第20回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期間:2022年9月23日(金・祝)

開催方法:オンライン

報告書 令和4年(2022年)

主 催:全国遺伝子医療部門連絡会議(理事長:小杉 眞司)

大 会 長:中山 智祥 (日本大学医学部附属板橋病院 臨床検査医学科・遺伝相談室)

後 援:日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会

事務 局:信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

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

運営事務局: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 20 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

理事長挨拶、大会長挨拶

理事長挨拶、大会長挨拶

理事長挨拶:小杉 眞司(京都大学/全国遺伝子医療部門連絡会議理事長)

全国遺伝子医療部門連絡会議は、遺伝医療の現場での課題を明らかにし、解決することを目的に、20年前に設立されました。大会は年に一度秋の時期に、多くは日本人類遺伝学会大会の直後に開催してまいりました。会議の詳細の議事録作成と公開のスケジュールから、遅くとも11月までに開催が必要ですが、今年は人類遺伝学会が12月となっていること、Web開催であれば時期に拘らないことより、この時期の開催といたしました。

大会長は日本大学の中山智祥先生にお願いしております。特別講演とワークショップの構成は、 基本的に例年と同様です。

今回はその他の連絡会議の活動の報告の時間がとれませんでしたので、この場を借りて簡単に ご紹介ご説明させていただきます。主な活動は全て連絡会議のホームページにございます。

まず、「新・遺伝医学やさしい系統講義」DVDの貸し出しを行っています。それから「遺伝子医療実施施設検索システム」、どこでどのような遺伝医療が行われているかの検索ができます。それから遺伝性疾患の臨床医療を解説した GeneReviews を翻訳した「GeneReviews Japan」もあります。

新しいものとして「Actionability サマリーレポート」があります。これは、二次的所見が見出された際の対応について、わが国における医療へのアクセス性を踏まえた情報提供を行っております。この Actionability サマリーレポートは、ClinGen を日本語訳したものにアクセシビリティという概念を加えて、日本での現状の Actionability を示しています。多数の遺伝子や疾患について、二次的所見として見出された場合の対応を示しております。この中で、「アクセス性」が、日本における医療へのアクセス性を示しており、参考文献に「J」と記載してあるものが、わが国における現状を踏まえた文献です。

その他、次世代スーパードクターとしての臨床遺伝専門医を育てるプログラムである NGSD プロジェクトなどの紹介があります。ホームページ右側にある報告書は、これまでの全ての会のワークショップを含むものとなっており、大変貴重な情報源となっております。20 年を迎える全国遺伝子医療部門連絡会議は、より充実した活動が行えるよう組織改革を予定をしております。以上、第 20 回全国遺伝子医療部門連絡会議、開催のご挨拶とさせていただきます。本日はよろしくお願いいたします。

大会長挨拶:中山 智祥(日本大学医学部附属板橋病院 臨床検査医学科・遺伝相談室)

第20回のこの節目で大会長を仰せつかりました日本大学医学部附属板橋病院の中山智祥と申します。本日は一日よろしくお願いします。ではまず、私の施設の病院長からご挨拶を申し上げますので、動画でご覧ください。

(日本大学医学部附属板橋病院 病院長 高橋 悟)

「今回は第20回という節目に全国遺伝子医療部門連絡会議を当院にて開催できることを大変嬉しく思っています。当院は臨床検査医学科の中山先生を中心に、遺伝性疾患やがんゲノム医療に

おける遺伝カウンセリング等を積極的に行っております。これからも遺伝子医療に貢献できる病院でありたいと思っております。今回は Web による開催ということでございますけれども、積極的に皆様が交流をし、そして実りの多い会になることを祈念しております。簡単ではございますけれども、私からの開会のご挨拶とさせていただきます。本日はどうぞよろしくお願いいたします。」

病院長からのご挨拶をお聞きいただきました。では私からご挨拶申し上げます。先ほど小杉理 事長からもありましたが、この会議はちょうど 20 年の節目を迎えます。私自身は初期の頃から この会議に参加しておりまして、非常に馴染みのある会議です。この会議は学会とは異なり、各 施設が抱える問題点を持ち寄って討議し、それで提言するという非常に実地的な役割を担ってお ります。

ただこの3年間、新型コロナウイルス感染症のため、現地に集まるということがなかなか困難でした。昨年はハイブリッド開催でしたが、今回もいろいろなことを考慮して、完全オンラインといたしました。他の学会と切り離しての開催で、また、2日に渡って開催していたものを、1日で完結することにしました。それから、特別講演は後日オンデマンド配信、約1か月ぐらいの配信を考えております。これは今日の日程が終わったあとに、申し込みが可能となります。それからワークショップは今まで通り、6つのテーマをとりあげます。このワークショップ、それから午後の全体会議・総合討論、両方とも例年と比べて30分くらい長めに時間をとっておりますので、十分にご討論、ご討議いただきたいと思います。

本日特別講演をお願いいたしましたのは、福嶋義光先生、それから三戸芳子先生であります。 このお二方はランチタイムセミナーとして、通常ならばお昼ご飯を食べる時間帯にご講演いただ き、皆さんにお楽しみいただきたいと思います。

6つのワークショップのリーダーの先生方、維持機関会員の皆様、それから事務局をやっていただいている成進社の方々、関係者すべての皆様に感謝を申し上げます。

本日ニュースを聞いておりますと、長崎のほうで新しい新幹線が開業したことが報じられていました。思えば長崎で完全な形で開催されたのが、2019年の増﨑英明先生の時でした。それから 2020年が倉橋浩樹先生、2021年が高田史男先生のご担当で、今年に至ります。なかなか現地に集まることが困難な中、オンラインでの開催ですが、非常に私自身も楽しみにしておりますので、皆さんもどうぞ今日一日を実り多い会議としていただきたいと思います。これをもちまして私のご挨拶といたします。よろしくお願いいたします。

第20回 全国遺伝子医療部門連絡会議

特別講演

講演要旨

講演1:日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」 (2022年3月改定) について

福嶋 義光 (信州大学医学部 特任教授)

講演 1: 「日本医学会『医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン』 (2022年3月改定)について」

福嶋 義光 (信州大学医学部 特任教授)

- 1. 指針・ガイドラインの変遷
- 2. 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」改定の経緯
- 3. 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」改定の詳細

質疑応答

【小杉】例年同様本年も二つの講演会を企画いたしました。まずは信州大学特任教授、福嶋義光 先生に、日本医学会の「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2022年3 月改定)のテーマのもと講演をいただきます。

福嶋先生は非常にもう高名で、知らない人は絶対いないと思いますが、詳しい学歴をいただきましたのでご紹介いたします。

信州大学を2017年まで遺伝医学・予防医学の教授として勤められており、その間11年から14年までは信州大学医学部長を歴任されました。人類遺伝学会の元理事長でもございますし、この全国遺伝子医療部門連絡会議の理事長、私が務める前の2年前まで理事長を担当されておりまして、現在も顧問をされております。

本日のテーマに関連するところとして、日本医学会の「遺伝子・健康・社会」検討委員会の委員長をされておりまして、今回は日本医学会の「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」作成委員会の委員長を務められており、まさにお話を今日詳しくお伺いできると思います。それでは福嶋義光先生、よろしくお願いいたします。

【福嶋】小杉先生、ご紹介ありがとうございました。それでは早速始めたいと思います。

1. 指針・ガイドラインの変遷

日本医学会のガイドラインが今回改定されました。まずガイドラインの歴史について、振り返ってみたいと思います。遺伝学的検査は当初、研究として行われることが多く、2000年、2001年に「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」ということで、3省指針ができました。それよりも前に、人類遺伝学会を中心に「遺伝学的検査に関するガイドライン」が出され、2003年には10学会、当時遺伝学的検査を臨床の場で実施していると思われている10学会でガイドラインができ、更に拡がってきたということから2011年に日本医学会のガイドラインが、この時には17学会の協力でできました。このガイドラインができたのを契機に、日本医学会の中に「遺伝子・健康・社会」検討委員会が設立したという歴史があります。

2011 年に作られた時のメンバーですが、これは日本医学会のホームページに出されております。日本医学会で COI 等さまざまなガイドラインができておりますが、最初にできたのはこの「遺伝学的検査に関するガイドライン」ということになります。17 学会の方々、有識者、協力者

のもとにできました。当時新聞にも、朝日新聞などでもこの医学会の指針ができたということが 報道されております。

この日本医学会のガイドラインというのは、当時ゲノム医療、ゲノム医学研究の成果を活かしていこうというのは、研究レベルで行われていたわけですが、どんどん診療のほうにはいってきました。「研究段階の遺伝学的検査」から「実用段階にはいった遺伝学的検査」、その際のガイドラインという位置づけが非常に大きなインパクトをもって受け入れられてきました。

厚生労働省においても、個人情報保護法の対応ということになりますが、「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」が出され、その 10 番目の項目に、「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」が記載されており、そこで「関係団体が定める指針を参考」にすべきだ、ということで、別表 6 に「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」が掲載されました。

その結果、診療報酬点数表にもこの検査にあたっては、この「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を遵守すること、ということが述べられていて、現在の遺伝学的検査で幅広く、さまざまな疾患で保険診療化されておりますが、その際にこのガイドラインを参照することということが明記されています。

2. 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」改定の経緯

今回この 2011 年にできたガイドラインが改定されたわけですが、その経緯についてご説明申し上げます。

昨年の4月1日に日本人類遺伝学会の小崎健次郎理事長から日本医学会に、ガイドラインの改定の要望書が提出されました。そこに書かれていたのが、遺伝学的検査がこれだけ普及してきて、このままでいいのでしょうかということと、技術的な進歩、網羅的遺伝学的検査が行われるようになって、この二次的所見の扱い、VUSの扱い、そういうことが 2011 年のガイドラインには記載されていないので、そういうところもしっかり反映させてほしい、ということでした。また、診療記録の一元管理が求められていること。電子カルテの普及。遺伝学的検査の結果や、遺伝カウンセリングの内容をどう扱っていったらいいか明確に記載すべきだ、ということ。あるいは改正医療法によって、検査精度も担保するようにということが起きているわけですが、そういうこともしっかりと記載してほしいという要望でした。

日本医学会では「遺伝子・健康・社会」検討委員会におきまして、この改定の進め方について 議論をいたしまして、まず日本人類遺伝学会の理事会・倫理審議委員会に原案を作成していただいて、それを基にこの日本医学会の検討委員会で審議することにしようということになりました。 その際、基本方針として、ガイドラインを全面的に書き換えるのではなく、2011 年以降の動向に照らし合わせて、必要最低限の加筆・修正によって、今後の医療現場における遺伝学的検査を、遺伝情報の取扱に関する齟齬をなくすようにするという方針になりました。

