もあるし、30件以上ということもあるし、ほとんど実はなかったという疾患もありますけれども、ざっくりといいますと、実はほとんどの保険収載遺伝学的検査は、外部受託は可能になっているということが分かってきました。

ですので、検査できない疾患がない問題に関しては、ほぼ解決は、どこかでは解析ができるということです。その他に､保険適用外の疾患でも重要なものに関しては、衛生検査所であったりすることでの選択肢がかなり出てきているんですが、値段設定に関しては無料、実質的には研究というのはあったり、お金が、かなり幅があるのもあったりして､例えば例をいえば､MEN1では無料から12万円まで幅があると。オスラー病も人気のある疾患ですけれども、こちらに関しては比較的そろっているとか、そういうことが分かってきました。

外部に検体を提出して、検査をしてもらうということにおける問題点としては、まずは、一つは、受託先を見つけるのが大変だというような現場の困難さ。それから実務ですね。例えばこれは、主に研究が多いと思うんですけれども、先方と連絡

をしながら採血日程を調節したり、発送の手続き、それから同意書がそれぞれに違うとか、そういったことが大変だというようなところがあります。

それから研究として受託している場合には、返却に時間がかかる、あるいは返却されない、あるいは学会発表とかになったときのイニシアチブの問題、あるいは継続性の問題などなど、あるいは結果解釈においては劣性疾患で1バリアントだけ見つかったときの問題などなどですね。困ったことがある。

それから自施設で実施する場合に、これは実際にやっている施設ですけれども、マンパワー、ウエットドライ、それから移動による技術存続が難しいとか。あるいは精度管理ということで、陽性コントロール入手困難、医療法対策、それからVUSの問題などの解釈、それからコストですね。無料だと研究費に依存してしまうとかいうようなことがありました。

外部から受託する際の問題点ですね。これは自施設でやっていて、さらに外部からも受託している施設が幾つかありましたので、聞いて見るとやはりコストですね。自施設では保険ないし自費でやっているけれども、他施設だと今のところは研究でやっている場合は、外からの人は無料になっているという矛盾であるとか、それからフィードバックという点では、解析はして戻すけれども、それは果たしてうまく使われているのかというところで、検査提出はしっかりと理解してくれているのかというような問題、それから実務として検体の授受や同意に関する難しさなどが語られていました。

そしてこういったことをどう考えるかですけれども、グループディスカッションでは非常に盛り上がって、各テーブルごとにさまざまな経験を語られながら話し合いをしてくださっていました。まずは幾つか総合的に考えて決まってきたことですけれども、まずは提出元としての問題。提出先を見つける煩雑さに関して、どんな対応策があるかという提言ですけれども、一つは全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページに、クリニカルシークエンス対応施設と対応疾患などの表を掲載してはどうかということがあります。

ただ、今までも結構同じようないろんな学会ごとに遺伝学的検査をどこでやっているというのは、かなりやっていたような印象もあったので、ただ現実的には多分それが不十分なので現場のジレンマがあると考えると、やはり変化に対応できていなかったとか、持続できなかったということを考えると、やっぱりこれをちゃんとやっていくには、さらに工夫が必要なのかなという気もします。

もう一つの観点は、拠点施設ですね。提出元の意識改革というんですか。拠点施設の遺伝子医療部門がクリニカルシークエンスに関するアップデート情報だとか、実務、例えば先方との契約の問題だとか、同意書などを全てちゃんと把握して実施できるようにする、つまり病院としてそこを通すことが基本となっているようなことをすることが、やはりいろんな変化にも対応できるし、いいんじゃないかというようなことがあります。

それがさらに、病院の中で遺伝子医療部門の価値やプレゼンスを向上することにもなりますし、遺伝学的情報を利用した医療文化というものを病院に根付かせるこ

ととか、あるいは当然、遺伝子医療部門に紹介しないと解決しないので、紹介数が増えたり、そしてそれには専任の臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーがいないと駄目なので、そういった方の雇用につながるということで、いろんなことが解決されないかなということも言われました。

続きまして、遺伝子医療部門の役割に関してはどうか。今言ったようなこともそうですし、あとは外部受託した際に、遺伝学的検査に関する責任は誰が負うべきかというような問題も議論されていましたけれども、やはりこれに関しても、最終検査に対する責任は、出した部門が負うべきだというようなところが、提言がありました。それにおいてはやはり、クリニカルシークエンスを出す側の専門家として方法、限界をきちんと理解して、検査前後でその辺を含めた遺伝カウンセリングができて、当然結果のときは加算も取って、そしてバリアント検証会議を開催することで、臨床情報と常に付き合わせて解釈。

そしてもし確実に臨床診断できるのに、結果がネガティブと返ってくる場合には、検査方法を変えて依頼してみたりといったそういうふうなこと、つまりそれには難病のエキスパートパネルといったようなものが、というふうに位置付けるものが必要だというようなことになります。

続きまして、解析側の留意事項としましては、一つは何をもってクリニカルシークエンスとするかというのに関しては、やはりどんどんと技術が進歩していったりするんですけれども、進歩が完璧になるまで待ってというわけにもいかないので、やはりどこかで区切りをつけなければということで、一つの提案としては単一遺伝子、またはパネル解析でコーディングリージョンのエクソン、およびエクソンイントロンバウンダリーのシークエンスは基本になると。

現時点では、出生前診断は省くといったようなところで、何らかの規定は要るだろうと。それから報告書に関して、今のところは解析施設に任されているわけですけれども、一定の統一感ですね。例えば、検出したバリアントを全て報告してくれるところもあれば、一つに決めて、ある、なしというところもあります。

それからあまりに難解なものでは、やはりフィードバックが難しいので、例えば病理の報告書は、専門家でなくてもある程度の情報が分かるということで、例えばそういうのを参考にして記載をするというのもいいかもしれないとか、あるいは実際に、解析側で書いた報告書がどのように説明されているかということに関しての、相互の情報交換というのも必要なのではないかということも言われました。

それから法改正に関する対応としては、やはり精度管理上チェックすべき項目が今回具体的に提示されたというのは、実は何か分からないけれどもちゃんとしなさいではなくて、具体的に示してもらったのは本当にいい機会なので、臨床検査部はそれに対して慣れているという状況があるので、やはり各施設でそれぞれではなくて、検査部とタイアップしながら体制づくりをすることで、それが安全にやっていく方法なのではないかという、これも提言です。

そして最後のほうに、今後さらに先を見据えてですけれども、クリニカルシークエンスもある程度は拠点化していくべきだろうということがありましたが、例えば

たった1カ所にまとめてしまうというと、これは例えば災害の問題とかもありますし、あまりに一極化するのもリスクがあるということで、やっぱりある程度はできるところが、複数全国にあることが大事であります。

現在のところでも施設ごとの努力ということで、第1次先進的ゲノム医療実装施設という、われわれなどがやっている複数施設での取り組みとか、あるいは先ほど黒澤先生が示されたように、施設ごとでしっかりとした体制をつくってくださっているところもあります。加えて衛生検査所も、かなり短い間に取り組みが進んで、SRLさん、BMLさん、LSIさん、かずささん、それぞれに大きな発展を見せています。

それから藤田医科大から新しく会社ができるというような情報もありまして、これはちょっと具体的には知らないんですけれども、そういった新たなチャレンジをするところも出たり、それから基礎研究をやっている先生から一つの提案として、さらにさらに超希少疾患の場合には、なかなかそれ用にセットアップするのも大変なので、低価格でエクソームもやってバリアントのところまでやって、そしてそれをどこかで解釈して伝えるというような、そういうような途中までのサービスというのがあってもいいのかもしれないとか。

それからあとは結果に関して、永続して補完する工夫とか、遺伝学的検査がどうしても無料でやってあげることが一般的という文化があったと思うんですけれども、ちょうどこの辺りで、遺伝学的検査はコストがかかるものだということを国民としても、それから医療者としても一つの文化というか、常識というかということで、気持ちを切り替えていく時期なんじゃないかということが言われました。

さらに研究との両立が難しいという懸念も聞かれますけれども、クリニカルシークエンスが充実して、そして陰性例に網羅的解析ができるということの体制がスムーズにいくようになれば、恐らく診療面でも、それから研究面でも大きく発展するチャンスになるのではないかということで、今の状況というのは、必ずしも研究を阻害するものでもないんじゃないかというようなことも出されました。

ということで、これが先進的ゲノム医療実装施設の図ですけれども、いろんな施設で出た検体を、今BML社を通してDNA抽出をしてもらって、今のところ解析センターが信大なので、そちらで解析しているという状況になります。こうすることのメリットは、やはり血液検体を安全に取り扱うことに慣れている衛生検査所が間に入ることで、安心して検査を出せる、いつでも検査を出せるし、病院に取りに来てくれるわけですから、解析室に連絡も取らないで、どんどんと出していけるという体制ができるということで、一つの提案ということになります。

ということでまとめですけれども、医療法改正を含めた変化に対してどうなるんだろうということもあったんですけれども、いろいろと一つ一つ丁寧にやっていくと、何とかなりそうなんじゃないかなということが、われわれのチームグループでの結論になります。以上です、ありがとうございました。

【福嶋】 ありがとうございました。せっかくなので倉橋先生、ちょっと出てきましたけれども、スピンオフしたというのはちょっとご説明いただけますでしょうか。

【倉橋】 藤田医科大学の倉橋でございます。私たちも大学の研究の中でクリニカルシーク

エンスをやっていて、皆さんもご存じの問題に直面して、病院の中に入れてしまうのか、それとも完全に外にするのかの中で、完全に外にするほうを選択して、大学のほうとも協議した中で、大学に出資していただいて名前はオーバスと呼んでいるんですけれども、OVUS、そういう検査の株式会社として、一応は立ち上げました。

衛生検査所の登録も取りましたんで、あんまり大きく言ってしまうと、急に検体がどーっと押し寄せてくると回らなくなってしまうので、ちょっと静かにスタートしたんですけれどもやっていますので、もしそういう困った希少疾患とか、困ったことがあったら、一応私のところに相談していただいたら、いろいろとお手伝いしたいと思います。

【福嶋】 それでは、その他の点についてご質問はいかがでしょうか。所属とお名前をお願いいたします。

【濱野】 私は、和歌山県立大学で遺伝カウンセラーをしています濱野と申します。先生のスライドの中で、クリニカルシークエンスに伴う解析側の留意事項のスライドがあったかと思うんですけれども、例えばNCCのクリニカルシークエンスにおいては、解析結果のアノテーションは三井情報さんが行うことになっていると思うんですけれども、例えばその結果として、生殖細胞系列でバリアントが見つかった場合に、個別に例えばVistaSeqで検査を行ってアノテーションを行うというケースもあるかと思うんです。

そういった場合に、三井情報さんのアノテーションのパイプラインと、ビスタセックで行っているようなアノテーションのパイプラインの2系統が生じることになるかと思うんですけれども、そういった場合に、そういったアノテーションパイプラインの差異によって、臨床的意義情報に齟齬（そご）が生じてしまう可能性というのは、あるんでしょうか。

またそれが一点目の質問なんですけれども、そういった齟齬が2つのパイプラインが存在したときに齟齬が生じた場合、最終的にそういった齟齬を検討して、最終的なキュレーションハンドを下す際の最終的な責任者というのは、どなたに置くべきなんでしょうか。クリニカルシークエンスを指導してきた主治医の先生なのか、臨床遺伝部の部長さんなのか。その点について。

【古庄】 一応ご指摘の点が、がんゲノムになるのかもしれませんので平沢先生に手伝って、ちょっと来てください。責任というものの表現がちょっと微妙なんですけれども、やはりデータを報告することに関しての責任は、解析、報告書を書いた責任者にあるんですが、診療としての責任は、医療機関の遺伝子医療部門にあるというような認識は、まずは前提としてご理解いただけたらと思うんですが、パイプラインの差による齟齬に関しては、どうでしょうか。

【平沢】 がんゲノム医療の場合、治療に関する最終的なディシジョンメーキングは、主治医になります。報告書の解釈についてはエキスパートパネルで検討を行うことが通例ですが、主治医にも原則としてエキスパートパネルに入ってもらっています。主治医に返却するエキスパートパネルのレポートには診療科長である私が署名しています。

【古庄】　なかなか難しいところですけれども、遺伝学的な結果はどちらを信じるとかに関しては、恐らく出された部門の遺伝子医療部門が２つのパイプラインを冷静に評価して、どちらが本当っぽいかというようなところも考えざるを得ないと思うんです。迷った場合には、何か別な方法で確認を取るとかいうことしかないと思うんですけれども、それをさらに診療に生かしていくとなると、また別な責任の問題が生じるということなのかなと思います。お答えになっていますでしょうか。

【福嶋】　どうぞ。

【中谷】　三重大学の中谷ですが、今の件ですけれども、外注するということは責任を投げるということじゃなくて、外注する検査会社を自分たちで責任を持って選択してやるということなんで、決して外注先に責任があるものではないと思います。