その後、日本人類遺伝学会と連携をとりまして、原案を作成していったわけですが、12月に 原案改定案ができ、それを今回から全ての日本医学会加盟の分科会のご意見をお聞きしようとい うことで「改定案に関するご意見のお伺い」を送付しました。結果、15の分科会から非常に熱 心なご意見をいただきました。それを基に検討委員会で議論を重ねまして、最終的に2月1日に 改定案の変更について、認められて2月16日に最終的な案がまとまり3月に公表に至ったとい う経緯になります。

日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会のメンバーは、日本医学会の副会長、門脇先生 のもとに 11 名のメンバーで構成されています。

3. 「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」改定の詳細

ここで各論に入っていきます。2011年2月に作成されたものが2022年3月に改定されました。 文言について非常に悩みまして、遺伝学に関する用語について現在日本医学会の用語管理委員会 に結成されているワーキングで検討されているので、今後変更される可能性があるということは ご理解いただきたいと思います。

これが改定前の時と新しいもの、改定された時の目次を示しています(スライド 11)。大枠は変わっていませんが、いくつか変更点があります。まず 3 番目の「遺伝学的検査の留意点」。ここに「すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査」というのがありますが、ここに「準備」と「伝え方」、と詳しく項目だてをしたというところ。あとは「新生児マススクリーニング」が新たに加わったこと。「着床前遺伝学的検査」をしっかりとここに記載したこと。「薬理遺伝学的検査」は今回削除されているということ。それと 4 番目の「個人情報および個人遺伝情報の取扱い」を非常に詳しく項目だてをして記載したこと。

注については変わりありませんが、参考や委員の名称、名前は削除したというようなところが 主な変更点です。

各論の中身に入っていきますが、変更した部分のみお話ししたいと思います。

「はじめに」の部分では網羅的遺伝子解析技術、こういうものが広く利用される時代になっているということについて言及されています。「医療安全およびチーム医療の観点から、遺伝学的検査結果を含む、すべての診療記録はアクセスが必要なすべての医療従事者に適切に共有される必要がある。」という、この情報の扱い方ということが「はじめに」のところにも述べられています。「さらに、個人の遺伝情報の取り扱いにおいては個人情報保護法等を遵守することが求められる。」ということも記載しております。

「1.本ガイドラインの適用範囲」では、従来「遺伝子の病的変異」という言葉が使われていましたが、今回からは「病的バリアント(変異)」という形で、そのことを言い表すようにしています。それと「着床前遺伝学的検査」がしっかりと記載されたということです。

【注 2】では、この「生殖細胞系列病的バリアント(変異)」の詳しい説明が記載されています。「バリアントとは塩基配列における個人差を示すものであり、病気の原因と考えられるもの、病気の原因とははっきりしないもの、判断できないもの」と説明がなされています。ですから「本ガイドラインは、原則として前者の生殖細胞系列病的バリアントに関する遺伝学的検査のこと」です

よということを述べています。

「2. 遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性」について。従来「一生変わらないです」とか「血縁者で共有されている」とか「将来予測ができる」ということは従来からもありましたが、今回から「あいまい性が内在していること」という、この遺伝情報の特性の中に、この「あいまい性」というものが新たに加わりました。「あいまい性とは、結果の病的意義の判断が変わりうること、病的バリアント(変異)から発症の有無や時期、重症度に個人差がありうること、医学・医療の進歩とともに臨床的有用性が変わりうること等である。」と。あいまい性が加わったというのが、今回のガイドラインの大きな特徴の一つです。

3に「遺伝学的検査の留意点」が記載されていますが、ここでは従来と同じように「すでに発症している患者を対象に行う場合」と、「その時点では、患者ではない方を対象に行われる場合」とを明確に分けて留意点を記載しています。これは従来と変わりません。その中で「すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査」については、その「準備」と「結果の伝え方」、それを二項目に分けて記載されているというのが、今回の変更点の大きな違いです。「準備」としては、「分析妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性を確認」というところは従来と変わりませんが、「複数の遺伝学的検査あるいは網羅性の高い遺伝学的検査が必要となる場合は、検査の順番、結果などについて、臨床的に適切に判断した上で実施する」というところが新たに加わりました。

「血縁者に影響を与える可能性」は従来からのことですし、「二次的所見が得られた場合の開示の方針を決めておき」ましょう、「原則として主治医が行う。また、必要に応じて専門家による遺伝カウンセリングが意思決定のため支援を受けられるように配慮する」。これは従来と変わったところではありません。

「3-1)-(2) 遺伝学的検査結果の伝え方」では、「一連の診療の流れの中で『診療記録に記載』され」と、この「診療記録に記載」ということが新たに加わっております。「臨床医学的な情報を含め総合的に」なされる、これも従来からの考え方に一致しています。

新たに加わったところとしては、「次のような場合には、遺伝学的検査の結果を解釈し開示する際に、特段の注意が求められる」とし、「1)新規のバリアントなどその病的意義を確定することが困難な場合」、「2)浸透率が必ずしも100%ではないと考えられる場合」、「3)網羅的遺伝学的検査により臨床的有用性が確立していない遺伝子に病的バリアント(変異)が認められる場合」、これを明確に、このような時は特段の注意が求められますということを記載しています。

続いて「発症していない人を対象とする遺伝学的検査」について。これはどのようにまとめるかということで表現に迷ったところです。胎児や受精卵なども含まれることになりますので、これは全てそれぞれの遺伝学的検査の名称を書くことにしました。「3-2)-(1) 非発症保因者遺伝学的検査」、「3-2)-(2) 発症前遺伝学的検査」については、前回のガイドラインと変わったところはありません。

[3-2)-(3) 新生児マススクリーニング」が今回明確にここに記載されることとなりました。

2011年の時にはまだ遺伝医療体制が十分ではなかったので、この専門とするところからまだここに記載するのは時期尚早だというご意見があって、ここには記載されなかったのですが、今回は新生児のマススクリーニングの際の留意点というのも記載されています。

「3-2)-(4) 出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査」、これは別項目にすべきだというご意見もありましたが、これは産科診療で行われるということで極力ガイドラインではシンプルにしようというポリシーがあり、同じ項目になりましたが、しっかりと着床前遺伝学検査の詳しい中身についても記載するということで対応いたしました。「産科婦人科あるいは臨床遺伝専門医、小児科専門医等の意見を重視し、検査前後の被検者の心理への配慮および支援を含む適切な遺伝カウンセリングを行った上で実施する」ということを記載しております。

「3-3)未成年者等や同意能力がない者を対象とする遺伝学的検査」は、従来と変更はありません。「3-4)多因子疾患の遺伝学的検査」については、この黒のところは従来と同様ですが、新たに3項目が加わりました。「多因子疾患の遺伝学的検査は、一般に因果ではなく相関を見ており、結果の臨床的意義が必ずしも明確ではないこと」。「多因子疾患の遺伝要因は祖先系集団ごとに少しずつ異なる場合があり、同じ検査を行っても個人間での結果の解釈は異なること」。「臨床的に多因子疾患だと考えられても、遺伝学的検査の結果、単一遺伝子疾患の病的バリアント(変異)がみつかることがあること」。単一遺伝子疾患の結果とは考え方が違うということを明確にここで述べています。

続いて「4. 個人情報および個人遺伝情報の取扱い」。ここが大きく変わったところです。細かく五つの項目だてをしています。「1)個人情報の保護」。そして「2)診療記録への記載」。「遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容も、原則として他の診療記録と同様に、診療記録に記載する」ということを明確に述べています。

それと「3) 医療従事者への教育・研修」。「4) 被検者に対する守秘義務と血縁者への結果説明」。 遺伝学的検査で得られた個人の遺伝情報は、「すべての医療情報と同様に、守秘義務の対象であり、 被検者の同意なく血縁者を含む第三者に開示すべきではない」。遺伝情報だけが特別ではないと いうことが、ここの「すべての医療情報と同様に」という文言に含まれています。

また、被検者の同意が得られない場合どうするかということについては、この場合「担当する 医師の単独の判断ではなく、倫理カンファレンスや当該医療機関の倫理委員会に諮るなどの対応 が必要である。」ここでいくつかご質問いただく場合がありますが、この「担当する医師の単独 の判断ではなく」というところがポイントだと考えています。

それから「5)社会的不利益や差別の防止への配慮」。これも「他の機微情報と同様に、さまざまな場面で十分に留意して取り扱う」。「他の医療情報と同様に、民間保険会社等の第三者から患者の健康状態等について照会があった場合、患者の同意を得ずに回答してはならない。なお、同意取得に際しては、患者の利益・不利益について十分で偏りのない説明を行う。」と記載しています。

「5. 遺伝カウンセリング」、「6. 遺伝学的検査の実施」。ここの「遺伝学的検査の実施に際しては、医療法等で示された基準の精度の確保を行うように努める」と、精度の確保についてもこ

こで記載しているということになります。

「おわりに」のところでは、遺伝医学とそこにゲノム医療が加わったということと、ここに「なお、遺伝医学関連 10 学会による、2003 年にできたものですが、これは廃止する」ということが明確に記載されています。

注の部分では大きな変更はありません。【注 2】のところでこのバリアントの説明が記載されています。「分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性」についても変更はありません。「遺伝カウンセリング」についても変更はありません。表の1も大きな変更はありません。

今回いくつかガイドライン本文で書ききれなかったことは Q&A に記載しています。「Q このガイドラインで最も重視していることは何でしょうか?」「診療記録として共有すること」を重要視しているということが今回大きく変わった点、明確になされた点です。

「Q 今後の課題としてはどのようなことがありますか?」医師、医療機関、学会、ここは大きく変化はありません。「保険や雇用、結婚、教育など医療以外の様々な場面で、不当な差別や社会的不利益が起こらないように法的整備を含めた体制を構築していく必要がある」と記載されて、ここで日本医学会から今年の3月に出された『「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明』を引用しております。ホームページに記載されていますが、日本医学会長・日本医学会連合会長および日本医師会長から出されているものが、ここに記載されていますので、是非お読みいただきたいと思います。

「Q 診療記録に遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容は含まれますか?」。これは日本医師会の「診療情報の提供に関する指針」によると、すべてのそれ一切を指すとされているので、「遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容も診療記録に含まれると考えられます」。それと「用語の定義で優性・劣性が顕性・潜性」になったということで、これについては「顕性遺伝(優性遺伝)」「潜性遺伝(劣性遺伝)」で統一する、と、今回のガイドラインにも反映させています。

それと検査会社では匿名化がなされていることが多いとは思いますが、「匿名化」すると検体の「取り違え」が発生するリスクが高いということもここで述べていますので、「匿名化が必須とは考えていない」ということを明確にここに述べています。「個人情報保護法等の「等」は何ですか?」。法律はここに記載しましたが、各省庁で出されているものは書ききれないというところから、ここで各省庁が定めているガイドラインを記載したということです。

- 「Q 薬理遺伝学検査について今回のガイドラインに記載されていないのは何故ですか?」薬理遺伝学的検査はすでに一般医療として利用されているようになっているので、ここからは除いたという説明があります。
- 「Q 電子カルテに記載していいのでしょうか?」、「個人遺伝情報の漏洩の防止」と「チーム医療の推進に必要な遺伝情報の共有」とで、なかなか悩むところですが「教育・研修が必要」、あとは「アクセス制限をするというのは、ふさわしくない」ということをこのガイドラインでは述

べています。

その根拠としては、「診療録管理体制加算」を要求する時には診療記録の中央管理を条件としているので、このような加算が請求できなくなる可能性があります、ということがここで記載されています。

これが最後のスライドになります。今日お話しした内容を日本医師会雑誌の9月号に会員投稿 として報告しておりますので、是非ご覧いただきたいと思います。ご清聴ありがとうございました。

【小杉】福嶋先生、ご講演ありがとうございました。参加者のほうからご質問等がありましたら、 Q&A のほうに記載をお願いいたします。あるいはパネリスト等からご質問ご意見ありましたら お願いいたします。

福嶋先生、Q&A をちょっと見ていただけますか?

- 【Q】第三者へのカルテ開示、特に死後誰にでも開示していいものか、血縁者や家族ならいいのか、 死後カルテ開示を要求されることがあった際に、亡くなったクライアントや患者の意向を無視し て遺伝学的検査結果が第三者に漏れてしまいます。個人情報は生きている人にだけ適用されると 聞いています。
- 【Q】すべての遺伝子検査の結果を電子カルテに記載という点について、研究で得られた情報についてはいかがでしょうか。

【福嶋】「亡くなった方の情報をどういうふうに扱うか」というなかなか難しいご質問です。このガイドラインの考え方というのは、それぞれの施設でお考えくださいということで、答えを示すものではないという原則があると思いますので、是非さまざまなことをお考えになった上で結論を出していただきたいと思います。

これは同じようなことをこの連絡会議に参加される施設で悩まれると思いますので、しっかりと記載していっていただくということしかないように思います。亡くなった方の情報をどういうふうに扱うかはなかなか悩ましいと思います。有用なものであればどんどん利用していくべきだと遺伝関係の者としては思うところです。

研究で得られたものを臨床で使うということについては、精度の確保ですとか、そういうもの も通常の遺伝学的検査で要求されるものが要求されるようになってくると思います。

【小杉】ありがとうございます。その他ございませんでしょうか。

時間もおしておりますので、そろそろ終了にしたいと思います。今回の日本医学会のガイドラインの改定というのは、遺伝医療が幅広く医療全体の中に定着するために大きな方針を示されたと思います。福嶋先生、非常に苦労されたと思いますが、おまとめありがとうございました。それでは講演第一部を終了させていただきます。

第20回 全国遺伝子医療部門連絡会議 ランチタイムセミナー (2022.9.23)

日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」 (2022年3月改定) について

> 全国遺伝子医療部門連絡会議 顧問 福嶋義光 (信州大学医学部 特任教授)

指針・ガイドラインの変遷

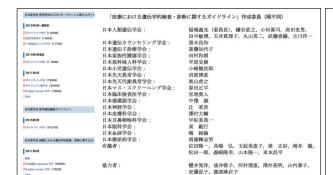
「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針」厚生科学審議会。 「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」文部科学省・厚生労働省・経済産業省

「遺伝カウンセリング・出生前診断に関するガイドライン」日本人類遺伝学会。 「遺伝性疾患の遺伝子診断に関するガイドライン」日本人類遺伝学会。 「家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれを応用した診療に関するガイドライン」家族性腫瘍研究会 「遺<mark>佐学的接差に関するガイドライン」日本人類遺伝学会</mark> 「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」社団法人日本衛生検査所協会。

「遺伝学的検査に関するガイドライン」 (10学会: 遺伝カウンセリング、遺伝子診療、産料婦人料、小児遺伝、人類遺伝、先天異常、 先天代謝異常、マスカリーニング、臨床検査医学、家族性腫瘍) 2003

2011 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」 (10学会 + 循環器、神経、皮膚科、耳鼻咽喉科、眼科、血液、糖尿病)

2011 日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会 設立





研究段階の遺伝学的検査から

実用段階にはいった遺伝学的検査

のガイドライン

厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」 (平成29年4月、令和2年10月一部改正)

10. 遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い 遺伝学的検査等により得られた遺伝情報については、本人の遺伝子・染色体の変化に基づく体質、疾病の発 症等に関する情報が含まれるほか、その血縁者に関わる情報でもあり、その情報は生涯変化しないものであ ることから、これが漏えいした場合には、本人及び血縁者が彼る被害及び害菌は大きなものとなるおそれが ある。したがって、遺伝学的検査等により得られた遺伝情報の取扱いについては、UNESCO 国際宣言等(例 養 6参解)、現実に同ける指針及関係国体等が定める指針を参考とし、特に置きする必要がある。 また、検査の実施に同意している場合においても、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難で あったり、疾病の得来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、未人及び家庭等が大きな不安を持 つ場合が多い。したがって、医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持つ 者により、遺伝カウンセリングを実施するなど、本人及び家庭等が大きな

別表5 医学研究分野における関連指針 ○「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(平成16年12月28日文部科学省・ 厚生労働省・経済産

乗會首示邦1号) ○「遺伝予治療等臨床研究に関する指針」(平成16年12月28日文部科学省・厚生労働 省告示第2号) ○「人を対象とする医学系研究に関する倫理指針」(平成 26 年文部科学省・厚生労働省告 示第3号)

別表6 UNESCO国際宣言等 ○「ヒト基估博報に関する国際宣言」(UNESCO October 16, 2003) ○「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(平成23年2月 日本医学会)

令和4年 診療報酬点数表 D006-4 遺伝学的検査

注 別に厚生労働大臣が定める疾患の患者については、別に厚生労働大臣が定める施設基準に適合しているもの として地方厚生局長等に届け出た保険医療機関において行われる場合に限り算定する。

通知 (1)遺伝学的検査は以下の遺伝子疾患が疑われる場合に行うものとし、原則として患者1人につき1回に限 り算定できる。ただし、2回以上実施する場合は、その医療上の必要性について診療報酬判細書の携要欄に 記載する。

(2) 検査の実施に当たっては、個人情報保護委員会・厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報 の適切な取扱いのためのガイダンス」(平成 29 年4 月)及び関係学会による「**医療における遺伝学的検査・ 診断に関するガイドライン**」(平成 23 年2 月)を遵守すること。

(3)(1)の工及びオに掲げる遺伝子疾患に対する検査については、(2)に掲げるガイダンス及びガイドラインに加え、別に厚生労働<mark>大臣が定める無役基準に適合</mark>しているものとして地方厚生(支)局長に届け出た保険 医療機関において行われる場合に限り算定する。

- ① 遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する常勤医師に係る事項 (非常勤医師を組み合わせた場合を含む) ② 当該保険医療機関における遺伝カウンセリングの年間実施件数 (20 例以上)

日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」改定の経緯

2021年4月1日付 日本人類遺伝学会(理事長:小崎健次郎)から日本医学会にガイドライン改定の要望 ・遺伝学的検査の音及

- 遺伝字的検査の音放 - 調醒的遺伝学的検査 (次世代シークエンサー等): 二次的所見、VUS - 診縁起路の一元管理、電子カルテの音及: 遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリング内容の記載 - 改正医療法による検査構成の担保

#7月9日 「遺伝子・健康・社会」検討委員会(第22回) 日本人類遺伝学会理事会・倫理審議委員会が原案を作成し、検討委員会で審議する。 基本方針:ガイドラインを全面的に書き換えるのではなく、2011年以降の動向に照らし、 必要最低限の加筆・修正により今後の医療現場における遺伝学的検査の適切な提供体制や 遺伝情報の取扱に関する齟齬をなくすようにする。

2021年11月15日 検討委員会 委員 に改定案についての意見伺い(11/29締切) 2021年12月14日 検討委員会(第23回)において、改定案決定

2021年12月24日 日本医学会から138分科会に「改定案に関するご意見のお伺い」送付 2022年1月20日 15分科会から意見・要望が日本医学会に届けられた

2022年 1月23日 検討委員会委員 に改定案の変更案についての意見伺い (1/27締切) 2022年 2月 1日 検討委員会 (第24回) において,改定案の変更について審議 2022年 2月16日 検討委員会 (第25回) 開催

日本医学会「遺伝子・健康・社会」検討委員会

担当副会長 門脇 孝 国家公務員共済組合連合会虎の門病院院長

福嶋 義光 信州大学医学部特任教授 青野 由利 每日新聞東京本社 論説室専門編集委員 委員長 委員 (50音順)

苛原 稔 德島大学大学院医歯薬学研究部長

尾崎 紀夫 名古屋大学大学院医学系研究科教授 鎌谷洋一郎 東京大学大学院新領域創成科学研究科教授杉浦 真弓 名古屋市立大学大学院医学研究科教授高田 史男 北里大学大学院医療系研究科教授

中村 清吾 昭和大学医学部教授

中山 智祥 日本大学医学部医学科教授

松原 洋一 国立成育医療研究センター研究所長 山内 敏正 東京大学大学院医学系研究科教授

日本医学会

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」

2011年2月

(本ガイドラインで用いている遺伝学に関する用語については、現在、日本医学会用語管理委員会遺伝学用語改訂に関するワーキンググループで検討されており、今後変更される可能性がある。)

(注1)遺伝子関連検査の分類と定義 (注2)木ガパラインの対象となる生殖細胞系列変異 (注3)分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性 (注4)遺伝力ンセリング (注5)ゲノム薬理検査と薬理遺伝学検査 表1. 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例 【参考】関連する指針・ガイドライン等

表1. 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例

はじめに

1. 本ガイドラインの適用範囲

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」作成委員

本ガイドラインの主な対象は、遺伝子関連検査 [注1] のうち、個人の遺伝情報を扱う上で、その特性に基づいた配慮が求められる遺伝学的検査(分子遺伝学的検査等(DNA/RNA検査)、染色体検索、遺伝生化学的検査等)と、それを用いて行われる診断である。本ガイドラインにいう遺伝学的検査はヒト生発腫配系列における遺伝子の病的パリアント(変異)もしくは染色体異常に関する検査 およびそれらに関連する検査を意味している[注2]。医療の場において実施される遺伝学的検査には、すびた発症している息を必能を目的とした検査の水からず、非発症保護者は少年が検査によりすでに発症している息を必能を目的とした検査の水からず、非発症保護者は少年が検査、発症制造化学の検査、過年制造化学的検査、光天代謝異常症等に関する新生児マススクリーエング等が含まれる。一方、が人間的などで後天気に起こり次世代に受け継がれることのない遺伝子の変化・遺伝子発現の差異・染色体実体を明らかにするとめの検査・診断においても、生殖細胞系列の遺伝情報が含まれることがあり、その場合には、本ガイドラインを参照する必要がある。