【福島】　その他には。先生のどこで遺伝学的検査ができるか分からないので、連絡会議のホームページに載せてくださいという要望があったというのがありましたね。そのときに料金が発生するので、当然のことながら、出したいという病院間連携が取れないといけないということになりますよね。ですから遺伝学的検査をしたい施設の要件というのをしっかりとしておくということが大事なんじゃないかと思うので、その点はいかがでしょうか。

【古庄】　やはり実際に対応している施設でも、自施設のみというところもあるでしょうし、受診していただいてというようなところもあるでしょうし、それから契約しているところのみというところもあるでしょうし、あるいは衛生検査所でもかずささんとかだと、やはり事前に契約することが義務付けられていますから、それぞれにやはり違うんですよね。

なので、そこら辺も含めての情報提供になるので、かなり複雑な表にはなるかもしれません。なので、実際にやっているところをリストアップして、そこは連絡先ぐらいとプラスアルファぐらいのことしか、もしかしたら載せられないかもしれないですね。

【福嶋】　それではホームページに載せるべき情報を、それではそれもご提案を頂くということで。

【古庄】　ちょっと検討をして。

【A】　先ほどのバリアントの解釈が違った場合の件なんですけれども、その末端の先生が最終的に決断されるのも、もちろんそうだと思うんですが、検査会社でもし違う結果が出てきたら、それをその検査会社に伝えて、こちらの検査会社はこういうふうに言っているんだけれども、お宅と違うんだけれども、と両方の検査会社にきちんと投げて、ラボコープはアメリカではそういったことがあったら、他の検査会社と検査会社の垣根を越えて相談する仕組みをもう持っていますから、そういうふうにちゃんと話し合ってもらって、ゆくゆくは検査会社間でもそろえてもらえば、末端での混乱は減っていくので、そこできちんと、どちらかを選んでおしまいというふうにしないで、検査会社両方にお宅は違うことを言っているんだけれどもというのは、言っていくことは必要だと思います。

【古庄】　ご指摘のとおりで、実際にやっぱり次世代シークエンスをやっても、やはり見え

るはずのものが見えなかったりということは、時々はあったりしますので、やはり解析をしてネガティブだった、別なところに出してみたら出てきたという場合には、ぜひ最初に解析したところに一言言っていただけると、より良い解析のプラットフォームを作れると思うので、そういったような情報の交流はご指摘のように、とても重要なことだと思います。ありがとうございます。

【福嶋】 それでは次のワークショップの発表に移りたいと思います。IF／SF の扱い方、バリアントの評価。井本先生、よろしくお願いいたします。

【井本】 ワークショップ 3 のコーディネーターをしています、井本です。よろしくお願いします。私とそれからワールドカフェ方式でワークショップをしましたので、そのホストとして旭川医大の蒔田先生と、それから東大の大瀬戸さんにお手伝いしていただきました。参加者は 30 名ということでちょっと小さめですけれども、ちょうど 6 チームをつくるのにはいい状況でした。

先に、詳細分析ではないんですけれども、アンケートの結果を簡単にお示ししておきます。VUS とか SF に遺伝子医療部門がどういうふうに対応しているのかと思って聞いてみたんですけれども、61 施設の回答時での分析だと、3 分の 2 ぐらいが両方とも VUS の判定に関与したり、SF の返却に関与したりとかしていたんですけれども、この 2 つが重なっていないんですね。全く独立してあると。こんな感じで交わってました。VUS の判定に関与していないと答えた施設は、できないということですね。インフォマティシャンとかゲノム解析の専門家がいないと、そんなことは分からないというような答えになっているという状況でした。

それから取りあえず遺伝子と付くと、遺伝カウンセラーがいるので、そこに聞いたらいいだろうみたいな書き方をしていたところも結構あったというような感じでした。それから SF の返却に関しては、遺伝専門医か主治医がやっていますというところがほとんどだったんですけれども、こういうような状況でしたので、ワークショップの考え方というのを、ちょっと未来型にしてみようと、少し変えてやってみることにしました。

今パネル検査でやっているんですけれども、これががんのほうのタイムラインですが、もうちょっとしたら全ゲノムを何とかここに組み入れていこうとなっています。少なくともエクソームも始めるわけなので、あともう一つは、希少疾患のほうはもう既に IRUD でエクソームもやっていて、全ゲノムもやっているというようなことがありますので、その時にパネルに関して VUS とか SF とかいう話をしていても、もう間に合わないと思ったので、ちょっと未来型にしてみようと思ったわけです。

目的というか、その理由というのは今 SF といったら、意図的に見ていっても、がんゲノムだとパネルですから、がんゲノムの体細胞を見ても、その中に遺伝性腫瘍が入っていますというような状況なんですけれども、全ゲノムとかエクソームも始まってしまうと、他の単一遺伝子疾患の原因遺伝子が SF になってしまう。意図していないといいながら診断可能なものというのが、いくらでも入ってきて、循環器疾患とか、そういうのが入ってくるということになりますので、狭義の IF といっ

ているところが、実はもうSFになってしまうということになります。

なので、そういった網羅性の高い解析を用いたゲノム医療が行われるという前提の下で、遺伝診療部門に求められる素質というのが何だろうと。今自施設にとって必要なものが見えていないということがありますので、必要なリソースとか足りないリソースとかいうのが、まだ整備できていないんじゃないかというふうに考えて、こういう目標を立てました。

方法として多職種、他科、遺伝カウンセラーと遺伝専門医、あるいは遺伝専門医でも解析側の人間とそれから腫瘍をやっている人と、神経をやっている人たちというふうな方々を交わらせるということで、考え方を深化させようというような方法を取りました。そこでワールドカフェというのを使ったわけです。

あとで三宅先生も同じ方法をされたので、少しだけ言及しておきますと、ここに書いてあるとおりに、テーブルを6つ用意したんですけれども、自由にアイデアを出し合って話し合います。それからメンバーを替えながらアイデアを膨らませていって、数回のメンバーチェンジをします。今回やったのは、先ほどは自己紹介というのをやりましたけれども、他己紹介をやってもらって、アイスブレイキングをやって、少しプレナリーセッション、先ほど言ったような目的というのを説明した後に、3つのセッションを行いました。ここに書いてあるようになるわけですけれども、で、最後にまとめをしました。

ざくっと6つと言いましたけれども、スライドには模式的に4つしか書いていないんですが、同じような感じの職種の方に集まってもらって、それぞれのグループを作って、2回目のセッションだと混ざっちゃうということですね。ここでさっき話したことと全然違う話題をしゃべる人が出てくるというところで、話を深化させてもらって、戻ってきてこんな考え方をしていたというようなことを、もう一回話してもらうというような感じです。

4つの課題を出したんですけれども、グループAとC、神経の先生方とか、それから大学のマネジメントをやっているような先生方が多いグループが2つ、神経疾患の検索で出したら、QT延長症候群の原因遺伝子が見つかってきちゃいましたとか。それからがんをやっているグループでは、がんゲノムで出したら、FBNのバリアントが見つかりましたとか、あとはマルファンを疑って検体を出したら、BRCA1のVUSが記載されてきました。

それからあとは、E、Fは遺伝カウンセラーさんがメインでしたけれども、がんゲノム中核病院にいたら、連携の先生からVUSに対して内容の説明と対応方法について聞かれましたというような。こういうことが起こりますという前提でお話をしてもらって、セッションを3つやって、そういうのに対応するために遺伝医療部門に足りないものは何か、あるいはそのためにどう改善すべきか、それから遺伝医療部門に求められるものは何かというようなことで、議論をしてもらいました。

きれいにまとめていないんですけれども、模造紙に結果を書いてもらって、発表してもらったので、実際のものを見ていただきます。Aですけれども、解析を担当されている方も多かったグループなんですけれども、結局は対応が、担当医とか病

院によって異なっちゃう、そもそもインフォームドコンセントの内容によって答える内容も間違えますよねとかいうこと、それから研究目的だと、そもそもSFへの対応さえも難しいよねという話が出たんです。

こういうのに対して、ガイドラインをちゃんと整備して、どういうふうに対応すべきかを決めてもらう、標準化ですよね。それからフィルタリングにAIを使う、これも標準化です。見つかった、見つからないというところが問題になったら困るので、全国で統一のパイプラインにしたらどうかとかいうことですね。

あとは臨床遺伝部門としたら、ちゃんと連携していけるようにするということです。見つかったものをそれに対応できる科につないでいこう、あるいは、そもそもエキスパートパネルに、そういう科は初めから入っているべきというようなお話でした。それから2つ目のグループが、がんのところですけれども、事前説明ということがあったんですけれども、そこでは説明できないものもきっとあるだろうし、VUSだとよけいにそうでしょうしというようなこともありますし、それから施設ごとに対応が異なる、これも標準化ができていないだろうという話ですね。

それからやっぱりここでも出たのが、連携です。病院ごとにレベルが違うと思うので、難病ネットワークなんかを利用して、何とか標準化していこうというような話、あるいは地域内での連携も必要だろうと。それから当然出てくるべきものとして、マンパワーが足りませんと。病院内に必要な資源がないということであれば、どこかとの連携も必要ですよねという話になっています。

それから神経疾患で致死性の不整脈の原因遺伝子というグループでは、ここも2次的所見に対しての方針というのは、どうやって決めていくのかというのがあったんですけれども、このときに出たのが、致死性不整脈に対しては、ガイドラインが循環器のほうで出ていますという情報提供です。そんなの知らなかったという反応がありました。そういうことさえ知られないということで、何とかガイドラインが出たら、ガイドラインをどこかに集めておくというのが必要じゃないかと。誰でもそこにアクセスできる、あるいはそういうサイトがあるのが分かっているというようなことが必要じゃないかということが出ました。

マルファンで出したらBRCA1のVUSで見つかったというグループですけれども、ここでもありましたが、やっぱり人材育成とか、それから精度の維持とかいうところが問題だという話、それから全国的な窓口が必要で、データを蓄積して、きちんとそれを財産としてVUSに対応していくというような仕組みが必要というような話です。

あと2つは、遺伝カウンセラーさんがメインだったグループですけれども、教育、VUSというものがどういうものなのかということをきちんと周りに言っていこう、それからバリアントの解釈ができるというようなレベル、あるいは報告書をうのみにしないというようなことも必要だろうという話が出ました。それから必要なものは、やっぱりここでもバイオインフォマティシャンとかAIの活用とかいうことで、まだそういうことが分かる人たちというのが足りないということです。

もう一つ、ちょっとそういうことかなと思ったんですけれども、分かりやすい報

告書を作るとか、分かりやすい話をすることにたけている遺伝カウンセラーというのは、エキスパートパネルで出てくる報告書作りというところに、もっと関与すべきかというお話がありました。

それからここも遺伝カウンセラーのグループですけれども、そもそも情報が足りないということで、確認しないといけないことがたくさんあることをちゃんと伝えていこうと。つまり、教育が必要ということです。その後の継続的なフォローを考えると、遠隔カウンセリングもできるような形が必要というようなお話でした。

提言と言えるほどのまとめはできないですけれども、いろんな課題を挙げていただいた中でやはり、自施設で必要、あるいは不足しているリソースを把握して、どうやって埋めていくか。自前での調達でもいいですし、連携していくということでもいいんですけれども、そういうことをやっていく必要があるということと、それからガイドラインとかエキスパートパネルの標準化とか、標準のAIを使うとかいったような施設間とか担当者間で対応が異なるということをなくしていくことも必要でしょうし、全国レベルで情報共有できるような仕組みも必要ということです。それから院内での連携、あるいは院外、もう全国レベルですね、難病ネットワークなんかを使って行うような連携というのが必要でしょうし、それから遺伝医療部門としては、必要な科につなげていくというスキルというのが大事だろうということです。

それから遺伝診療部門のエキスパートパネルでの重要性、それから報告書作成への貢献ということですね。遺伝医療部門がどういうふうに機関、施設の中で貢献していくべきか、あるいは社会の中で貢献していくべきかということも考えて、組織づくりをしていかなければいけないというようなお話になったと思います。以上です。

【福嶋】 ありがとうございました。いろいろと多岐にわたるディスカッションをしていただいたんですけれども、IF／SFですので、小杉先生、いかがでしょうか。コメントをお願いいたします。

【小杉】 AMEDの研究班では、昨年度末にがん遺伝子パネル検査を主した提言をまとめて、それを改定もしているんですけれども、その2として、難病がんを今は作っています。それでその中で、難病版の場合は基本的にエクソーム解析、それから全ゲノム解析、それからTrusight Oneとかの網羅的な解析というのが対象になるわけですけれども、まずはその研究班の目的というのは、研究ではなくて臨床検査として実施されるという、そういうものになるので、難病の解析において、どこからが臨床検査としてなり得るのかというのはちょっと課題があって、例えば要するに研究としてエクソーム解析をやって、それで病的ということが疑われるものについて、臨床検査としてそこのシングルサイトについて臨床検査として行うという、そういうことが起こり得るだろうなと。むしろ医療法の改正等に対しての対策というのは、そこをやっぱりやっていかないといけないだろうなということが考えられていると思います。