【注2】本ガイドラインの対象となる生殖細胞系列病的バリアント(変異)

ガイドラインでは、pathogenic variantを病的パリアント(変異)と記載した。パリアントとはDNA塩配列における個人差を示すものであり、病気の原因と考えられるもの、病気の原因とは考えられないも、および現時点では判断できないものがある。遺伝子の病的パリアント(変異)には生殖細胞系列のも

基配列における個人差を売すものであり、病気の原因と考えられるもの、病気の原因とは考えられないの の、および野野点では判断できないものがある。遺伝子の病的パリアント(変異)に生無細胞系列のも のと後天的に体細胞に生じたものがある。 前者は個体を形成するすべての細胞に共通して存在し、遺伝情報として子孫に伝えられうる病的パリアント (変異)をある。この病的パリアント(変異)を明らかにするためには、がん細胞等を除き、未構血、 皮膚線維芽細胞、毛髪、爪、口腔粘膜など、人体を構成するどの細胞を用いても検査することが可能であ な

る。 後者は受精後もしくは出生後に体細胞において後天的に獲得される遺伝子の変化であり、原則として次世 代に受り継がれることはない、主として悪性腫瘍などにみられる遺伝子の変化である。この変化を明らか にするためには直接、その腫瘍体化た細胞、粗臓、あるいはそれら由来の核酸 (DNA・RNA) を含む検体 (血漿、血清、果、糖液等の液体の分など)を用いて検査するとが必要である。 本ガイドラインは、原則として前者の生殖細胞系列病的パリアント(変異)に関する遺伝学的検査を対象 トリアいる。

CLUVO。 が人細胞などで後天的に起こった次世代に受け継がれることのない遺伝子の変化・遺伝子発現の差異・染 色体異常を明らかにするための検査においても、生殖細胞系列の遺伝情報が関係する可能性がある場合は 本ガイドラインを参照する必要がある。 但し、医療の枠組みに含まれない親子鑑定などの法医学的DNA検査は本ガイドラインの対象としない。

2. 遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性

遺伝情報には次のような特性があり、遺伝学的検査およびその結果に基づいてなされる診断を行う際にはこれらの特性を十分考慮する必要がある。

- ・血縁者間で一部共有されていること
- ・血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できること
- ・非発症保因者(将来的に病的パリアント(変異)に起因する疾患を発症する可能性はほとんどないが、当該病的パリアント(変異)を有しており、次世代に伝える可能性のある者)の診断ができる場合があること
- ・発症する前に将来の発症の可能性についてほぼ確実に予測することができる場合があること
- ・出生前遺伝学的検査や着床前遺伝学的検査に利用できる場合があること
- ・不適切に扱われた場合には、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益がもたらされる可能性があること

・あいまい性が内在していること (あいまい性とは、結果の病的意義の判断が変わりうること、病的パリアント(変異)から予測される、発症の有無、発症時期や症状、重症度に個人差がありうること、医学・医療の進歩とともに臨床的有用性が変わりうること等である。)

「3. 遺伝学的検査の留意点」の特徴

「すでに発症している患者を対象に行う場合」

「その時点では、患者ではない方を対象に行われる場合 (非発症保因者診断,発症前診断,出生前診断,等)」

とを明確に分けて留意点を記載している.

3. 遺伝学的検査の留意点 遺伝学的検査の実施に際しては、対象者と目的により留意点が異なることを理解する必要がある。遺伝学的検 査実施時に考慮される説明事項の例を [表1] に示す。

3-1) すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査
3-1)-(1) 遺伝学的検査を実施する前の準備
すでに発症している患者を対象とした遺伝学的検査は、主に、臨床的に可能性が高いと考えられる疾患の確定診断や、検討すべき疾患の強別診断を目的として行われる。遺伝学的検査は、その分析的妥当性、臨床的身出性、臨床的有用性 [注3] などを確認した上で、臨床的および遺伝医学的に有用と考えられる場合に提案され、説明と同意の上で実施する。 複数の遺伝学的検査あるいは網羅性の高い遺伝学的検査が必要となる場合は、検査の順番や適用範囲及び限
ア業について、脚底的に適宜に到断しまた生産権よる。

(検収の返回子の快度ののいは新維性少齢で過去子の快度が必要となっ場合は、快速の供留や週内範囲なび飲 券等について、膨胀的に適切け期所したとで実施する。 検査実施に際しては、検査前の適切な時期にその意義で目的の説明を行うことに加えて、結果が向したもの状況。まなが安査結果が施業者に影響を与える可能性があること等についても説明し、放検者がそれらを十分に理解した上で検査を受けるか受けないかについて本人が自律的に意思決定できるように支援する必要がある。

。 被検者の診断確定とは直接関係のないパリアントが検出されうる遺伝学的検査においては、検査を実施する に、二次的所見(偶発的所見)が得られた場合の開示の方針を決めておき、十分な説明をしておくことが望

【注3】分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性
1)分析的妥当性とは、検査法が確立しており、再現性の高い結果が得られるなど精度管理が適切に行われていることを意味しており、病的パリアント(変異)があるときの陽性率、病的パリアント(変異)がないときの陰性率、最質管理プログラムの有無、確認検査の方法などの情報に基づいて評価される。
2)臨床的妥当性とは、検査結果の意味付けが十分になされていることを意味しており、感度(疾患がある表の陽性率)有機度(疾患がないときの陰性半)疾患の理患・原性通中率、適性通中率・遺伝型と表皮型の関係などの情報に基づいて評価される。
3)臨床的有限とは、検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより、患者・家族の疾患に対する理解、受容が進む、今後の見通しについての情報が得られる。通切な予防法や治療法に結びつけることができるなど、臨床上のメリットがあることを意味しており、検査結果が被検者に与える影響や効果的な対応方法の有無などの情報に基づいて評価される。

[注4] 遺伝カウンセリング 遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を 人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。 このプロセスには、1) 疾患の発生まなび再発の同能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、2)遺伝 現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育、3) インフォームド・チョイス (十分 な情報を何た上での自律的選択)、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、などか含

まれる。 遺伝カウンセリングに関する基礎知識・技能については、すべての医師が習得しておくことが望ましい。 また、遺伝学的検査・診断を担当する医師および医療機関は、必要に応じて、医師・非医師の専門家による遺 伝カウンセリングを提供するか、または紹介する体制を整えておく必要がある。

(注:ここに掲げた事項は、これらすべてを遺伝学的検査実施前に説明しなければならないということではなく、被検者の理解や疾患の特性に応じた説明を行う際の参考として例示したものである。)

3-1)-(2) 遺伝学的検査結果の伝え方

遺伝学的検査の結果は、一連の診療の流れの中で診療記録に記載され、わかりやすく説明される必要が ある。診断は遺伝学的検査の結果のかにより行われるのではなく、臨床医学的な情報を含め飲合的に行わ れるべきである。遺伝学的検査の結果は、診断の変定に有用などけではなく、これによってもたらされる 遺伝型と表現型の関係に関する情報も診療上有用であることにも協意する。 確定診断が得られた場合には、当該疾患の経過や予後、治療、療養に関する情報など、十分な情報を 確定診断が得られた場合には、当該疾患の経過や予後、治療、液療と関する情報など、十分な情報を

提供することが重要である。 次のような場合には、遺伝学的検査の結果を解釈し開示する際に、<mark>特段の注意</mark>が求められる。

り酸床的有用性が確立していない遺伝子に病的パリアント(変異)が見つかっ

た場合等 上記のようなパリアントについては、その臨床的意義を慎重に判断する。また解釈が変わりうることを 考慮し、必要に応じて患者に説明する。 網羅的遺伝学的検査において表現型から想定されていなかった目的外の遺伝子に病的パリアント(変 男)が得られた場合には、臨床的有用性を考慮し、患者に結果開示の意思を確認した上で、結果開示の実 筋を検討する。その実施に際しては、3-2) (2) の項(発産前遺伝学的検査)も考慮する。 浸透率は低いが病的速度があると考えられる場合は、低浸透率についても十分に説明した上で内容を伝

発症していない人を対象とする遺伝学的検査

3-2) 非発症保因者遺伝学的検査、発症前遺伝学的検査、新生児マススクリーニング検査、 出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査

3-2)-(1) 非**発症保因者遺伝学的検査** 非発症保因者遺伝学的検査は、通常は当該疾患を発症せず治療の必要のない者に対する検査であり、原則的 には、本人の同意が得られない状況での検査は特別な理由がない限り実施すべきではない。

3-2)-(2) 発症前遺伝学的検査

3-2)-(2) 発電前遺伝学的検査 発症する前に再来の発症をほぼ確実に予測することを可能とする発症前遺伝学的検査においては、検査実施 前に被検者が疾患の予防法や発症後の治療法に関する情報を十分に理解した後に実施する必要がある。浸透 事が低い、あるいは平時な場合でも、何らかの医学的介入の情報的に有用である可能性がある場合には、同 様の対応を行う。結果の間示に際しては疾患の特性や自然歴を再度十分に説明し、被検者個人の健康維持の ために適切な医学的情報を提供する。といて、発症前の予防法や発症後の治療法が確立されていない疾患の 発症前遺伝学的検査においては、検査前後の複数者の心理への配慮および交援は必須である。

3-2)-(3)新生児マススタリーニング 新生児マススクリーニングにおける遺伝学的検査の実施に当たっては、検査の実施前に保護者に十分な説明 を行うこと、検査関性であった場合には専門医療施設において遺伝カウンセリングを行った上で、確定検査 としての遺伝学的検査を実施すること、診断が確定した場合には、遺伝カウンセリングを含む、疾患・治療 に関する情報提供を行い、疾患への対応支援することが必要である。

3-2)-(4) 出生前遺伝学的検査、着床前遺伝学的検査

出生前遺伝学的検査には、広義には羊水、絨毛、その他の胎児試料等を用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学 的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法、母体からの採取血で行う非保護的出生前検査(NIPT)、及び超音 波検査などを用いた画像診断の方法などがある。

着床前遺伝学的検査(PGT)では、体外受精・顕微授精の手技によって得られた胚の割球や栄養外胚葉細胞 を検体とし、細胞遺伝学的検査や分子遺伝学的方法が用いられる。重電な遺伝性疾患を避ける目的のPGT-M と、不育症、不妊症を対象として染色体異数性、構造異常に由来する不均衡染色体を検査することによって 流産を選ける目的のPGT-A、PGT-SRに分けられる。