それからSFに関しては、がんの場合と違って、要するに目的としている疾患と全く違うものが見つかってくるわけですよね。だからそれぞれの領域の診療領域の

循環器であるとか、その他のもありますけれども、そういう専門家との連携というのが非常に重要で、それでそれは恐らく、一つの施設でそういうものに対応するエキスパートパネルを構成するというのは、やっぱり無理なので、VUSとかの判定に関しても、結局はその遺伝疾患について、かなり詳しく専門的に知っている人でないと、やっぱり専門的な判断というのは難しい場合もあるので、そういうことをやっていくためには、この全国遺伝子医療部門等も使ったネットワークというのをつくっていくのが大事なんじゃないかということで、分担研究者の後藤先生とかとも話し合っているところです。以上です。

【井本】 ありがとうございます。おっしゃるとおりで、IRUDでの地域とか専門領域での診断委員会というのも非常に重要だと思いますし、それからこの会議というのもそういうところに、つまりどういうところに専門家がいるかということをつないでいくための、非常に重要なリソースになると思いますので、それはあると思います。

それからガイドラインのほうでいうと、小杉先生のガイドラインを出していただいて、皆さんが非常に助かっていると思うんですけれども、まずは標準のガイドラインができてきたと。ただそれを今度やっていくと、うちの愛知県立がんセンターは子どもも対応できないし、循環器もあんまり強くないということで、じゃあACMGのガイドラインに対応できるかといったら、無理だなというようなことがおこります。そうすると地域でのガイドラインとか、自分の施設でのガイドラインというのに、さらに落とし込んでいく必要がまだあるだろうなと。

だからどこにどういうリソースがあるかということを、やっぱり自分たちでも知っていかないといけませんし、それから全国レベルだと、そういうのを分かりやすく見える化していくような活動というのが、実際に重要だろうなというふうに考えます。

【福嶋】 ご質問はいかがでしょうか。お願いします。

【濱野】 和歌山県立医大の遺伝カウンセラーの濱野と申します。先ほどのスライドの中で、バイオインフォマティシャンのお話が少し出たかと思うんですけれども、恐らく全国の施設でバイオインフォマティシャンが常駐されている施設は、ごくわずかだと思うんです。

バイオインフォマティシャンのそういった要請がある、必要とされているということについて、確かAMEDの勉強会で、日本バイオインフォマティクス学会の学会長さんが来られて、学会長さんが直接そういった日本医学会からそういった要望というか要求がある、人材が必要だということは認識しているとのご発言があったんですけれども、そういった他分野の学会長さんがそういった状況を認識されている中で、例えばこちら側からどういったアプローチをしていくかというか、そういう他分野の学会とのコラボレーションというのは、何か進んでいたりするんでしょうか。

【井本】 進んでいないと思います。なかなか難しくて、いろんな会議の議事録を見ていても、今そういうインフォマティクスの情報系の学科がどんどんと出てきていますので、そのうち増えるみたいな書き方はしてあるんですけれども、今の時代は自動車会社に行くほうが、給料がいいので、多分無理だと思うんですね。

すぐには増えないし、そうなると今使えるリソースというのをどうやって使っていくか。だから遠隔でもいいと思います。先ほどの遺伝カウンセラーも、遠隔であるとか、それから出張とかいう話が出ていましたけれども、同じようなことがあるんじゃないかなと。

今のがんゲノムの中核病院でも多分上位5つか6つぐらいしか、インフォマティシャンが十分な数がいないという状況の中で、あるいは大学病院の一部のものしかそれができないという状況の中で、どうやっていくかということを考えると、その時には多分AIを使うというのが一つは、やり方があって、例えば国立がんセンターの情報チームなんかは、全自動化してしまうというアイデアも進行していて、実際にそういうのも作られていて、だけどそれを使うかどうかというのは、また別の話というところになっていると思いますので、そこのところのアイデアというのは、こういう会議から提案していくというのも必要かなと思います。

【福嶋】 よろしいでしょうか。それでは次のテーマに移りたいと思います。座長が代わります。

【黒澤】 次のテーマです。4つ目は、遺伝医療のファカルティデベロップメント、岩﨑直子先生、よろしくお願いします。もうちょっと部屋を明るくしてもらっていいですか。後ろのほうを明るくして。

【岩﨑】 東京女子医科大学の岩﨑でございます。ワークショップ4を担当させていただきました。よろしくお願いします。遺伝医療のファカルティデベロップメントということで、突然毛色の違う話が出てきて、何のことかという感じがするかと思いますけれども、一応本日の流れはこんな感じでやりました。自己紹介をやってグループづくりをして、17名ご参加になりました。

最初にアンケート結果をシェアしまして、検討課題が3つということを共有しました。その検討課題のおのおのについて、何が問題かということを抽出して、続いてそれぞれのワークショップで取り上げた問題にどんなことをしていけばいいのかということを共有しました。そして最後に、このワークショップ4としての提言をまとめました。

それに先立って、臨床遺伝専門医のコア・コンピテンシーというジェネラル・アンド・コア・コンピテンシーということなんですけれども、どんなことができる人を臨床遺伝専門医として認めていくかということを共有しました。ここのところの土台がお互いに理解できていないと難しいと。それはentrustable professional activityといわれているんですけれども、この臨床遺伝専門医に合格したら基本的なところがちゃんとできて、独りでも任せられるという能力を持っていることを保証する、ということを確認しました。

それから同時に、これはある意味スタート地点であって、今後も生涯学習としてどんどんと新しい知識が出てきますので、自立的に自分で勉強してもらわなければいけない。そういう姿勢も持っているということが求められるということです。もちろん後輩の育成ということもございます。これに関しましては、日本人類遺伝学会でもう既に、臨床遺伝専門医の到達目標というものが定められておりまして、参

考資料としてこの到達目標を配布いたしました。

専門医の育成においては3つのポリシーがありまして、アドミッションポリシー、カリキュラムポリシー、ディプロマポリシーというふうにいわれております。これ全部について議論をするのはとても大変なので、ディプロマポリシーに的を絞って、アンケートを行い、それを検討したということでございます。

アドミッションポリシーは、専門医の研修、どんな人を受け入れるかです。カリキュラムポリシーは、その育成のためにどういう過程をつくるか、そしてそれをどういうふうに評価していくかということでございます。それからディプロマポリシーは、これが臨床遺伝専門医資格授与の方針ですけれども、知識、技能、態度を養っていただくわけですが、それをどのように判定するか。

そしてこれが最終判定なので、フィードバックということは基本的に総括評価においてはないという、カリキュラムの途中での小テストでは、フィードバックはするんですけれども、最終的に合格か不合格かというときには、一般的にはフィードバックはないというふうにいわれています。

次からはアンケートの結果です。43施設45名の方から回答を頂いています。大学病院、およびその付属施設は26名、国立医療機関が6名、公立医療機関が6名、その他の医療機関が5名でございます。どうもありがとうございました。3名から4名という規模のところが一番多かったようです。一番大きい規模は、10名以上の臨床遺伝専門医が在籍しておられるということで、0名というところも施設がございました。

配布資料として、臨床遺伝専門医到達目標の総論を置いておりましたし、それからアンケートでもウェブで飛べるようになっていたと思いますけれども、これに関して改善が必要と考えられるところがあるかという質問に対する回答です。一番下にございますように、特にないという方が45分の42ということで、残りの3は、下から2番目もバランスが取れているということなので、特にコメントなしということかと思いますけれども、一番上が、ゲノム医療が急速に普及しているので、その点も踏まえた改定がされるといいというコメントでした。もう一つは、オールラウンドは求め過ぎだと思うというようなご意見がございました。

それから各論のほうについてご意見をくださいという質問ですけれども、こちらも45のうち、併せて41名が、特にコメントはなしでございます。上のほうはDNA診断、研究技術にして理解できる、に大量並行シークエンス法を入れたほうがいい。それから発生の分子機構について理解できる、にゲノム編集を加えたほうがいいというふうなご指摘を頂いています。

その下ですけれども、NGSの原理解析方法、網羅的遺伝子解析におけるバイオインフォマティクスと倫理、DNAマイクロアレイ解析と結果解釈など、いろんな新しい技術が出てきていますから、そういうのを追加したほうがいいんじゃないかというのが2つ。それからやっぱりここも、オールラウンドは求め過ぎという方がお1人。多分さっきと同じご施設の方かと思われます。

4番目の質問です。現在は臨床遺伝専門医の面接試験でロールプレイを行ってお

り、そのロールプレイの長さの時間としてどのぐらいがいいかという質問でございます。現行は約20分ですけれども、15分から20分がいいと思われる方が、半数を占めておりました。それよりもうちょっと短めがその次ですね。もっと長いほうがいいというご意見もありましたが、一番長くて25分、一番短くて10分というところでした。

5番目ですが、今の臨床遺伝専門医の面接試験です。ロールプレイでは、評価者がクライエント役も同時にやっております。患者役をしながら、同時に評価者もやっているというわけですけれども、それが適当かどうかという質問です。賛成が半分以上でした。反対が15名、45人ですから3分の2ぐらいです。あとはその他ですが、その他の内訳はどちらともいえないとか、どちらもあり得るとか、未回答とかでございます。

ここからは、質問に対して各グループで話し合っていただいたプロダクトになります。イエスというお答えが多かったんですけれども、評価の観点からは、分けるほうがいいということを全体で共有しました。それは、より客観的な評価ができるからということです。そうするとクライエントは誰に頼むんですかという現実的な問題が出てきて、幾つかの意見が出ました。一般の人、SP、CGCです。

一般の人に頼むとなると教育が必要だし、それぞれにいろんな手間が掛かるということはセットで付いてきます。SPは大学に在籍しておられる先生はご存じかと、スタンダーダイズドペイシェントといって、医学部の学生の医療面接のときに患者役をする方ですね。大学によっては自施設の事務の方がやったり、低学年の学生がやったりしておりますけれども、こういったことを主にやっている患者さんの組織みたいなものも幾つかできておりまして、東京にSP、マイインフォームド・コンセントというところがございますけれども、その人にお願いしたらいいのじゃないかみたいなお話は、ありました。

あとはジェネティックカウンセラーです。

それから6番目ですけれども、臨床遺伝専門医のロールプレイの評価者ではないクライエント役として、CGCに加わっていただくことはどうかというと、賛成の人が75%以上でした。ですから、さっき今3つぐらいがあったんですけれども、その中ではCGCの方にやっていただくのがいいというお答えが多かったです。

そしてその場合の問題点、そしてそれに対する解決策について話し合いましたけれども、負担が大きいんじゃないでしょうかということです。それで、人数的にもそれだけのカウンセラーの方の頭数がそろうかということもあって、評価者が2名、これは医師ですけれども、医師が2名とカウンセラーが1人で対応して、ここに書いていますように、2人もお願いすると人数が足りないので、クライエント役はCGCと医師で、2人でやるということですね。代案として、そういうことが出ておりました。

だから評価者の1人は、クライエント役と評価者を兼ねますが、もう一人の方は、評価に徹するということになります。それは交代するとか、いろんなやり方があるかと思います。それからお願いするとなると、シナリオが今10種類あって、事前学

習の負担が大きいというふうな意見もありました。これに対してはCGCが、評価ポイントを含めた質問事項をシナリオ作成者に聞けるようにするとか、題材や内容はシンプルにするとか、こういった意見がありました。

それからちょっと話がずれますけれども、受験者や評価ポイントを事前に公表したらいいのかなというふうなご意見もございました。3名の評価者がいるので、リアルタイムに評価項目をできない場合は、ロールプレイ後に1人の評価者にどうだったと聞くことができるというふうな意見がありました。要するに、医師がずっとロールプレイのクライエント役をやっていると、忙しくてリアルタイムに評価項目を確認できない場合もあるところを、埋め合わせることができるということかと思います。

性別は女性の方が多いのですけれども、片寄らないようにしたほうがいいという意見がありました。7番目の質問ですけれども、ロールプレイの評価において、評価者ではないクライエント役からの意見を、評価の検討材料にすることについて、どう思われますかという質問です。これは意外にも賛成の方が多くて、やはり60%から70%の方が賛成、それから条件付き賛成を入れますと、70%、75%近くとなる。反対の方ももちろん11名いました。これについて検討しました。

反対の理由は、能力に疑問があるとか、個人差が大きいとか、主観的な要素が入る。だから反対ということですが、これに対応する方法としては、事前に評価方法を標準化する。それから録画記録を撮る、これは全員に撮るんですが、最終判定の時に全部見るんじゃなくて、問題があった人、意見が割れた人の部分だけをもう一回見れば、問題点を全メンバーで共有できて、確認して公平なジャッジに使えるのではないかということでした。

それからチェックポイント、これはクライエント役の立場からのチェックポイントです。あまりたくさんあると大変ですので、専門用語がなくて分かりやすかったか、クライエントが複数の場合、偏りなく話し掛けてくれたか、自分の言いたいことを聞いてもらえたか、自分の意思を尊重してもらえたか、カウンセリングに満足したか、こういったことを簡単に評価してもらったらいいんではないかということでした。

それからこういったクライエント役のCGCの方からの評価を判定材料に入れるか、合否判定の材料に入れるかどうかに関しては、賛成意見が多かったです。絶対に入れるのは駄目だという意見はありませんでした。ただ、クライエント役と評価者の間にずれがないかのチェックは、必要であろうと。

さらにいうと、少しずれていてもいいんじゃないかというのもありました。全く同じ立場の人が評価するんだったら同じになるでしょうけれども、違う立場の人が評価するんだったら、違うということもありだろうというふうなこともありました。

いずれにしても評価を判定に使うのであれば、評価の妥当性を検証しなければいけないので、2年間ぐらいを捉える期間として、その状況を、ずれなどを検証して、その後にしっかりと判定の材料として含めるかどうかをきっちりと決めるという手

順が必要であろうというふうなことでした。

以上を全てまとめてここに提言ということで、簡単に書かせていただきました。評価者がクライエント役を同時に務めないほうがいいと。クライエント役の担い手はCGC、SPなどが想定されるが、評価ポイントの標準化が必要でしょうと。合否判定に含めるかどうかに関しては、ちゃんとした検証をする必要があるでしょうということです。以上でございます。

【黒澤】 ありがとうございました。軽く全体をしていただいてよろしいですか。フロアのほうからご質問やご討議をお願いいたします。私のほうから一つ、今回の議論のベースになっているのは、実際に遺伝子医療部門の中で新たに認定を受けたカウンセラーの方がメンバーに加わった、あるいは専門の若い先生が加わったときに、もう少しこの点を、専門医を取る前にしっかりと重ねてほしいという思いと、それから取った後の自己研さんというか、研修なんかもこういったところでやってほしいというのがそれぞれの施設で出ていて、それをすくい上げたという、そういう大前提でよろしいんでしょうか。

【岩﨑】 そうですね。それと現在の試験の在り方について振り返りをしてみたという意味もございます。

【黒澤】 専門医制度では、蒔田先生がいらっしゃるでしょうか。帰られたんですね。

【福嶋】 副委員長の櫻井先生が。

【櫻井】 何を答えればいいでしょうか。

【黒澤】 幾つかの提言を頂きましたけれども、例えば試験前のカリキュラムでは、もう少し大体今は、おおよそ45人中42人はまずは今のカリキュラムというか、到達目標でいいでしょうということですけれども、中にはゲノムを本格的に卒前教育じゃないですけれども取得前教育としてというですね。

【櫻井】 まずはちょっと情報提供をしておきたいと思いますけれども、専門医というのは、最先端のことができるというわけではなくて、遺伝医療としての基本的な部分がきちんとできるというところが到達目標になります。そこから先の、本当にがんゲノムのエキスパートというのは、それは専門医として求められる資質ではないということをまずは一点、皆さんと共有しておきたいと思います。

それから今ホームページをご覧いただいても、専門医の各論としての到達目標というのがずっとあるんですけれども、あれは2006年に策定されたもので、明らかにそれは古くなっています。専門医になるための方のそれを目指す方のテキストというのを今ちょうど編集会議が始まって、これから順次、順次というのは、総論、あるいはがん、小児科と、みんなちょっと進捗（しんちょく）の具合が違います。同時に1冊というのは出すのは難しいので、分冊の形で順次出版していこうということで、そういうプランで動き出しました。そうしますと、そこの中で執筆していくと、いろいろなキーワードが出てくると、おのずからそれが自動的に到達目標として出来上がっていくと思いますので、今の到達目標は早晩変わってくるというふうに思います。

そうした中で、ここにあるようなどういう方を専門医として求めるかというのが

見えてくると思いますし、じゃあそういった方をどうやって評価するのかというのは出てくるんですけれども、現実問題、実際に今回は私も岩﨑先生のワークショップのところに同席させていただいたんですけれども、その中で評価者を経験されているのは岩﨑先生と私しかいなかったんですけれども、評価の部分も標準化というのがすごく必要だなというのは、私も常々感じていることだったので、この機会にいろいろとちょっと一緒に考えさせていただいたという次第です。

【黒澤】 認定遺伝カウンセラー制度に関しては、いかがでしょうか、どなたに伺えばよろしいでしょう。ご意見は。

【福嶋】 次期委員長の三宅先生に。

【三宅】 すみませんが、川目先生がいないので、次期委員長の三宅でございます。今やはり臨床遺伝専門医の目標というのと、併せて考えていかなくてはいけないかと考えております。ですので、まずは臨床遺伝専門医の目標総論ができたところで、それを遺伝カウンセラーに当てはめるということを考えております。また、求められているもの、そもそも遺伝カウンセラーというのは何だろうかということが問われている部分もあり、いわゆるゲノム医療に変わってきておりますので、そのようななことを含めて、検討していこうと思っております。今のところは、この程度で勘弁してください、以上です。

【黒澤】 よろしいでしょうか。岩崎先生、どうもありがとうございました。それでは次のワークショップに入ります。出生前診断に関する各施設での課題・展望、浜之上先生にお願いいたします。

【浜之上】 よろしくお願いします。横浜市大の浜之上です。このワークショップは京都大学の山田先生に全面的にサポートしていただいて行いました。皆さん、ありがとうございました。まずは事前に維持機関施設にアンケートを行っておりましたので、そちらについてご報告を申し上げます。回収率は53.4％でした。たくさんの施設の先生にお答えいただきました。ありがとうございました。遺伝を専門とされている方がほとんどで、あとは産科医が半分強、小児科医が25％ぐらいで、遺伝カウンセラーの方もいらっしゃるということです。

参加の規模ですとか、そこに専門医がどのぐらいいるのかということもお伺いしていますけれども、やはり総合周産期の先生が多くて、地域周産期の先生と合わせるとかなり多くて、分娩（ぶんべん）を扱わない施設という施設も3施設がございました。

専門医やカウンセラーの配属については、総合周産期の施設ですと遺伝の専門医が4名程度、カウンセラーは1名、専任の人はいない施設もあるということですが、地域周産期になりますと、遺伝専門医はかなり充足していて専任の方もいらっしゃる。遺伝カウンセラーも、平均すると各施設に1名以上が配属されているという状況でありました。

こういった出生前の対応について、実際に出生前検査に関わっていらっしゃる施設で、ご回答を頂いていますけれども、事前に出生前検査でどういうことを知りたい、どこまで知りたいですかというアンケートを行っているかという内容について

は、実際には実施していない施設のほうが多いという現状でした。

じゃあこういった出生前検査に関して、どういうカップル、妊婦さんに声掛けをしていくのかという問いについては、特にこちらからは声掛けしませんという意見と、個別に必要な方に声掛けしていますという意見で割れていたんですけれども、一方である年齢以上の方は全例とか、年齢に区切らず全例というふうにおっしゃる先生もいらっしゃいました。

検査に関する相談があったときの対応ですけれども、その場で説明なさる先生と、あとはちょっと遺伝カウンセリングも含めて別の枠で相談する、もしくは他施設で紹介するというお答えと割れるような形で、その場での対応はちょっと難しいのかなということが見えています。

最終的に、必要に応じて中期中絶を行いますかというご質問に対しては、行いませんという施設よりは、対応される施設が多いんですが、場合によっては行いますという対応が一番多いのかなという印象でした。実際に、どんな検査を提供されていますかというご質問なんですが、58 施設がマックスなんですけれども、一番多く対応されているのは羊水検査。あとは NIPT も過半数の施設が対応はされています。その他の検査もさまざまですけれども、超音波を用いた評価について、コンバインド検査とかは行っている施設はやや少ないという印象です。

その検査に対して、検査前にどのぐらい情報提供に時間を使っていますかという質問をしています。青いのが 30 分以上と十分な遺伝カウンセリングを行っていると考えられる部分ですけれども、NIPT ではかなり時間をかけてお話をしている現状がありますが、他の検査については多くて半数ぐらいが事前の説明をされていて、超音波の検査や血清マーカー検査に関しては、特に検査前の情報提供はなしでやっていますという施設も、それなりに存在しました。

出生前遺伝学的検査で必要なことは何でしょうかというのをチェックしていただきながら、それに対して一応優先順位を付けていただいて、一番多い回答に対して 100 としてスコア化もしているんですけれども、やっぱり一番多い回答は、個別の遺伝カウンセリングということで、85％の方が必要だというふうに答えていらっしゃいます。ですが、それと偶然に、集団での情報提供というのもチェックを付ける方がそれなりにはいらっしゃって、そちらだけでいいという施設の方はすごく少なかったんですけれども、個別のカウンセリングと集団での情報提供を組み合わせていくということも、考えなくてはいけないのかなというふうにも思います。

あとは、ご夫婦で来談されることについては、1 回は来てほしいと考えられる施設が 6 割を超えていますが、特に必要ないとおっしゃる声もそれなりにある。あとは 2 度以上来てくださいということを必要だとおっしゃる先生は、少なかったということになります。あとはどんな職種が対応すべきかということですが、やはり臨床遺伝専門医が所属している場での認定遺伝カウンセラーが対応するのがいいのではないかという意見が、多かったですね。

一方で、産科の医師が対応していくことが必要だという意見もかなりあったということです。あとは、検査の後の実施状況の報告というのもしたほうがいいんじゃ

ないかとか、認定施設が必要だとかいう意見はそれなりにあって、一方で受検者への条件、これは内容を問わないので、出生前検査全般ということでいうと、そういう条件は必要ないのではないかという意見が多かったと。あとは、結果は郵送に対応することが必要かということもお伺いしましたが、それが必要だという先生は1人もいらっしゃいませんでした。

出生前検査の遺伝カウンセリングで求められることはということで、これは遺伝カウンセリングの場で一般的に必要とされる内容を羅列していたので、多くの先生がチェックを付けていらっしゃって、検査に関する内容からサポート、幅広く対応すべきであるということは確認されています。

あとは検査の対象疾患について、出生前検査の対応疾患として期待されるものはということで、ちょっと表現が悪かった部分もあるかもしれないんですけれども、7つの項目についてチェックを付けていただいたところ、現行で広く対象とされているトリソミーについては、8割以上の方が行う対象となるだろうと。でも一方でやはり2割程度の方は、対象とは思わないと。その他のところに対象外ですよねという意見はそれなりにあって、それは実際に対応される可能性の高い産科医というよりは、それ以外の先生からのご意見が多かったということになります。

それに引き続いて単一遺伝性疾患、これは内容にもよると思うんですけれども、状況によっては対象として考えるべきであるという声が大きかったと。あとは代表的な染色体疾患、あと微細欠失などは、少しずつ対象とすべきか議論が分かれるようになっていて、どちらかというと対象として期待していないという声のほうが多くなってきています。

一方で性別や性染色体疾患については、単一遺伝性疾患に関わる部分もあると思うのですが、一定数の期待する声がある一方で、必要ないという声もかなりありました。父子鑑定については期待するという声は一つもありませんでした。それ以外の意見としては、家系内に生じた遺伝性疾患ですとか、全事例異常が見られたケースの再発の可能性がある場合とか、あとは明らかに重篤と思われる疾患については、きちんと対象にしていくべきだという意見が見られています。

あとはNIPTの業者に求めることとしては、こちらでやはり上位に来るのは、品質管理ですとか、検体の管理とかいうことで、やはり正しくきちんと提供することが大事だという意見が多くて、感度特異度とか、判定保留、偽陽性などは、各社でそんなに差がないというところもあると思うんですけれども、重要度としては少し下がる。あとは検査の対象項目が多いことというのを大事だと思っている方は、少なかったという結果になっています。

今後の在り方についてもちょっと聞いてみたんですけれども、現状でいいと考えている方はとても少なくて、5%もいなかったわけなんですけれども、じゃあどういうことがいいでしょうかというのは、チェックを付ける方も多くはなく、またその他として具体的なご意見をおっしゃる方も少なかったということです。

でもその中でNIPTに関しては、認定条件の変更とかは必要だという声がそれなりにあったのと、あとは法整備も必要だという声が4割程度ですね。あとは一番多

かった声は、この出生前検査の医療連携システムを構築するべきだということで、これは過半数の方がチェックを付けていらっしゃいました。

その上で登録制にして、認定制にするのかとか、それが全出生前検査で求められるのか、もしくは登録などは要らないけれども、申告して全数把握などをしていくのがいいのかという意見も、それなりの数がありました。無認可施設についてということでの質問では、相談されたことがないという方も結構いらっしゃって、話には聞くけれども実際に対応されている方は4分の1程度でしたが、やっぱり規制していくべきだとかいう考え方の方が多かったということです。一方で指針の変更があれば、このままでもいいかなという意見もありました。自由記載については、誰が対応していくのかとか、無認可施設のこととか、さまざまに頂きましたが、ここでは時間の関係で割愛させていただきます。