出生前遺伝学的検査及び着床前遺伝学的検査は、医学的にも社会的および倫理的にも留意すべき多くの課題があることから、実施する場合は日本産料場人科学会研閲堂学会の見解等を遵守し、産婦人科制門医、臨床遺伝専門医、小児科専門医等の意見を重視し、検査前後の被検者の心理への配慮および支援を含む適切な遺伝カウンセリング [注4] を行った上で実命する。

3-3) 未成年者等や同意能力がない者を対象とする遺伝学的検査

すでに発症している疾患の診断を目的として、未成年者や知的障害者など同意能力がない患者に対して検査を実施する場合は、本人に代わって検査の実施を承諾することのできる立場にある者の代謀を得る必要があるが、その際は、当該被検者の最善の利益を十分に考慮すべきである。また、被検者の理解度に応じた説明を行い、本人の了解(インフォームド・アセント)を得ることが望ました。 未成年期に発症する疾患で発症前に診断を行うことが健康管理上大きな有用性があることが予測される場合もに関本する失

合も同様である。 一方、未成年者に対する非発症保因者の診断や、成年期以降に発症する疾患の発症前遺伝学的検査につい ては、原則として本人が成人し自律的に判断できるまで実施を延期すべきで、両親等の代謝で検査を実施 すべきではない。

3-4) 多因子疾患の遺伝学的検査 (易罹患性診断)

多因子疾患の遺伝要因の解明が進められており、これらを対象とする遺伝学的検査は疾患の発症予防等のため

多因子疾患の遺伝要因の解例が進められており、これらを対象とする遺伝学的検査は疾患の発症予防等のため に臨床応用への発展が期待される。 但し、多因子疾患の発症予測等に用いられる遺伝学的検査には以下のような特性があるため、検査を実施する 場合には、当該検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的所は性に注3]などの科学的根拠を明確にする必要がある。また、必要に応じて遺伝力ウンセリング [24]の提供等について考慮した上で実施する。 ・多因子疾患の発症には複数の遺伝要成力複雑に関わること 特合れる結果は、疾患療症に関わるリスク(確率)であること ・遺伝型に基づく表現型の予測力が必ずしも高くないこと ・疾患療症と体質や特性には遺伝要因の本ならず、環境要因の関与もありうること ・疾患をは、食物を性であること

- 多因子疾患の遺伝学的検査は、一般に因果ではなく相関を見ており、結果の臨床的意義が必ずしも明確では ないこと
- 多因子疾患の遺伝要因は祖先系集団ごとに少しずつ異なる場合があり、同じ検査を行なっても個人間での結果の解釈は異なること
- 臨床的に多因子疾患だと考えられても、遺伝学的検査の結果、単一遺伝子疾患の病的パリアント (変異) が みつかることがあること

4. 個人情報および個人遺伝情報の取扱い

1) 個人情報の保護 個人情報保護法等を遵守した上で、遺伝情報にアクセスする医療従事者は、遺伝情報の特性を十分理解し、 本ガイドラインに基づき個人の遺伝情報を適切に扱うことが求められる。

2) 診療記録への記載 生殖細胞系列の遺伝情報は、一生変化しない情報(静約情報)であると同時に全身の細胞で共通という臓器 横断的な情報でもある。また、現在の血縁者のみでなく、将来の血縁者にも共有されうる。このような観点から、遺伝情報は、診療料理、および医療定事者間で患者のブライバシー保護に十分に留意する形で適切に共有 され、長期間保持される必要があり、遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容も、原則として他の診 機情報と同様に、診療記録に記載する。

4) 被検者に対する守秘義務と血縁者への結果説明

遺伝学的検査で得られた個人の遺伝情報は、すべての医療情報と同様に、守秘義務の対象であり、被検者の同

悪なく血縁者を含む第三者に開示すべきではない。 但し、被検者の診断結果が血縁者の健康管理に役立ち、その情報なしには有効な予防や治療に結びつけること ができないそ考えられる場合には、血縁者等に開示することも考慮される。その際、被検者本人の同意を得る のちに血縁者等に開示することが原則である。例外的に、被検者の同意が得られない状況下であっても血縁者 の不利益を的はする観点から血縁者等への結果開示を考慮する場合がありうる。この場合の血縁者等へ関示に については、担当する医療の単独の判断ではなく、倫理カンファレンスや当該医療機関の倫理委員会に語るな どの対応が必要である。

5) 社会的不利益や差別の防止への配慮

全ての医療従事者は、取り扱う遺伝情報が、他の機微情報と同様に、保険や雇用、結婚、教育など医療以外 の様々な抽面で、患者や血縁者に対する社会的不利益や差別につながる可能性にも十分に留意して取り扱う必 要がある。他の医療情報(回標性、民間険険を社等の第二者から患者の健康状態等について服会があった場合 患者の固定を得ずに回答してはならない。なお、同意取得に際しては、患者の利益・不利益について十分で偏 切ない認明を行う。

5. 遺伝カウンセリング [注4]

6. 遺伝学的検査の実施 遺伝学的検査の実施に際しては、医療法等で示された基準の精度の確保を行うように努める。

温伝学的検査・診断を実施する際には、実施する各診療料の医師自身が遺伝医学に関する十分な理解と 知識および経験を持つことが重要である。遺伝学的検査・診断に関する情報は常に更新されていることか ら、遺伝学的検査・診断に関わる医師は最新の研究成果を診療に生かすため積極的に新たな情報を得るよ う自己研報に努める必要がある。また、検査の対象となる疾患や領域の特性を考慮と、必要にかして、遺 医療機関においては、本カイトラインの聴きと十分に理解し、医師だけではなく、遺伝学的検査・診断 に関与する医療従事者を対象に、遺伝医学の基本的知識、および個人の遺伝情報の適切な取扱いに関する 事項について密幹や教育を継続して行うこと、ならびに、適切な遺伝医療を実施できる体制を整備することが望まれる。 遺伝医学やグレ医療は今後も急速に発展すると考えられ、遺伝学的検査にままざまな医療の領域に広 く応用されることが予想される、各医学会分科会においては、それぞれの領域の疾患に関する遺伝医療や 遺伝力シャリングのあり方について教育・啓発を行うことが望まれる。 本ガイドラインは必要に応じて、適宜見慮と行なことと考える。 本ガイドラインは必要に応じて、適宜見慮と行なことと考える。 本ガイドラインは必要に応じて、適宜見慮と行なことと考える。 本ガイドラインは必要に応じて、適宜見慮と行なことと考える。 本ガイドラインは必要に応じて、適宜見慮と行なことと考える。

【注1】遺伝子関連検査の分類と定義

Lは11 遺散子側連係建切の頭化と転 公益社団法人や臨床検急管準協議会(Japanese Committee for Clinical Laboratory Standards: JCCLS) に設 富された「遺牧子関連検査標準化専門委員会」の提言に基づき、これまで一般的に用いられてきた「遺牧子検 直」の用語を欠めまうに分類・定義する。

1)病原体核酸検査 ヒトに感染症を引き起こす外来性の病原体(ウイルス、細菌等、微生物)の核酸(DNAあるいはRNA)を検 出・解析する検査

2) ヒト体細胞遺伝子検査 がん細胞特析の遺伝子の構造異常等を検出する遺伝子の解析および遺伝子発現解析等、疾患病変部・組織に限 局し、病状ともに変化しる一時的な遺伝子情報を明らかにする検査

3) ヒト遺伝学的検査 単一遺伝子疾患の診断。多因子疾患のリスク評価、薬物等の効果・副作用・代謝の推定、個人識別に関わる遺 伝学的検査などを目的とした、核およびミトコンドリアゲノム内の、原則的に生涯変化しない、その個体が生 来的に保有する遺伝学的情報(生殖細胞系列の遺伝子解析より明らかにされる情報)を明らかにする検査

1)~3)を総称して「遺伝子関連検査」とし、一般的にはそれぞれ、1)病原体核酸検査、2)体細胞遺伝子検査、3)遺伝学的検査の用語を用いる。

【注2】本ガイドラインの対象となる生殖細胞系列病的パリアント(変異)

本ガイドラインでは、pathogenic variantを 毎的パリアント(変異)と記載した。パリアントとはDNA塩基配列における個人差を示すものであり、病気の原因と考えられるもの、病気の原因とは考えられないもの、および現時点では半期間できないものがある。遺伝子の病的パリアント(変異)には生熱細胞系列のもと後天的に体細胞に生じたものがある。前者は個体を形成するすべての細胞に共進して存在し、遺伝情報して子孫に伝えられうる病的パリアト(変異)をある。この病的パリアント(変異)を明らかにするためには、が人細胞等を除き、末梢血、皮膚線維芽細胞、毛髪、爪、口腔粘膜など、人体を構成するどの細胞を用いても検査することが可能である。

後者は受精後もしくは出生後代細胞において後天的に獲得される遺伝子の変化であり、原則として次世 代に受け継がれることはない、主として悪性腫瘍などにみられる遺伝子の変化である。この変化を明らか にするためには直接、その腫瘍化した細胞、組織、あるいはそれら由来の核酸(DNA・RNA)を含む検体 (血薬、血素、服 糖液等の液体成分など)を用して検査することが必要である。 本ガイドラインは、原則として前者の生殖細胞系列病的パリアント(変異)に関する遺伝学的検査を対象

としている。 が人細胞などで後天的に起こった次世代に受け継がれることのない遺伝子の変化・遺伝子発現の差異・染 色体異常を明らかにするための検査においても、生殖細胞系列の遺伝情報が関係する可能性がある場合は 本ガイドラインを参照する必要がある。 但し、医療の枠組みに含まれない親子鑑定などの法医学的DNA検査は本ガイドラインの対象としない。

【注 3】分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性
1)分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性
1)分析的妥当性とは、検査法が確立しており、再現性の高い結果が得られるなど精度管理が適切に行われていることを意味しており、痛的パリアント(変異)があるときの陽性率、病のパリアント(変異)がないどきの陰性率、高質管理プログラムの有無、確認検査の方法などの間情報に基づいて評価される。
2)臨床的妥当性とは、検査結果の意味付けが十分になされていることを意味しており、感度(疾患があるとをの陽性率)、特異度(疾患がないときの陰性率)、疾患の罹患薬、腐性治中率、腹性治中率、遺化型と表現型の関係などの情報に基づいて評価される。
3)臨床的有限とは、検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより、患者・家族の疾患に対する理解、受容が進む、今後の見通しについての情報が鳴られる。適切な予防法や治療法に結びつけることがする理解、受容が進む、今後の見通しについての情報が鳴られる。適切な予防法や治療法に結びつけることがする理解、受容が進む、今後の見通しについての情報が鳴られる。適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど、臨床上のメリットがあることを意味しており、検査結果が破検者に与える影響や効果的な対応方法の有無などの情報に基づいて評価される。