このような結果も踏まえて、ワークショップを行いました。参加者は36名でした。前半にこのアンケート結果について、皆さんで供覧させていただいた上で、班ごとに分かれて、ディスカッションしていただきました。各施設で困っていること、アンケート結果で気になった内容、あとは今後の体制の在り方についてというこの3つのテーマに絞って話し合っていただいて、その後に抽出されたテーマについて相互に討論するという流れにしました。抽出されるテーマを、このようにホワイトボードにポストイットで貼っていくという感じで、3つのテーマについて頂いて、これを基に総合ディスカッションをしました。

ちょっと私の力不足で、不徳のいたすところですが、ちょっととっちらかったままで、せっかく貴重な意見を頂いたんですけれども、十分にまとまった形にはなっていないんですけれども、たくさんのご意見を頂きましたので、時間が許す限りお話をしていこうと思います。

まずは施設間連携が、不備があるということについて意見があって、遺伝専門医が全てには対応できなくて、産科で相談されたときに、窓口が見つからないとかネットワークがないとか、あとは相談内容によって初回施設を吟味したいんだけれども、それに迷うという意見がありました。

これは出生前検査の1次対応が可能な産科医の認定制度みたいなものを、日本産科婦人科遺伝診療学会でも計画されていることを皆さんで共有して、じゃあそういう体制の上で、1次対応や2次施設へのスムーズな連携とか、あとは2次施設では産科以外の診療科、例えば遺伝診療部門とか、小児科との連携、院内での縦と横の連携、院内外での連携が必要だということを確認しました。

あとは、不正確なウェブ情報を得て来院する妊婦が多いという議論については、この辺は行政で何とか整備できないかという意見が出たんですけれども、やっぱり妊娠した後では混乱するし、妊娠前に何とかしたいということで、入籍時がいいのかとか、実際にはやっぱり高等教育の場などで、話していくことが必要なのではという意見が出ています。

あとは、そのファーストタッチの先生の意見は大きいので、適切でない情報対応があったときに苦慮するということで、ファーストタッチについてはかなりご意見

が出ています。こういう場に、助産師なんかが一定の役割を持つんじゃないかという意見があったり、あとはこの出生前検査に関して、対応される産科医師などが、ある程度のスタンスや先入観があるので、罪悪感を持たせてしまうということも問題なのではないかというふうには、議論になりました。

受けることに罪悪感を感じて、こっそりと受けるとか、主治医がすごくネガティブなので相談の入り口にも立てないといった場面があり得るということで、これが情報提供の在り方につながるんですけれども、この妊産婦のガイドラインに以前、積極的に伝える必要はないという文言が長いことあって、改訂されても、やはり尋ねられたら十分な情報提供をという内容にとどまっていると。

こういうガイドラインが、やっぱり問題なんではないかということになりまして、こういうのを見直していくことを考えなくてはいけないということで、妊産婦のガイドラインの作成委員とか評価委員の方へ働き掛けていくという必要性を感じました。　あとは、認定遺伝カウンセラーの役割とか質の向上とか、もちろんそれに伴って待遇はどうしていくのかとか、人材育成とか、最終的には国家資格化が望ましいということもみんなで議論になりました。あとは出生前診断の対象疾患についてですけれども、ここは昔から議論の大きいところだとは思うんですけれども、妊婦がどこまで知りたいのか。ダウン症に対しては、知名度は高いんですけれども、例えば自閉症なんかも相談は多いとか、あとは一方で前児異常とか重篤な遺伝性疾患については、きちんと対象として考えていくことは必要なんじゃないかという意見もありました。

ここで、胎児条項についてということも話が挙がって、何を対象とするかというときには、出口となる人工妊娠中絶への胎児条項があれば、ちょっと整理しやすいんじゃないかというような意見も挙がったりしたんですけれども、一方で、こういう胎児条項で決めるというのは問題があるし、疾患そのもので判断するのではなくて、愛着を失うとか、個々の社会的な背景で判断されているものだということで、胎児条項で解決する問題ではないんじゃないかというご意見もありました。

あとは前児に異常があった場合に、出生前検査に関する正しい情報提供がなされていないことがあるという、ここの部分については、例えば微細欠失とか単一遺伝性疾患の出生前診断に対応できる施設というのは限られているわけですけれども、妊娠した後に駆け込まれても困りますということで、これは多々困っていらっしゃる先生がいらっしゃると思います。

前児で診断をされた際に、保因者診断をどうするのかとか、出生前診断をするというのはどういうことなのかということも、きちんとその場で対応するべきだということが議論されました。あとはその当事者の例えば妊婦さん、前児異常のお母さん、お父さんの教育ということも必要だというふうに考えられました。

あとはこのNIPTゲノム認可施設についてということで、無認可施設というのはアクセスがしやすいということもあって増加しているわけですけれども、これはコンソーシアムのほうでもいろいろと規制を試みたけれども、どれも無効であったということで、法規制でもされない限りは、対処ができないんではないかという意見

でした。

でも認可施設を増やすとか、コストを下げるとか、そういったことで営利目的の無認可の施設は、ある程度は減っていくのかもしれないという意見もありました。それと同時に、NIPT の申請に関して、きちんとやりたくて申請を出しているのに、なかなか通らないとか、書類があまりにも複雑で、また詳細で言葉尻での指摘が多くて、とても難航しているということをお話しされていて、その中での承認に至っている施設からのアドバイスなども頂いたんですけれども、認定する側の学会などの求めていることがよく分からないと。無認可に何もできないのに門戸を広げることも、なかなかできないということで、意見が出ていました。

あとはこの出生前検査としての胎児超音波についてですけれども、先ほどのアンケートでは、NT とかの評価の際に、あまり事前の説明をされていない例がかなりあったという状況ではあったんですけれども、この NT の評価とか出生前の超音波は、出生前検査に当たるので、事前説明は必要だということは皆さんで共有しました。

一般診療の中で、NT 肥厚などを指摘されるときに問題が多いということを感じていらっしゃる先生もいらっしゃって、やっぱり超音波の質の担保とか、何の目的で行うのかということを、事前に妊婦さんなどに確認していくということが望まれるという意見が出ました。

あとは最後に、出生前遺伝学的検査の登録についてということで、現状では検査会社を通じた推定でしかなくて、日本の出生前検査の現状を把握できていないんですが、やはり全数把握することが大事であると。これは施設の透明性を確保することにもなりますし、あとは、その後の転帰も含めて公開していくことが大事だというふうに意見が出ました。

一方で、生殖補助医療などの場合には、登録報告ということが成功しているわけなんですけれども、それは助成金との関係でうまくいっているということもあって、出生前検査ではちょっと現実には難しいのかなという意見もありました。この登録認定制については、数年前にも本団体のほうから妊産婦に提言されていることなんで、実際に検討はされているようなんですけれども、電源が落ちちゃったみたいで申し訳ないです。もう終わりますので、あらためて提言していきたいと思っています。

ということで、ちょっと最後に提言のスライドがあったんですけれども、一つは、妊産婦に向けてガイドラインのブラッシュアップの際に、そういった知識のある方たちに働き掛けていきたいということとか、あとは１次対応される産科医の教育ということを考えていきたい。それから最後に登録システムとか連携システムについては、あらためて提言していきたいということで終わりました。

【黒澤】 じゃあフロアのほうからご質問を、ちょっと時間が押していますので１人程度なんですけれども、ございますでしょうか。じゃあ、古庄先生。

【古庄】 信州大学の古庄です。本当に現場の葛藤が伝わる充実した議論というふうに伺いました。ただやはり、例えばガイドライン上の姿勢の問題であるとか、あるいは胎児条項の問題であるとか、対象疾患の問題に関しては、かなりセンシティブな問題なので、ワークショップ以外の多くの産科ではない先生たちの合意も得ながら、慎

重に進めたほうがいいのではというような感想も持ちましたが、大変勉強になりました。ありがとうございます。

【黒澤】 よろしいでしょうかね。じゃあ、どうもありがとうございました。それでは最後です。ちょっと時間が押していまして申し訳ありません。継続性のある遺伝子医療構築に向けた人材育成。三宅先生、よろしくお願いします。

【三宅】 ではよろしくお願いいたします。ワークショップ6ですが、「継続性のある遺伝子医療構築に向けた人材育成」と題したのですけれども、実際の話し合いは、「継続性のある遺伝子医療体制の構築」の内容についての話し合いになりました。まずは最初にアンケート結果のお話をさせていただきます。維持機関会員の皆さま、ご協力ありがとうございました。

ちょっと時間も押しているということで端折っていきます。また、報告書のほうで詳しく記載させていただきたいと思っております。まずはどういった形態で人が在籍しているかということを見ると、医師の数としては3人とか5、6～7人ぐらいが関わっているけれど、専任は0というのが一番多いということ。それから臨床遺伝専門医についても、臨床遺伝専門医（の在籍）もやっぱり3～4人ということが多くて、実際には兼任の方のほうが多いというのが現実です。

また、認定遺伝カウンセラーはどうかというと、認定遺伝カウンセラーがまだ雇用できていないところも数多くあります。また雇用しているところでも、専任であるところは1人のところが多いですね。またそれ以外にも、看護師や保健師とかの関与はどうかということで、看護師さんや保健師さんは関与しない施設も多くございました。また専任でいるというところは、もう本当にごく少数ということが分かりました。

また、さらに、昨年度から認定が始まった遺伝専門看護師の人数について見てみますと、当然人数が10人程度しかいないので、数がいないのは当たり前なんですけれども、実数を見ると雇用されている数は多いということも判明いたしました。また、職員数全体を見て、事務職員を雇用してるところも見られました。けれども、事務職員が雇われていないところは多いですね。また専任の事務職員ということはなくて、兼任で手伝ってくれている人たちが多いということが分かりました。

また実際に、では、どういう業務をしているのか？ということも確認しました。業務を見ますと、スライドのグラフでオレンジ色が一番多い人、黄色が2番目に多い人という形式で呈示していますけれども、予約に関しては認定遺伝カウンセラーが一番多くやっていて、資料の作成は1番が臨床遺伝専門医、2番が認定遺伝カウンセラー、それから、遺伝カウンセリングの主担当、これは単独でも遺伝カウンセリングを担当できる立場、副担当というのは単独で遺伝カウンセリングは担当しないけれども、遺伝カウンセリングのセッションに参加する職種として定義したのですが、主担当をしているのは、臨床遺伝専門医が、70施設の回答中68で、残りの2は無回答です。なお、これは複数回答です。認定遺伝カウンセラーも20施設では、主担当としてさせていただいていました。副担当で一番多いのは、遺伝カウンセラーであり、この次に来ているのが、臨床遺伝専門医以外の医師が入っています。

また遺伝カウンセリング記録の作成は、医師が行っている。これはカルテという意味で捉えるのか、それとも単なる遺伝カウンセリング記録なのかによって、ちょっと考え方は変わると思います。また遺伝カウンセリング台帳の記入登録とかは、認定遺伝カウンセラーが多く、院内連携や院外連携は医師が中心、部内のミーティングに関しては医師、遺伝カウンセラーが半々、遺伝カウンセリングのスーパービジョンは医師がやっていることが多いのですが、認定遺伝カウンセラーも 15 施設ぐらいで行っています。

また、臨床遺伝学に関する行為は、やはり医師の責任でやっているということで、臨床遺伝専門医が遺伝子医療部門においては、やはりかなり孤軍奮闘的に働いていることが多いということが分かりました。実際にスタッフの充足について聞いてみますと、スタッフが充足していないと答えている施設が、回答 69 施設中 59 施設。また職員の増員を考えていますかになると、はいと答えている人は多いんですけれども、10 施設ぐらいは、増員がちょっと考えられない状況であるということです。

さらに増員についていろいろと聞いてみました。どのような職種が必要かということで見ると、やはり臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラー、それから事務職員、これが三大巨頭になりました。専任だとこれが 3 つですね。また専任、非専任を問わずだと、臨床遺伝専門医また臨床遺伝専門医以外の医師ということで、こういった人たちが求められているということになります。とにかく人手が足りない。

また、どういったことに困ったことがありますかというと、予約の調整ができない、それから業務を全て医師が行っているとか、あとは、専門領域以外のところのカバーが難しいとか、休暇が取りづらい、遺伝カウンセリング日の設定ができないとか、この辺りが一番大きい問題だと思います。特にクライエント来院時にすぐに対応できない。これは特に出生前診断みたいな時間が限られているところなんかでは、もう結構大きい問題になってくると思います。

今後はコンパニオン診断で遺伝カウンセリングということになってくると、その治療を急いでやりたいのに、遺伝カウンセリングの予約が 2 週間後になるというのは、これは患者さんに対してとても不利益になるはずなので、とても対応出来ず、増員が必要ということになります。その他にも、いろいろと問題点はあるということです。これはまたあとでちょっと整理してから、よく読んでいただければと思います。

あとは、募集に当たって困るのは何かというと、適任者不足、遺伝カウンセラーの採用が難しいとか、遺伝カウンセラーを募集しても来ないとか、私は養成施設の人間なので本当に耳が痛くて、なるべく（院生を）多く取るようにしているんですが、どうしてもやっぱり全体として、遺伝カウンセラーの養成が少ないと指摘されています。