【注4】遺伝カウンセリング 遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を 人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。 このプロセスには、1)疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴まなが病歴の解釈、2)遺伝 理解・除本・フェネージメント・元本・安本等とはび歴史でついての称名。3、4・フェールド・チェイス(4・人

現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育、3) インフォームド・チョイス(十分 な情報を得た上での自律的選択)、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、などが含

まれる。 遺伝カウンセリングに関する基礎知識・技能については、すべての医師が習得しておくことが望ましい。 また、遺伝学的検査・診断を担当する医師および医療機関は、必要に応じて、医師・非医師の専門家による遺 伝カウンセリングを提供するか、または紹介する体制を整えておく必要がある。

表1.遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例

1) 成本な、適応学的検索の目的となる成素を、検索を 2) 皮容的原本 有限係、概念を、 技能を 2) 皮容的原本 有限係、概念を、 技能を 2) 皮容的原本 有限係、概念を、 技能、 人種者など 3) 開始主義、情報と、 人性は素和なの子が発展を構み、 不明であればその第の説明 3) 清緒は、 清雅・ 子野田・ 年報開始活動性、 (サーバイフンス油) の資素、 効果、 展界、 剥作用など 6) 電子管路・ (日本・

(注:ここに掲げた事項は、これらすべてを遺伝学的検査実施前に説明しなければならないということではなく、被検者の理解や 疾患の特性に応じた説明を行う際の参考として例示したものである。)

Qこのガイドラインで最も重要視していることは何でしょうか?

A遺伝情報の特性を十分に理解し、遺伝学的検査・診断を実施し、**診療記録として共有する**ことです。その ためには、各診療料の医節自身を含むすべての医療従事者が遺伝医学に関する十分な理解と知識および経験 を持つ必要があります。 12組長から遺伝学的検索・診断に関する情報を得るとともに、必要に応じて、遺伝 医療の専門家と連携して対応することも重要です。

0今後の課題としてはどのようなことがありますか?

A遺伝学的検査・診断は、すべての診療科の医師および医療従事者にとって重要な医療行為になっているため、 医師および医療従事者、医療機関、学会には、それぞれ次の事柄が望まれます。

医師および医療従事者:遺伝医学の基本的な知識をもち、最新の情報を得るよう自己研鑽に努めるとともに、必要に応じて、遺伝医療の専門家と連携して対応する。

医療機関:遺伝学的検査・診断に関与する医師および医療従事者を対象に、遺伝医学の啓発・教育を継続して行うとともに、適切な遺伝医療を実施できる体制を整備する。

学会:疾患(群)、領域、診療科ごとのガイドラインやマニュアル等を本ガイドラインの趣旨に則して作成するとともに、各領域における遺伝医療、遺伝カウンセリングのあり方について教育・啓発を行う。

また、国民が安心してゲノム医療を受けるためには、保険や雇用、結婚、教育など医療以外の様々な場面で、 不当な差別や社会的不利益が起こらないように法的整備を含めた体制を構築していく必要があります。日本医 学会では「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明を公表してい ます。

2022年4月6日

「遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益の防止」についての共同声明

日本医学会長・日本医学会連合会長 門田守人 日本医師会長 中川俊男

個人の遺伝情報・ゲノム情報に基づき、個々人の体質や病状に適した。より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となる「ゲノム医療」の実現が、様々な診療領域で広がっています。特に、がんや難病の分野では既に実用化が進んでおり、その人の病状に適した治療法の選択や迅速な診断の実現などの思恵が得られています。また、継展病や影響法、心血管疾患や免疫・アレルギー疾患、精神・神経疾患を含む多因子疾患についても、世界的に医療応用を目指した研究が進んでいます。

一方で、生殖細胞系列の遺伝情報・ゲノム情報は生涯変化しないことから、国民が安心してゲノム医療を受けるためには社会環境を整備する必要があることが指摘されています。¹⁾ 仮に不適切に扱われた場合には、患者とその血縁者に、保険や雇用、結婚、教育など医療以外の様々な場面で不当な差別や社会的不利益がもたらされる可能性があるためです。

日本も加盟するUNESCOの「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」 (1997) では、「ヒトゲノムは、人類の速度であり、何人も、その遺伝的特徴の如何を問わず、その尊厳と人権を尊重される権利を有する」とされ、「何人も、遺伝的特徴に基づいて、人権、基本的自由及び人間の襲撃を侵害する意図又は効果をもつ差別を受けることがあってはならない」と述べられています。 2 諸外国では2000 年代から保険や雇用を中心として、医療以外の分野における遺伝情報・ゲノム情報の取り扱いに関するルールの策定が行われており、また、ゲノム情報の実践に伴い、その見直しの議論も進められています。 3)

しかし、我が国の社会環境の整備としては、個人情報の取得や第二者提供に本人同意の取得を求めるという個人情報保護法による対応のみに留まっており、不当な差別や社会的不利益の防止については、法律あるいは自主ルールのいずれの形でも定められていません。我が国では、国民情保険の制度が整備され、公的健康保険の加入に際して、遺伝情報・ゲノ人情報の提示を求められることはありません。しかし、いわゆるが人保険や死亡保険等の、民間保険の引受・支払実際における遺伝情報・ゲノ人情報の取り扱いに関するルールは不明瞭な状況にあり、業界の自主規制の検討状況を持っている状況にあり、妻子の自主規制の対ける採用、配置、職責の決定や労働者の健康診断等における、個人の遺伝情報・ゲノム情報の取扱いについても不明瞭なま

現在、全ゲノム解析研究が国策として進められ、9)思者とその血縁者を対象としたゲノム解析や遺伝学的検査が急速に医療の場で展開されようとしていますが、前述のような我が国の現況においては、患者やその家族が遺伝情報、アノム情報に基づく不当な差別や社会的不利益を受ける可能性をお払びさぎ、当事者には強い不安を引き起こします。思考・家族だけではなく、現時点では遺伝との関連を自覚していない、現在は健康な多くの方々にも不安が広がる恐れがあります。

国民がゲノム解析を伴う医学研究への参加や遺伝学的検査の利用を控えることも考えられ、我が国での遺伝情報・ゲノム情報を用いた前規医薬品開発やゲノム医療の導入の障壁となることも懸念されます。 ® また、ゲムと疾患の関係には集団間の違いや民族差が存在するため、我が国での遺伝情報・ゲノム情報を用いた新規医薬品開発やゲノム医療が世界から遅れを取れば、国民に長期間の不利益をもたらす能性があります。

全ての医療関係者は、遺伝情報・ゲノム情報を取り扱う際、情報によっては保険や雇用、結婚、教育など医療以 外の膝々な場面で、患者や血縁者に対する不当な差別や社会的不利益につながるものが含まれる可能性があるこ とについて十分に関重すべきでき

日本医学会及び日本医学会連合は、適伝情報・ゲノム情報を活用した医療や公衆衛生の実現に向けて、教育や研究、啓発に尽力するだけでなく、不当な差別や社会的不利益の防止にも貢献したいと考えています。今後、我が国でゲノム医療が普及し、国民が安心してゲノム医療を受けられるようにするため、日本医学会及び日本医学会連合は、国、医督官庁、遺伝情報・ゲノ上情報、ゲノ、対戦を取り扱う可能やのる名保険を任今の事業者よび関係団体に対し、遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益を防止するため下記を要望します。

- 1. 国は、遺伝情報・ゲノム情報による不当な差別や社会的不利益を防止するための法的整備を早急に行う こと、及び関係省庁は、保険や雇用などを含む社会・経済政策において、個人の遺伝情報・ゲノム情報の 不適切な取り扱いを防止したうえで、いかに利活用するかを検討する会議を設置し、我が国の実情に沿った 方策を早急に検討すること。
- 2. 監督官庁においては、適伝情報・ゲノム情報を取り扱う可能性のある保険会社等の事業者および関係団体に 対し、遺伝情報・ゲノム情報の取扱いに関する自走規制が早急に進むよう促すとともに、その内容が消費者 におかりやすく適正なものとなるよう、指導・監督を行う仕組みを構築すること。
- 3. 遺伝情報・ゲノム情報を取り扱う可能性のある保険会社等の事業者および関係団体は、遺伝情報・ゲノム情報の取扱いについて開かれた議論を行い、自主的な方策を早急に検討し公表すること。

[註] 用語の定義 厚生労働省「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)では、「ゲノム情報」は、塩基配列に解釈を加え意味を有するもの、「遺伝情報」はゲノム情報 中で予孫〜受け継がれるものと定義している。(https://www.hhlbw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka- Kouseikagakuka/0000140440.pdf]

1) 厚生労働省「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) [https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10601000-Daijinkanboukouseikagakuka-Kouseikagakuka/00001404/b.pdf]

2) ヒトゲノムと人権に関する世界宣言(1997) [https://www.mext.go.jp/unesco/009/1386506.htm]

3)ACMG Statement: Points to consider to avoid unfair discrimination and the misuse of genetic

nformation: A statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG), Genetics in Medicine (2021) [https://www.gimjournal.org/article/S1098-3600(21)05379-X/fulltext]

4) 健康・医療散略室ゲノム医療実現推進協議会「中間とりまとめに対する最終報告書」 (2019) [https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/genome_dai3/sankou3.pdf]

5)厚生労働省「全ゲノム解析等実行計画(第1版)」(2019) [https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_08564.html]

6) 厚生労働科学特別研究「社会における個人遺伝情報利用の実態とゲノムリテラシーに関する調査研究」

Q診療記録に遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容は含まれますか?