また常勤の雇用が難しい、人件費の確保も難しい、地方には来てくれない、あとは、国家資格でないために給与体系の規定がないので、病院の事務方も困っている、とか。要は給与体系がはっきりとしていないところには、誰も行こうとしないわけですね。こういったことも困っていることだということが分かりました。

また診療として採算が取れない以上、増員は不可能です。要は、遺伝カウンセリングはもうからないところなので、これではとても人は雇わせてくれないというのが現状だということです。また研修体制についても聞いてみましたが、これの詳細は割愛させていただきます。学生実習も受け入れていますし、いろいろとやっているということがありました。自由記載もいろいろと書いてありますけれども、とにかく遺伝カウンセラーを雇うのとか、人材不足を改善するような育成体制が欲しいというのが、もう大きくありました。

また体制としては、今回は別の先生方のところでやっていたのでやっていませんけれども、遺伝学的検査の実習をしていることの評価ということも、重要なポイントではないかと思いました。

今回のワークショップは、今回井本先生がご紹介いただいたようにワールドカフェで行いました。取り扱った話題なんですけれども、テーマ１番目は、「今遺伝子医療部門において困っていること」を話し合ってもらいました。それで次に、「私たちはこうして遺伝子医療部門のプレゼンスを上げている」ということで話をしてもらいました。テーマ３は、最後に「持続可能な遺伝子医療部門構築に向けての提言」についての検討し、（提言を）作りました。

すなわち、まずは課題の顕在化をもう一回やり直し、アンケートは紹介した後ですけれども、こういった課題を顕在化させて、現在の実践を話してもらって、さらにそこから課題解決のための提言作成を行いました。

それを６グループに分けて、６グループにそれぞれ話をしてもらいました。模造紙に自分たちの話したことをざっと書いていって、さっきのワールドカフェですよね、話したところが次の人のところに行って、また戻ってきて作ってくるということで、（スライドに示した模造紙を指し）これは、元のロウデータ、ゲノムデータと同じで読んでも分からないと思いますので、飛ばしていきますが、こんな感じで、皆さんがいろいろとこういった自分たちのその場で考えたことを基に、話し合いをしてもらいまして、最後にまとめていきました。

報告書は極めて簡単なものになりますので、ご承知おきください。それでホワイトボードにまとめます、１グループずつ発表してもらったんですけれども、一つは、とにかく財政基盤が安定しないことには人も雇えないし、それから持続可能でもないということです。ということは、今のところ遺伝カウンセリング加算というのは、検査について、いわゆる判断料のほうにくっついているのですけれども、検査以外のいわゆる遺伝カウンセリング加算というのが必要だし、さらにその条件として臨床遺伝専門医だけではなくて、認定遺伝カウンセラーという条件が付いてくれるように、さらにこれを健康保険のほうにも言っていかなければいけないのではないかと考えました。

実際にはこれを誰に言ってもらうかというと、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の保険委員会の先生方が、多分この中にいらっしゃると思いますので、ぜひともこの辺を提言していただければと思っております。

そして次は、部門の安定のために、病院機能評価の項目に入れてもらうのはどう

だろうか、ということです。さらにもう一つは、ゲノムのいわゆる情報管理とか情報を扱う部門として、新たな付加価値があるといいのではないかということですね。

それからあともう一つは、施設内での体制維持をするためには他職種を巻き込む。要は、多くの人が絡むことによって、1人の人間がいなくなっても、継続可能になる。誰かがいなくなったら終わってしまうという遺伝子診療部門では駄目だということなので、とにかく多くの人を巻き込んでいかなければいけない。

それからあとは地域で考えた場合には、どうしても遺伝カウンセラーの数が少ないと雇えないということもあるので、遺伝カウンセラーを1つの施設に雇って、そこから近隣の施設に雇われていくデリバリーシステムとか、あとは地域の複数の施設で1人の遺伝カウンセラーを雇うシェアシステムみたいなものを提言したいと思っております。それからあとは、院内外でのコミュニケーションの促進ですね。そういったことを考えてはどうかということで話し合いをしまして、これで最後の提言ということになります。

遺伝/ゲノム医療において、情報部門として新たな役割が今遺伝子医療部門には求められています。具体的にはどういうものかというと、ゲノム情報、カルテ、個人情報の管理、またそれからそれに伴う倫理的な判断ですね。こんなものも求められています。遺伝医療とか、遺伝学的検査に関しては、もうかねてから行われているので、それはもうあるものとして、それにプラスアルファとして、こういった新しい役目が求められているということです。

けれどもその一方で財政基盤が脆弱（ぜいじゃく）だということがあるので、こんなに重要な部門が、財政基盤が脆弱なのはどうしたらいいかということで、まず一つめに、自分たち自身として変えなければいけないことは、遺伝ゲノム医療に関する情報部門としての新たな付加価値を扱う部門として、部門のやり方ですね、院内とかにどうアピールするかはありますけれども、ゲノム情報を扱っているんだということをきちんとアピールして、そういった管理についての管理を行ったり、倫理的な判断とかを行う部門としての活動を加えていったらどうか。

それからまた、病院機能評価の項目に臨床遺伝専門職を加えることを希望していくと。これは例えば、一つは医療安全ですね、それからあとは倫理的課題に対応する部門として、こういった役割があるので、病院機能評価の中に何とか入れてもらえるように希望していくということです。それからもう一つは検査だけではなくて、診療全体に遺伝カウンセリング加算を広げることを希望していくということになります。

これで財政基盤や院内のプレゼンスが上がるということ、それからもう一つは認定遺伝カウンセラーが少ないという問題への対応ですけれども、ただ認定遺伝カウンセラーが少ないと言うのは簡単なんですけれども、やはり施設内でこれまで参加していなかった職種を複数巻き込んでいくことによって、なるべくそういった不足を補っていく。それから地域における認定遺伝カウンセラーのデリバリー、シェアシステムを構築する。さっきも言ったようにシェアするパターンや、ハブアンドスポークモデルでデリバリーするというシステムですね。こういったものが考えられ

る。あともう一つは、岩手医科大学などでやっています遠隔遺伝カウンセリングなんかも、一つのモデルかもしれません。

最後に、より多くの認定遺伝カウンセラー養成のために、例えば在籍していない施設から、認定遺伝カウンセラー養成課程へ休職のような形で通ってもらう。これは一般の施設という意味じゃなくて、この全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関ということでの提案でありますけれども、そういったところに2年間の休職ということにはなるけれども、そういったことで養成課程から戻っていってもらうという。ただ、途中で戻りたくないとか言われると、すごく困るんですけれども。それは置いておきまして、こういったようなことも考えてもらうといいんじゃないかなと思います。

基本的なポリシーとしては、とにかく院内外でのコミュニケーション促進を意識して活動して、今までのことを提言したいということです。ワークショップ6の報告は、以上になります。

【黒澤】 三宅先生、どうもありがとうございました。フロアのほうからご質問のほうをお受けいたします。いかがでしょうか。よろしいですかね。病院機能評価に挙げたりというのは、ルートとしてはどういうルートがあるんでしょうか。

【三宅】 ちょっとまだ具体的には想定していなんですけれども、多分数年前にも同じような議論があったと高田先生からもお伺いしております。何とかちょっと方法論的には考えていかなければいけないかなと思っております。

【黒澤】 他にはございますでしょうか。

【井本】 愛知県がんセンターの井本ですけれども、病院内でのいろんなものに対応していくことで、財政基盤を安定させるということがあったんですけれども、臨床遺伝専門医にしても遺伝カウンセラーにしても、今やれているというのがあるのかもしれないんですけれども、でも倫理の専門家でもないし、それから情報を絶対に扱えるかといわれると、どちらも到達目標にないと僕は思うんですけれども、そこまでやり始めると、今度は遺伝カウンセリングができないという、忙しくてできないというお話になりかねなくて、その辺りは……。

【三宅】 要は、臨床遺伝専門医が全部を抱え込み過ぎているというのが最大の問題点ですけれども、確かに人もいないので…ただ逆に兼務はいっぱいいるわけですよね。だから兼務で何とかそういった人たち、例えば病院の中のソーシャルワーカーさんでもいいですし、とにかく何でも、ただ倫理の専門家を雇っているのは大学病院とかになりますので、大学病院だったら、倫理をやっている先生方とも協調していくとか、そういったようなやり方が一番いいのかなと。

ですからいわゆる個人の病院になってくると、ちょっと難しいところもあります。けれども、まずはやっぱり大学病院からじゃないかとは思います。ただ、とにかく新たな付加価値を付けるということですね。売りをもうちょっと増やしていくことによって、とにかくプレゼンスを上げていかなくては、このままでは生き残れないので、ただ単に遺伝学的検査を出して、遺伝カウンセリングをやってという、今までどおりのことではなくて、また新しいものをつくっていく、不易流行という言葉

を言ってもらいましたけれども、そういったところだと思います。

【黒澤】 どうぞ。

【服部】 名古屋医療センターの服部と申しますけれども、検査だけではなく、診療にも遺伝カウンセリング加算をというのは、非常にいいアイデアだと思うんですけれども、具体的には、例えばどんなふうにしたらそれが実現するのか、ちょっと。

【三宅】 それは、やはり難しいのですが、検査をしないと遺伝カウンセリング加算は取れないですよね。検査をして（病的バリアントの）結果が出ないと加算が取れないですけれども、例えば、遺伝学的検査をしたいといって話がきて、遺伝カウンセリングをして、やはり検査をやめましたというと、遺伝カウンセリング加算が取れません。なので、そういったときでも遺伝カウンセリングが取れる、というところから、まずは始めていくということではないかと思っています。

あとは、これは今回出てきたものではないので、私のあくまでも個人的な意見ですけれども、遺伝性疾患の診断確定に伴い、臨床遺伝専門医もしくは認定遺伝カウンセラーが何らかの対応したときには、何点加算するとかやってくれれば一番本当はいいのかもしれません。

【黒澤】 他には。

【山内】 川崎医大付属病院の山内でございます。今の加算の案は中山先生（日本大学）からアイデアを頂戴しましたので、ちょっとお話をしていただければと思うんですが、新しいスタンスでの加算の考え方だったと思います。

【中山】 私が言った意味は、医療安全とか感染防止対策というのは、病院の中で年がら年中講習会をやって、非常にプレゼンスが高いんですよね。で、年に２回とか参加が義務付けられているということです。専従専任の看護師、薬剤師さんがその部屋にいたりしますよね、そういったことを構想に入れた。

【三宅】 病院としての加算ですね、ありがとうございます。ちょっとワークショップで、そのような全部の細かいところまでコーディネーターが目を通せるものではなかったので。ありがとうございます。

【櫻井】 札幌医大の櫻井です。今少し話がずれていっちゃうかもしれないんですけれども、がんゲノム医療で保険医療、それから遺伝カウンセリングも含めてというのは、がんの関連学会がすごく早く動いていて、実際に癌学会、癌治療学会、臨床腫瘍学会ががんゲノム医療、保険ワーキンググループというのをつくって、そこで保険償還の問題、それから診療報酬の上での遺伝子検査の償還価格の再検討、あとは遺伝カウンセリングに関する算定法の再検討ということまで既にやって、要望書を厚労省に出しているんですね。

そういう遺伝カウンセラーを養成している私たちは、全然その話も知らなかったというような状況で、のんきにしていたわけではないんですけれども、やはりがんの領域のスピード感というのは、私たちが考えている以上に速いので、ちょっともう少しそこに積極的にコミットしていくというのが必要だなと思っています。どうしたらいいでしょうか。

【黒澤】 他にはよろしいでしょうか。

【福嶋】 それでは三宅先生、ありがとうございました。予定された時刻は間もなくですけれども、最後に高田先生のほうから情報提供といいますか、お願いといいますか、お願いいたします。

【高田】 皆さんお疲れさまです。日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構と、これもがんなんですけれども、遺伝性のがんの対応が必要であろうということで、この機構が発足して1年がたちました。ご承知の方も多いと思いますけれども、去年から認定制度等が始まりましたので、ちょっと簡単にご紹介させていただいておきたいと思います。

まずは、この整備の必要性は、アンジェリーナ・ジョリーさんがカミングアウトしてから話題になったんですけれども、今、去年初めて日本人の赤ちゃんの出生数が、100万、90何万人を超えて、がんの新規発生数が100万を超えたということで、逆転現象が起きました。

その10万人が今、9万人が乳がん、それから1万人弱が卵巣がんという、とんでもない数のがんの患者さんが、女性のがんの中で最も多い乳がんという、さらにその中の数%から10%ということで、おおむね1万人弱の方がHBOCで発生しているということで、常染色体優性遺伝性疾患の中でも、非常に頻度の高い疾患であるといわれているのがHBOCです。

これはご承知のようにもう今更ですけれども、遺伝子診断が可能になってきて、抑制効果、いろいろなRRM、RRSOそれからPARP阻害薬等々が出てきて、医療の対象となって、非常に浸透しつつあるところです。それでこれに特化した遺伝医療上の対応を含めた総合診療体制が必要であろうといわれながらも、それが全部そろっている施設が少ないということで、全国津々浦々でどういうふうに体制を整えていくかということで、喫緊の課題として対応が求められていました。

基本的には高度先進医療施設の中で乳がん、乳腺外科、婦人科、遺伝子診療部門、この3つが連携して行うという形が理想的だろうと、当初はいわれていまして、外に乳がん診療連携施設、卵巣がん診療連携施設、そしてこれを他施設総合連携ネットワークで結ぶという形で、それぞれの足りない機能、持っている機能を有効に協力し合うというコンセプトで、この機構の青写真はつくられ始めました。

この制度は、日本医学会の「遺伝子・健康・社会」検討委員会の助言の下に、日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構というのを立ち上げて運営されると、これをJOHBOCと呼びます。本制度は施設認定と教育研修と症例登録のこの3つを主な柱として、それを中心に運営される機構です。こんなイメージですけれども、下に3つ、ちょっと字が見えにくいですけれども施設認定、教育、症例登録という柱で運営されています。

まず認定施設は3つのカテゴリーで、基幹施設、連携施設、それから協力施設というヒエラルキーを設けて、運営することになりました。まずは基幹施設を中心に据えて、これは地政学的な意味じゃなくて、イメージです。連携施設がその周辺で、そして協力施設が協力していくという立て付けで制度を考えました。施設認定はそれぞれの要件を満たす施設が、これはあとでお示ししますけれども、各該当するカ

テゴリーに申請していただいて、施設認定部会で審査を行って合否を判定すると。合格した施設は登録施設ということで、認定施設として認定証を発行するという形になってございます。

認定は有期で、期限ごとに更新審査を受ける。細かいところは飛ばしますけれども、この施設認定に際して、人員は必ず講習会を受講すると。JOHBOC もしくは HBOC コンソーシアム等の運営する、これは教育部会のほうで認める講習会を受講していただく。それから各施設で症例登録を必ず行って、HBOC の症例登録を行っていただくと。基幹施設でその情報を集めて、機構へ報告すると。日本の HBOC の全例、全数登録をきちっと行っていくということが目的です。

イメージ図としては、日本人類遺伝学会、日本乳癌学会、それと日本産科婦人科学会の 3 つが協力してこの JOHBOC を立ち上げまして、先ほどの 3 つの部会で運営していって、下にその施設の認定の形がございます。日本医学会からは、助言とそれから報告を行うという立て付けになっております。

まずは教育部会ですけれども、去年から実際に教育セミナーが始まって、年に 2 回、これは全ての施設が 3 年に 1 回ずつ、担当者は講習を受けなくてはいけないという形になっていまして、去年は 6 月に昭和大学、2 月でしたか、大阪で講習会をやって、それぞれに 145 人、200 人と、今すごい受講者の数が増えています。それ以外にカリキュラムで認めたセミナーなども部分単位を与えるという形で、こういうふうになるべくいろいろなチャンネルをつくるように、部会長は櫻井先生ですけれども、非常に努力をされて、こういう形をつくってくださっています。

登録部会は細かいことを、肝のところだけを話しますと、35 施設が今のところは参画して、そして対象者は、BRCA 遺伝学的検査を受けて登録のインフォームドコンセントを取得した人が 2,747 名、それから血縁者を含めた総登録者が 1 万 1,711 人、BRCA1 の変異保持者が 216 名、2 の変異保持者が 210 名という段階でございます。これは 2017 年度までの登録数です。

機関連携協力施設の要件というのは、ここにざーっと書いてあります。これは JOHBOC のホームページにあります。ポイントは一番上の基幹施設、連携施設のところに臨床遺伝専門医、これはマスト、連携施設のほうは遺伝カウンセラーか臨床遺伝専門医がいると。二重丸が付いているところは常勤という条件になっていますので、基幹施設は臨床遺伝専門医が常勤でいる施設でないと、取れないという形になります。ですので、今日ここにいらっしゃっている先生方の施設は、基幹施設か連携施設を狙える立場にあるというふうになります。

ただいろいろとわれわれは今の実施準備ができているとか、幾つかの要件がございますので、これは細かいところはホームページを見ていただければと思います。施設認定部会では、この第 1 回の施設認定を先日に終えまして、今回は 53 施設の認定をしました。基幹が 19 施設、連携が 10 施設、協力が 24 施設ということで、なかなか狭い門の部分もあります。

基幹施設は関東が 7、これは細かいところは省きますけれども、こんな感じになっていますと。連携施設も東北地方から南のほうにございます。協力施設も、どちら

かというと西高東低の傾向です。トータルで、残念ながら北海道が0で、東北が3、関東が11、中部が12、近畿が15等々という感じになっています。沖縄も今のところはないです。

ここで、基幹施設でポイントになるのは、この一番最初のところで、この2番の独立した臨床遺伝部門が設置されており、HBOCの遺伝カウンセリングが実施する臨床遺伝専門医が常勤しているということになります。他は細かいところがありますけれども、こういったところでないと、だからがんだけをやっている施設とか、そういうところでは駄目で、臨床遺伝専門医と乳腺外科専門医、それから婦人科腫瘍の専門医というのがそろっていないと、ここの施設の要件は満たさないという形になります。

それから連携施設のほうは、やはり臨床遺伝専門医、これは括弧、非常勤も可と書いてあります。または認定遺伝カウンセラー、これも非常勤も可となっていますけれども、いるということですね。で、勤務に関わっているということ。この両施設においては、一番のポイントは乳腺と卵巣と、それから遺伝の3つの所属の専門医が、必ず定期的にカンファレンスを開くと。遺伝診療部だけのカンファレンスでは認めないということで、全ての科が集まった合同カンファレンスを定期的に開くということが、要件になっています。

協力施設は、そこまでうるさくないです。乳腺専門医、または婦人科腫瘍専門医が常勤しているというところの要件になっていて、講習会を受けていただく等々になっていて、大学病院でも協力施設の申請をしているところもございますので、当初はただ乳腺クリニックみたいなところを想定していたんですけれども、必ずしもそうでもないという状況になっています。

2018年は教育セミナーが2回、5月と11月に開催、櫻井先生、合っていますかね。それから他学会のセミナーのカリキュラムコードの認定を随時行ってくださっているので、希望のある機関がございましたら、また櫻井先生のほうにご連絡ください。それから登録事業も、これは国の社団法人ですけれども、ナショナルクリニカルデータベースのほうに、患者データを全部登録する形で管理していくと。

それから施設認定事業は今月の22日から、来週からですけれども、11月24日に第2回の受付が始まって、来年の春の4月に、最終の認定判定の結果を申請者にご報告するという形で、今年度の事業を進めていくということになっています。

その他にガイドラインを作っていくことになったので、ガイドライン部会を新たにつくったということで、ざっくりといろんなお声を頂きます。Lynchはどうなんだとか、MENはどうなんだとかといわれているんですが、まずは一番数の多いここで、きちっとした体制をつくって、その後にそういう必要性があれば、また検討していかなければいけないとは思っていますけれども、現時点ではHBOCについてのこういう体制をつくって、ちょっと北の先生方にできればぜひ申請していただけると、北海道は0、東北が3という状況を何とか改善していきたいと思いますので、どうぞよろしくお願いします。以上です。

【福嶋】 高田先生、ありがとうございました。それではもう予定の時間が過ぎましたので、

これでクロージングということにさせていただきますけれども、全国遺伝子医療部門連絡会議、昨日と本日とで、非常に充実したディスカッションが行われたと思います。今後の予定としては、何とか年度内にはこの報告書を作るということ、そのためにあとは次年度の予定、そのためにはアンケート用紙が配られていると思いますので、これはお持ち帰りになって、ファクスで期日までに送っていただきたいというふうに思います。次年度につきましては、新しく理事が10名、今回の総会で決まりましたので、その方々のご助力を頂いて、さらに充実した会を催していきたいと考えております。

【黒澤】 2日間どうもありがとうございました。ワークショップでも頂いた、遺伝の大きな流れが、がんゲノムに関してもつくられつつある、この流れに流されるのではなくて、流れをつくっていく提言におまとめいただければと思います。横浜での2日間、本当にありがとうございました。

【事務局】 最後に事務局よりですけれども、次回来年は17回の全国遺伝子医療部門連絡会議を長崎大学のほうで開催していただきます。増崎英明先生が大会長となりますので、2019年の11月9、10というふうに聞いております。長崎での開催、多数のご参加をお待ちしております。それでは2日間のご参加、ありがとうございました。お帰りの際にくれぐれもお忘れ物のないようにということと、アンケートをまだ提出されていない先生がおられましたら、ぜひ出口で回収しておりますので、よろしくお願いします。それではどうぞお気を付けてお帰りください、お疲れさまでした。

参加者名簿

維持機関会員施設名簿

第16回全国遺伝子医療部門連絡会議　参加者名簿（2018年10月14日現在、276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	遺伝子診療科	櫻井晃洋、石川亜貴、小野寺豊、松浦恵里
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	（委任状）
秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部	野口篤子
山形大学医学部附属病院	産婦人科	堤誠司
東北大学病院	遺伝科、遺伝子診療部、乳腺・内分泌外科	青木洋子、川目裕、多田寛、津幡真理、新堀哲也、布施昇男
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
福島県立医科大学附属病院	産婦人科	渡邉尚文
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	岩本禎彦
獨協医科大学病院	感染制御・臨床検査医学、産婦人科	小飼貴彦、菱沼昭、宮下進
筑波大学附属病院	遺伝診療部	野口恵美子、有田美和、小名徹
埼玉医科大学病院	難病センター遺伝子診療部（小児科）、総合医療センターブレスケア科（乳腺科）	大竹明、矢形寛
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、市川智彦、稲田千秋、宇津野恵美、曽根原弘樹、西村基、野村文夫
日本大学医学部附属板橋病院	遺伝相談室、臨床検査医学科	中山智祥、梅村啓史
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	—
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	—
東京大学医科学研究所附属病院	ゲノム診療部	—
東京医科歯科大学	遺伝診療科	吉田雅幸、江花有亮、甲畑宏子、高橋沙矢子、高峰恵理子

施設名	部門名	参加者名
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	新井正美、岡崎康司、田村智英子、恒松由記子、難波由喜子、平野景子、
慶應義塾大学	臨床遺伝学センター	—
東京医科大学病院	遺伝子診療センター	—
東京女子医科大学	遺伝子医療センター	齋藤加代子、伊藤万由里、 宇佐美明美、浦野真理、久保祐二、 近藤恵里、金子実基子、佐々木元子、 佐藤裕子、山内あけみ、山本俊至、 松尾真理
東京慈恵会医科大学	遺伝診療部	小林博司、秋山政晴、小林正久、 佐村修、野木裕子、花岡一成、 原田佳奈、政木隆博
昭和大学	産婦人科・乳腺科	白土なほ子、市塚清健、 犬塚真由子、土肥聡、山下有加
杏林大学医学部付属病院	保健学部・臨床検査技術学科、 臨床検査部	大西宏明、滝智彦
東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療室	片桐由起子、阿部歩美、玉置優子、 若井未央
横浜市立大学附属病院	遺伝子診療科、産婦人科	浜之上はるか、尾堀佐知子、 栗城紘子、須郷慶信、宮武聡子
聖マリアンナ医科大学病院	小児科、遺伝診療部	右田王介、沼田早苗
北里大学病院	遺伝診療部	高田史男、荒木尚美、川口莉佳、 小峯真理子、白井直宏、堀あすか、 望月純子、吉村嘉広、藁谷美奈
東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科	大貫優子、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	—
信州大学医学部附属病院	遺伝医学教室、遺伝子医療研究センター	古庄知己、伊井美奈代、石川真澄、 黄瀬恵美子、小島朋美、佐久彰子、 佐々木亜希子、鈴木みづほ、 髙野亨子、中村勝哉、藤田直久、 涌井敬子、
新潟大学医歯学総合病院	遺伝医療支援センター	中田光、竹内志穂、田澤立之
富山大学附属病院	遺伝子診療部	仁井見英樹
金沢大学附属病院	小児科、遺伝診療部	渡邉淳、黒田文人
金沢医科大学病院	ゲノム医療センター	新井田要
福井大学医学部附属病院	小児科、脳神経内科／ 遺伝診療部	畑郁江、井川正道