A日本医師会「診療情報の提供に関する指針」によると、診療情報とは診療の過程で、患者の身体状況、病状、治療等について医師またはその指揮・監督下にある医療従事者が知り得た情報とされており、診療と 該には医師法罪24条に規定される診療法、手術配接、角幹配線、各種検査記録、検査成構表、エクス級 写真、助産能、着護配線、その他診療の過程で患者の身体状況、病状等について作成、記録された書面、 画像等の一切を指すとされています。したがって、適位学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容も診 療起録に含まれると考えられます。

Q遺伝形式の用語の優性・劣性が顕性・潜性に変更になったと聞きますが、この用語変更は診療録等の記載 事項や遺伝カウンセリングにおいて、どのように対応すべきでしょうか。

Aすべてを顕性・劣性に置き換えるのはこれまで優性・劣性で理解していた患者さんの混乱を招く可能性があるため、現状では日本医学会の用語管理委員会報告に従って、診療録等の記載事項を「<mark>御性遺伝(優性遺伝)」で終一することが推奨されます。ただ</mark>し、遺伝カウンセリングにおいては、顕性と潜性が発音上、非常に区別しにくいため、クライエントの状況に応じて、柔軟に対応することが必要です。

Q検査会社に遺伝学的検査を依頼する場合は、匿名化が必須と考えるべきでしょうか。

A本ガイドラインでは、<mark>匿名化が必須とは考えていません。</mark>検査会社には個人情報をしっかりと守ることが 法的に義務づけられています。個人情報保護法では検査のような「個人情報を扱う業務の委託」の場合、委 託者(病院)の個人情報の取扱を受託者(検査会社)に守らせると<mark>委託契約に明記</mark>することを求めていま

ッ。 「匿名化」を行うと、匿名の下で実施された検査において「取り違え」が発生する危険、場合によっては発生した取り違えが検知できなくなる危険があり、医療安全の確保が難しくなる可能性があります。

Q個人情報保護法等を遵守するとの記載がありますが、「等」は何を意味しているのでしょうか。

A厚生労働省「医療・介護関係事業者における 個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」、厚生労働省 「医療情報システムの安全管理に関するガイドライン」、経済産業省、総務省「医療情報を取り扱う情報シ ステム・サービスの提供事業者における安全管理サイドライン」などを示しています。

Q薬理遺伝学検査について今回のガイドラインに記載されていないのは何故ですか?

A薬理遺伝学検査は、特定の薬剤の生体への反応と遺伝情報の関連が明らかとなっている場合に実施する もので、薬剤による有効性が期待できる、薬剤による危険な副作用や有効性の乏しい薬剤の投与を回避で きるなど、診療上有用な検査です。生無細胞系列の遺伝情報を取り扱う他の遺伝学的検査と大きく異なる 側面があり、薬理遺伝学検査に特化したガイドライン等もあることから本ガイドラインからは削除されて

Qすでに発症している患者の診断を目的として行われた遺伝学的検査の結果は、他の臨床検査の結果と同様 に、診療録に記載する必要があるとこのガイドラインには記載されていますが、他の血縁者にも影響を与え る個人の遺伝情報を当該患者に関与する医療従事者であれば誰でも閲覧可能な電子カルテに掲載してよいの でしょうか?

A遺伝学的検査の結果は診療情報に含まれますので、電子カルテに記載することが必要です。医療安全の親点からも、患者の診療に関係する医療従事者は、チーム医療の推進に必要となる遺伝情報を含む全ての診療記録を共有すべきです。電子カルテに記載された遺伝学的検査の情報について適切に取り扱うことができるように、医療機関においては、遺伝情報にアクセスできる医療従事者に対して、遺伝医学の基本的知識、および個人の遺伝情報の適切な取扱いに関する事項について十分な教育・研修を行う事が求められます。

個人の遺伝情報の漏洩の防止 チーム医療の推進に必要な遺伝情報の共有



遺伝情報にアクセスする医療関係者は、遺伝情報の特性を十分理解し、個人の遺伝情報を適切に扱うことができるにしておく

- ・ 遺伝情報にアクセスする医療関係者にする教育・研修 ・ 遺伝情報が記載された診療録へのアクセス制限

Qすでに発症している患者の診断を目的として行われた遺伝学的検査の結果は、他の態床検査の結果と同様 に、診療線に記載する必要があるとこのガイドラインには記載されていますが、他の血縁者にも影響を与え る個人の遺伝情報を当気患者に関与する医療従事者であれば誰でも閲覧可能な電子カルテに掲載してよいの でしょうか?

A豊伝学的検査の結果は診療情報に含まれますので、電子カルテに記載することが必要です。医療安全の観点 からも、患者の診療に関係する医療従事者は、チーム医療の推進に必要となる遺伝情報を含む全ての診療記 録を共有すべきです。電子カルテに記載された遺伝学的検査の情報について適切に取り扱うことができるよ うに、医療機関においては、遺伝情報にアクセスできる医療従事者に対して、遺伝医ぞの基本の知識、およ び個人の遺伝情報の適切な取扱いに関する事項について十分な教育・研修を行う事が求められます。



個人の遺伝情報の漏洩の防止

遠伝情報にアクセスする医療関係者は、遠伝情報の特性を十分理解し、個人の遺伝情報を適切に扱うことができるにしておく

- ・ 遺伝情報にアクセスする医療関係者にする教育・研修 ・ 遺伝情報が記載された診療録へのアクセス制限

Q遺伝医療にかかる診療情報を紙カルテに記載し、共通の電子カルテには記載しないで運用した場合、問題はありますか?

A原際機関側としては、保険診療における「診**療経管理体制加算**」は、すべての診療記録の中央管理を条件としているため、一部の診療記録を別管理にしている場合は、加算過度ができなくなる可能性があります。また、「診療機管理体制加算」(算定の条件を満たしていることが、2012年からは7:1入院基本科の要件に、また2016年からは10:1入院基本科の要件となったため、多くの医療機関では、美質的にすべての診療監修の中央報音が必要となっています。

医防法第24条 医防は、診療をしたときは、運滞なく診療に関する事項を**診療機**に記載しなければならない。 2 前項の診療経であって、病院又は診療所に勤勝する医師のした診療に関するものは、その病院又は診療所の管理者にお いて、その他の診療に関するものは、その医師において、5 年間これを保存しなければならない。

- 日本医師会 診療情報の提供に関する指針 [第2版] 定義夫よび通用範囲 1. 診療情報 診療の過程で、患者の身体状況、病状、治療等について、医師またはその指揮・監督下にある医療従事者が知り 得た情報
- ラルト 2. 診療録 医師法第24条所定の文書

3. 診療記録等
 診療は、手術記録、麻除記録、各種検査記録、検査成績表、エックス線写真、助症録、看護記録、その他、診療の過程で患者の身体状況、病状等について作成、記録された書面、画像等の一切
 4. 診療記録等の同所
 患者など特定の者に対して、診療記録等の閲覧、腰写の求めに応ずること

日本医師会推誌 2022年9月1日発行 第151巻・第6号 目次 ◆第151巻テーマ一覧 ■特集 ガイドラインから見た最新の救急蘇生法 企画·監修 横田裕行 【巻順言】 「ガイドラインから見た最新の教急蘇生法」特集に当たって 横田裕行 ……937 № PDFI ■会員投稿 ■次月位物 (機役) 日本院学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」の改定について 組織義光 ……1054~1057 <mark>② DDF</mark>

https://www.med.or.jp/cme/jjma/newmag/15106/15106.html

第20回 全国遺伝子医療部門連絡会議

代表者ワークショップ: 課題解決のための提言案の作成

討議内容

- 1)「遺伝科」の標榜診療科申請に向けて
- 2) 遺伝性腫瘍の最適な診療体制は?
- 3) PGT-A と遺伝医療
- 4) 個人情報保護法改正に伴う倫理指針および遺伝診療ガイドラインの改正について
- 5) 認定遺伝カウンセラー®が目指すところ
- 6) 遺伝性循環器疾患の診療体制

ワークショップ 1) 「遺伝科」の標榜診療科申請に向けて

リーダー: 岡崎 哲也(鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科)

書 記:足立 香織(鳥取大学研究推進機構研究基盤センター)

青木 智彩子(鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科)

グループファシリテーター:

難波 栄二(鳥取大学医学部附属病院) 吉田 雅幸(東京医科歯科大学病院)

平沢 晃 (岡山大学病院)

サポートスタッフ:

土田 祥央(日本大学) 青木 留美子(日本大学)

参加者:41 名

参加施設:34 施設

国立循環器病研究センター (朝野 仁裕)、順天堂医院 (新井 正美)、静岡県立総合病院 (臼井 健)、九州大学病院 (小川 昌宣)、京都医療センター (小西 陽介)、慶応義塾大学 (佐藤 正幸)、大阪 医科薬科大学病院 (鮫島 希代子)、大阪公立大学医学部附属病院 (瀬戸 俊之)、北里大学病院 (高田 史男)、大阪大学医学部附属病院 (高橋 正紀)、東京慈恵会医科大学附属病院 (竹内 千仙)、京都府立医科大学附属病院 (千代延 友裕)、県立広島病院 (土井 美帆子)、関西医大附属病院 (峠理絵)、名古屋市立大学医学部附属西部医療センター (濱嶋 直樹)、奈良県立医科大学附属病院 (坂野 公彦)、岩手医科大学附属病院 (福島 明宗)、東京都立小児総合医療センター (二川 弘司)、トヨタ記念病院 (町田 純一郎)、国立がん研究センター東病院 (松川 愛未)、岐阜大学医学部附属病院 (松山 裕美)、兵庫県立こども病院 (森貞 直哉)、北海道大学病院 (矢部 一郎)、宮崎大学医学部附属病院 (山口 昌俊)、国立病院機構東京医療センター (山澤 一樹)、久留米大学病院 (渡邊 順子、沼田 早苗)、弘前大学 (皆川 智子)、日本大学 (中山 智祥、土田 祥央、青木 留美子) <特別参加>

信州大学(福嶋 義光、古庄 知己)、札幌医科大学附属病院(櫻井 晃洋)、京都大学(小杉 眞司) (順不同・敬称略)

ワークショップの実施にあたり、はじめに標榜診療科の概要・昨年度の WS からの進捗、および事前に実施したアンケート結果について説明した。続いて中山智祥先生・平沢晃先生より指定発言を頂いた後、3つのグループに分かれてグループディスカッションを行った。グループで議論した内容をそれぞれ発表し、課題解決に向けた提言を作成した。

標榜診療科について、および事前アンケート結果については【資料】を参照。

【中山智祥先生の指定発言より抜粋】

- ・日本大学医学部附属板橋病院「臨床検査医学科」と日本大学病院「臨床検査科」(兼担)を担当している。このように、診療科の名称は各施設で自由に付けて良いと聞いている。また、日本大学医学部では2001年に「臨床病理学」から「臨床検査医学分野」へ医局の名称が変更となった。
- ・厚生労働省では「標榜診療科名に関する基本的な考え方」が掲げられている。
- ・医道審議会(診療科名標榜部会)第1回~第5回(2007年~2008年)において、「臨床検査科」に関する審議が行われた。「病理診断部」「臨床検査部」に関する議論が行われ、最終的に2008年に「病理診断科」「臨床検査科」が診療科名として認められた。
- ・「標準臨床検査医学(医学書院)」追加改訂によると、米国の Clinical Pathology を直訳して「臨床病理学」とされていたものを、病理学 Pathology または Anatomic Pathology との混同を避ける意味で、最近では「臨床検査医学」と呼ぶものが多いようである。2000 年に「日本臨床病理学会」が「日本臨床検査医学会」へ、2021 年に機関誌「臨床病理」が「日本臨床検査医学会誌」へ名称が変更になったことなども、診療科が独立して認められたことに関係するのではないかと思われる。
- ・日本大学医学部附属板橋病院では「臨床検査部」と「臨床検査医学科」があり、医師と臨床検 査技師で構成されている。「臨床検査部」は臨床検査技師が中心となって臨床検査のデータを 出すところ、「臨床検査医学科」は保険診療をやらない自由診療に特化した診療科であり、特 殊な臨床検査の実施、他科からのコンサルト、遺伝カウンセリング、採血後の痛み症例対応な どを行っている。
- ・2008年の赴任と同時に「臨床検査医学科」と名称にし、新しく立ち上げた。「臨床検査科」が診療科になったメリットとして
 - 1. 病院内での認知度がアップした。何をやっているかのアピールができる。(臨床検査部との違い)
 - 2. 病院長へのアピールができた。
 - 3. 病院内で何をやるのかの明確な任務が決まった。
 - 4. 専門医を目指す人にイメージを提供できた。
 - 5. 臨床検査部の臨床検査技師さんでは荷が重い仕事(特に診療科医師との橋渡し)がスムーズになった。
 - 6. 医局医師数確保の根拠となる。