施設名	部門名	参加者名
浜松医科大学医学部附属病院	医科学講座、遺伝子診療部、臨床腫瘍学	才津浩智、福江美咲、山田康秀
岐阜大学医学部附属病院	遺伝子診療部、臨床倫理室	深尾敏幸、塚田敬義、仲間美奈
名古屋大学医学部附属病院	医学系研究科精神医学、ゲノム医療センター遺伝カウンセリング部門	森川真紀、久島周、畠山未来
名古屋市立大学病院	産科婦人科	鈴森伸宏、武田恵梨
藤田保健衛生大学病院	遺伝カウンセリング分野	池田真理子、稲垣秀人、大江瑞恵、大貫雄司、河合美紀、河村理恵、岸野洋祐、倉橋浩樹、古俣知里、中山要、森山育美
愛知医科大学病院	耳鼻咽喉科	—
三重大学医学部附属病院	中央検査部、医学・看護学教育センター	中谷中、望木郁代
滋賀医科大学医学部附属病院	臨床検査医学講座	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	医療倫理学・遺伝医療学分野、遺伝子診療部	小杉眞司、稲葉慧、川崎秀徳、小池佳菜子、洪本加奈、近藤知大、佐藤優、十川麗美、鳥嶋雅子、永田美保、西垣正和、幅野愛理、本田明夏、松川愛未、村上裕美、山田重人、山田崇弘、横田恵梨、和田敬仁
京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部／眼科／小児科／婦人科	勝元さえこ、上田真由美、熊谷広治、千代延友裕、福田令
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、佐藤友紀、髙橋正紀、山田瞳、米井歩
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、田村和朗
和歌山県立医科大学附属病院	遺伝診療部	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、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	—
兵庫医科大学病院	遺伝子医療部	澤井英明、岡田千穂、金城ちなつ
岡山大学病院	臨床遺伝子医療学、呼吸器・乳腺内分泌外科学	平沢晃、河内麻里子、豊岡伸一
川崎医科大学附属病院	遺伝診療部、看護部	升野光雄、高尾佳代、山内泰子

施設名	部門名	参加者名
鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科、 研究基盤センター	難波栄二、足立香織、岡崎哲也、 松浦香里
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	産婦人科／遺伝子診療部	兵頭麻希、山本英喜
山口大学医学部附属病院	遺伝診療部	伊藤浩史
徳島大学病院	臨床遺伝診療部	瓦井俊孝、阿部彰子
愛媛大学医学部附属病院	小児科、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、石前峰斉、 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	—
香川大学医学部附属病院	総合周産期母子医療センター 小児科	小谷野耕佑
産業医科大学病院	眼科	（委任状）
九州大学病院	産婦人科・臨床遺伝医療部	小川昌宣
福岡大学病院	産科	（委任状）
久留米大学病院	産婦人科	—
佐賀大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室	副島英伸
長崎大学病院	産婦人科	—
熊本大学医学部附属病院	産科婦人科、大学院生命科学研究部	大場隆、柊中智恵子
大分大学医学部附属病院	小児科／遺伝子診療部	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／医学部看護学科	山口昌俊、安達容枝、永瀬つや子
鹿児島大学病院	血液・膠原病内科	—
琉球大学医学部附属病院	小児科	知念安紹、仲村貞郎
東北医科薬科大学病院	衛生学・公衆衛生学教室／腫瘍内科学教室	目時弘仁、下平秀樹
国立精神・神経医療研究センター	病院外来部／遺伝カウンセリング室	後藤雄一
国立循環器病研究センター	ゲノム医療支援部臨床遺伝相談室、遺伝子検査室	根木玲子、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	—
国立成育医療研究センター	遺伝診療科	—
国立長寿医療研究センター	運動器疾患研究部、メディカルゲノムセンター	渡辺研、新飯田俊平

施設名	部門名	参加者名
国立がん研究センター東病院	先端医療科	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	—
神奈川県立こども医療センター	遺伝科／産婦人科	黒澤健司、赤松千加、池田頌子、石川浩史、伊集院昌郁、佐々木恵、長瀬寛美、西川智子、村上博昭、望月昭彦
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	臨床遺伝センター	外木秀文
聖隷浜松病院	臨床遺伝センター	—
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／認定遺伝カウンセラー	吉橋博史、伊藤志帆、二川弘司
がん・感染症センター都立駒込病院	外科、遺伝子診療科	山口達郎、井ノ口卓彦
大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部	依藤亨
国立病院機構医王病院	統括診療部	高橋和也
名古屋市立西部医療センター	遺伝診療部	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	近藤朱音
聖路加国際病院	遺伝診療部	山中美智子、青木美紀子
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	—
国立病院機構南九州病院	神経内科、小児科	有里敬代、鮫島希代子
兵庫県立尼崎総合医療センター	産婦人科	—
国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部	三宅秀彦、小西陽介、髙垣愉佳、飛騨美希、
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、田口彰訓、山本悠斗
北野病院	乳腺外科	小松茅乃、高原祥子
国立病院機構東京医療センター	臨床遺伝センター／聴覚・平衡覚研究部、耳鼻咽喉科、小児科	松永達雄、井上沙聡、角田和繁、奈良清光、藤波芳、南修司郎、務台英樹、山澤一樹、和佐野浩一郎

施設名	部門名	参加者名
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	—
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	—
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	—
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
FMC 東京クリニック		中村靖
医療法人鉄蕉会 亀田メディカルセンター	医療管理本部診療部事務室	主原翠
神奈川県立がんセンター	遺伝診療科	羽田恵梨、佐藤杏
株式会社エスアールエル	マーケティング部門マーケティング部疾患領域グループ	堤正好
亀田総合病院	産婦人科、遺伝相談外来	田嶋敦
社会福祉法人函館厚生院 函館中央病院	小児科	中島美佳
セコム損害保険株式会社	メディコム業務推進部	鈴木彰
名古屋第二赤十字病院	産婦人科／臨床遺伝診療科	加藤紀子
富士通株式会社	ヘルスケアソリューション事業本部	宮本青

全国遺伝子医療部門連絡会議　維持機関会員施設名簿（2019 年 3 月 31 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（内線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（内線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	渡邉　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 029-853-3352	029-853-3333	野口　恵美子
埼玉医科大学病院	難病センター 遺伝子診療部	350-0495	埼玉県入間郡毛呂山町毛呂本郷 38	049-276-1741	049-276-1741	大竹　明
防衛医科大学校	産科・婦人科	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
帝京大学医学部附属病院	病院長	173-8605	東京都板橋区加賀 2-11-1	03-3964-1211	03-3964-1355	坂本　哲也
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	渡邉　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	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	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	ゲノム診療センター	113-8421	東京都文京区本郷 2-1-1	03-3813-3111	03-5802-1775	新井　正美
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	03-5363-581（内線 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（内線 34236）	03-5269-7689	斎藤　加代子
東京慈恵会医科大学	遺伝診療部	105-8461	東京都港区西新橋 3-25-8	03-3433-1111（内線 3545）	03-3433-1230	井田　博幸
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（内線 2383）	0463-91-4343	大貫　優子
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	古庄　知己
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
金沢大学附属病院	遺伝診療部	920-8641	石川県金沢市宝町 13-1	076-265-2313	076-262-1866	渡邉　淳

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（内線 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	053-435-2310	—	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（内線 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ケ窪 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	小児科	520-2192	滋賀県大津市瀬田月輪町	077-548-2228	077-548-2230	丸尾　良浩
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	奈良県橿原市四条町 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	吉村　了勇（連絡：滝智彦）
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	飯島　一誠
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
岡山大学病院	臨床遺伝子診療科	700-8558	岡山県岡山市北区鹿田町2-5-1	086-235-7436	086-235-7437	平沢　晃
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	永廣　信治
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蓮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ケ丘 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：石井加奈子）
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	092-865-4114	村田　将春
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	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
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ケ丘 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

施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	責任者氏名
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	千葉市緑区辺田町 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	臨床遺伝センター	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	遺伝子診療科	113-8677	東京都文京区本駒込三丁目18 番 22 号	03-3823-2101	03-3824-1552	山口 達郎
大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部	534-0021	大阪市都島区都島本通 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	統括診療　部長	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	濵嶋　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	姶良市加治木町木田 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	ブ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	高原　祥子
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	054-247-6111	054-247-6140	臼井　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	院長室	464-8681	愛知県名古屋市千種区鹿子殿 1 番 1	052-762-6111（代表）	052-751-6948	佐野　里恵子
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（代表）	052-963-5503	服部　浩佳
埼玉医科大学 総合医療センター	遺伝相談室	350-8550	埼玉県川越市鴨田1981番地	049-228-3400	049-222-8865	野村　恭一 矢形　寛
名古屋第一赤十字病院	遺伝カウンセリングセンター	453-8511	名古屋市中村区道下町 3 丁目 35 番地	052-481-5111（代表）	052-481-7733	安藤　智子
公益社団法人ちば県民保健予防財団	遺伝子診療科	261-0002	千葉県千葉市美浜区新港32-14	043-246-0350	043-246-8640	野村　文夫
愛知県療育医療総合センター	小児内科／遺伝診療科	480-0392	愛知県春日井市神屋町713-8	0568-88-0811	0568-88-0828	水野　誠司
地方独立行政法人大阪府立病院機構 阪急性期・総合医療センター	遺伝診療センター	558-8558	大阪府大阪市住吉区万代東3-1-56	06-6692-1201（代表）	06-6606-7000（代表）	澤田　甚一

全国遺伝子医療部門連絡会議会則

第１章　総則

（名称）

第１条　本会は，全国遺伝子医療部門連絡会議　The Japan's National Liaison Council for Clinical Sections of Medical Genetics と称する．（以下，本会という．）

（組織）

第２条　本会は全国の大学病院及びその他の医療機関等の遺伝子医療部門を維持機関とし，次の構成員からなる．

（1）正会員 維持機関の構成員

（2）個人会員 本会の趣旨に賛同し，理事会の承認を受けた者

第２章　目的及び事業

（目的）

第３条　本会は大学病院及びその他の医療機関等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，並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．

（事業）

第４条　本会は前条の目的を達成するために，次の事業を行なう．

（1）　年１回以上の総会及び大会の開催

（2）　会誌の発行

（3）　その他本会の目的を達成するために必要な事業

第３章

（役員）

第５条　本会に次の役員を置く．役員は通常総会において選出する．

（1）　理事長１名

（2）　理事 若干名

（3）　監事２名

（4）　大会長１名

（理事長）

第６条　理事長は，本会を代表し，理事会を組織して，業務を総括する．

（理事）

第７条　理事は，本会の事業につき理事長を補佐し，または代行する．

（監事）

第８条　監事は，理事会に出席し，会務を監査して，総会に報告する．

（大会長）

第９条　大会長は総会及び大会を主催する．

（任期）

第10条　役員の任期は２年とし，再任を妨げない．

第４章　総会

（総会の組織）

第11条　総会の組織は，維持機関代表者及び役員によって構成される．

（総会の開催）

第 12 条　総会は通常総会及び臨時総会とする．
（1）　通常総会には，維持機関代表者及び役員が出席し，大会開催期間に行なう．
（2）　臨時総会は必要に応じて，理事長が招集し，維持機関代表者及び役員が参加する．
（総会の審議事項）
第 13 条　通常総会は次の事項を審議する．
（1）　予算及び決算に関すること
（2）　総会及び大会に関すること
（3）　本会則の改正に関すること
（4）　その他，本会の運営に関すること
（総会の議長）
第 14 条　議長には大会長をもってあてる．
2　大会長に事故がある時は，理事長が仮議長となり，議長を選出する．
（定足数及び表決）
第 15 条　通常総会は，維持機関代表者の 3 分の 2 以上の出席（委任状を含む．）により成立する．
2　通常総会の議事は，出席代表者の過半数をもって決する．可否同数の時は議長の決するところとする．
3　維持機関の代表者が出席できない時は，維持機関が任命した代理者が表決権をもって出席することができる．

第 5 章　会計

第 16 条　本会の経費は，会費その他の収入による．
（年会費）
第 17 条　維持機関の年会費は 5 万円とする．
2　個人会員は大会参加費を負担する．
（会計年度）
第 18 条　本会の会計年度は，毎年 7 月 1 日に始まり翌年 6 月 30 日に終わる．

第 6 章　事務局

第 19 条　本会に事務局をおく．
2　事務局に，事務局長 1 名及び事務局員若干名をおく．

第 7 章　会則変更等

（会則変更）
第 20 条　本会則の変更には，通常総会において出席した維持機関代表者の 3 分の 2 以上の同意を必要とする．
（雑則）
第 21 条　本会則に定めてある条項の他，必要事項は理事会が定め通常総会において承認を得る．

附則
1　本会則は，平成 20 年 4 月 1 日から施行する．
2　本会の事務局は，信州大学医学部附属病院遺伝子医療研究センター内に置く．
3　この会則の改訂は平成 24 年 10 月 28 日から施行する．
4　この会則の改訂は平成 25 年 11 月 24 日から施行する．
5　この会則の改訂は平成 30 年 10 月 15 日から施行する．

全国遺伝子医療部門連絡会議 役員（2018-2019年度、2019-2020年度）

理 事 長：福嶋義光

理　　事：小杉眞司、高田史男、櫻井晃洋、三宅秀彦、中山智祥、平沢　晃
吉田雅幸、黒澤健司、増崎英明、倉橋浩樹　（順不同）

監　　事：齊藤加代子、後藤雄一

事務局長：古庄知己

第17回（2019年）全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）

大 会 長：増崎　英明（長崎大学）

開催期日：2019年11月9（土）・10日（日）
※第64回日本人類遺伝学会終了後

開催会場：長崎ブリックホール