デメリットとして

- 1. 経営目標のノルマが課せられる。(科として病院にどのように貢献しているのか問われる)
- 2. 臨床検査部との境界があいまいな時にどうするか。(臨床検査医学科と臨床検査部の違いをどのように説明するか)
- 3. 医師数削減の根拠にもなり得る。(貢献度に合わせて医師数が決められる可能性)
- 4. 専門医を有していることが加算に関係していない。(臨床検査専門医がなかなか認知され辛い)

本日は「遺伝科」「臨床遺伝科」について議論が行われると思うが、私が提示したスライドで「臨床検査科」を「遺伝科」に置き換えて、どうなるかイメージ頂ければと思う。

【平沢晃先生の指定発言より抜粋】

このテーマを2年続けている理由について、継続的に審議が必要であること、また、連絡会議の一番のポイントは提言を作ることで、提言を実装し議論が始まったところであるため、今年も継続することとなった。

中山先生のお話にあった「診療科のメリット・デメリット」について、厚労省の標榜診療科ではなくても、独立した部門に人がいれば良いという意見もあるかもしれない。

私は2018年6月に岡山大学に赴任し同年9月に診療科を立ち上げた。その際、この部門では絶対にインシデントを起こすと訴えた。定期的な安全対策のマネージャー会議には、センターや部では参加できず、診療科以上でないと参加できない。そのため、安全対策の観点から、厚労省の標榜診療科ではないが、院内標榜科として科にしてもらったという経緯がある。経緯はどうであれ、まず作ることが大事である。とはいえ、院内標榜診療科を立ち上げたとしても会計上はどこかの標榜診療科に紐づいている。そういう意味では独立していない状態が続いている。

本 WS は、標榜診療科の創設に関して提言を作ることがエンドポイントである。「できない」や「大変」といった愚痴は盛り上がるが、ここから何を作るのかということを文章にするのが大切である。また、誰に対する提言なのかが重要で、全方位的な提言が必要と考えられる。当局(厚労省、医政局)に対してはもちろん、医政局から「遺伝」は馴染みがないというコメントを得た。我々も学会・病院・社会全体あるいは国民に対する提言が必要である。

【グループディスカッションで協議した議題と参加者(敬称略、順不同、FT:ファシリテーター)】 ・全グループ共通:標榜診療科としての「遺伝科」を中心とした遺伝医療の具体案

- ・A グループ:標榜診療科申請に向けて必要なこと FT 難波、松川、朝野、新井、臼井、小川、佐藤、鮫島、瀬戸、高田、渡邊、皆川
- ・B グループ:国民が適切に受診できること FT 吉田、小西、高橋、竹内、千代延、土井、峠、濱嶋、沼田
- ・C グループ:診療分野に関する知識・技術が医師、または歯科医師に普及・定着していること FT 平沢、坂野、福島、二川、町田、松山、森貞、矢部、山口、山澤

【全体討論】

各グループ FT より、グループディスカッションの内容について以下のとおり報告された。

<標榜診療科としての「遺伝科」を中心とした遺伝医療の具体案>(全グループ)

敷居が低く、間口の広い遺伝診療を目指す。標榜診療科になることで以下のメリットが挙げられる。

- ① 患者・クライエントにとって
 - ・患者の生涯にわたるフォローが可能
 - ・院内に働きかける際に、個人で働きかけなくてすむ
 - ・患者が、遺伝カウンセリングに繋がるまでに時間がかからずにすむ
 - ・未発症の方、at risk の方のフォローが可能

② 医療者にとって

- ・遺伝学的検査の前後のセットアップ、主治医と分業できる(受託会社がない検査も請け負う)
- ・遺伝学的検査結果の正確なバリアント解釈(将来解釈が変化し得ることも含め)

③ 遺伝医療部門にとって

- ・院内紹介の枠ができるため院内外からの紹介が増える
- ・人員確保が可能になる
- ・予算確保しやすくなる
- ・遺伝学的検査の同意説明の管理により訴訟のリスクを回避できる
- ・研修医からの意見:「科」になっていないことで、研修が選択できない→若手の育成に繋がる

<標榜診療科申請に向けて必要なこと>(A グループ)

今後の案・プランとして以下が挙げられた。

- ・遠隔診療も取り入れ「遺伝科」がカバーする診療範囲を広げる。
- ・倫理審査の申請に、遺伝カウンセリングのための「遺伝科」の必要性を認めてもらう。
- ・患者・家族の会などに「遺伝科」の重要性と課題を示し、その必要性に関するアンケート をとる。
- ・「遺伝科」が設定されていないために、発生(経験)した過去のインシデントを集約し提示する。
- ・医師の初期研修のプログラムに入れる

<国民が適切に受診できること>(B グループ)

国民が適切に受診できるための解決策として以下が挙げられた。

・均てん化のために、施設内での位置を確立し、施設内、施設外地域連携 遺伝の問題に対

応できるようにする

- ・インターネットの活用、YouTube の利用
- ・全国遺伝子医療部門連絡会議の検索サイト:遺伝医療へのアクセス先を知ることができるが、専門職向けになっており、患者向けのアクセスの別の入り口を模索する
- ・初等、中等教育で国民のリテラシーを向上していく。学会主導で作成している YouTube を病院のサイトリンクに貼る
- ・遺伝部門(部より科のほうがよりよい?)があるほうが施設外の人が安心して紹介しやすい。
- ・院内の事務方、地域連携に遺伝科を周知することで、近隣の病院からのアクセス性がよく なる
- ・開業医を個別訪問して、紹介ルートを構築していく

<**診療分野に関する知識・技術が医師、または歯科医師に普及・定着していること>** (C グループ) ①医師・歯科医師の教育プログラムの改善、②医療者における認知度の向上、③敷居の低い・間口の広い診療を目指すこと、が必要と考えられた。以下に各項目の改善に向けた具体案を記載する。

① 医師・歯科医師の教育プログラムの改善

- ・臨床に即したロールプレイや臨床実習(必修)を含めた卒前教育が急務。
- ・現役医師に対する啓発活動。
- ・啓発活動や教育の機会として多くの診療科が関わるコモンな遺伝性疾患をベースとした、 研究会や講演会の立ち上げが有用。

② 医療者における認知度の向上

- ・現状、遺伝診療は紹介してもらわないと提供が難しい。より多くの先生に遺伝診療について知ってもらうことが必要。
- ・がんゲノムの影響もあり、がんの領域に関しては遺伝診療への認識が高まっている。
- ・新生児マススクリーニングには潜性遺伝疾患が多い。遺伝カウンセリングが必須となって から医療者の意識も変わり、必要性が感じられている。
- ・今秋の NIPT 施設の拡大も、遺伝診療をアピールする機会になるのではないか。
- ・今後、国が全ゲノム診療を進める上で、その受け皿として遺伝診療部門が重要となること をアピールする。

③ 敷居の低い・間口が広い遺伝診療

- ・費用や保険制度の問題の改善。いつでも患者さんが話を聞ける体制を作る。
- ・遺伝診療はエッセンシャルだが、特別なことをしていると思われやすい。相談しやすい環 境を作ることが大切。
- ・遺伝学的検査は以前よりも出しやすくなっている。先天異常を主に扱っているが、患者さ

んの中には遺伝科という名前を聞いて驚かれてしまうことも少なくない。国民が気軽に受診できるようなイメージ的な改善努力も必要。診療科がないことが特殊と感じられている可能性もある。

- ・国民への啓発も必要。外来でポスターなどを用いてアピールすることも必要。
- ・遺伝の話に患者さんが引いてしまうこともある。保険制度との関係もあるが、より多くの 先生に遺伝診療について知ってもらうことが必要。

最後にワークショップ全体で議論を行った(以下発言、コメントの抜粋)

<ワークショップ全体における追加でのコメント>

- ・診療科の名称について、「臨床遺伝科」が馴染みやすいのではという意見もあった。普及 に関して、サイエンスカフェなどの意見があった。
- ・大学の名前で明治時代から残っている学部は文学部など、短くシンプルである。馴染む名 称が大切である。
- ・神奈川で遺伝科をつくった際に、最初は「遺伝染色体科」などが候補となったが、シンプルに遺伝科とした。親が悪いと言っているようだ、という意見もあったが、遺伝を正しく理解してもらうために「遺伝」を残した。先ほどのグループディスカッションでは、専門医の名称が「臨床遺伝専門医」のため、「臨床遺伝科」の方が整合性が取れるのではないか、という意見もあった。
- ・「総合遺伝科」などの案も挙がった。
- ・アンケートでは「ゲノム科」「ゲノム診療科」なども挙がっていた。
- ・今、標榜診療科でカタカナなのはリハビリテーション科くらいである。武藤香織先生の論 文でも、アンケートの結果、ゲノムという言葉に対する国民の知識が低いと報告されてい る。
- ・1970年代には、遺伝という言葉が暗い・血の呪いというイメージがありタブーであった。 そのような偏見があることが問題で、genetics を遺伝として声高に掲げるポリシーであった。保険診療の科として乳腺外科や神経内科に割り振られることを避け、遺伝科で請求できるようにすることが最大の目的である。保険診療の診療科として登録できるということが目的であり、シンプルな名前にし、全ての科が臨床なので「臨床」は不要と考える。
- ・認知度の向上のためにも専攻医を受け入れることが大事である。

<独立した標榜診療科としての「遺伝科」について>

- ・遺伝カウンセリングのみならず、診療横断化的な役割、医療安全面の懸念に対する課題解 決といった点などから、標榜診療科として独立させる意義があると考えられる。
- ・他科の理解が進まないという意見があった。逆に理解のある病院はうまくいっているという意見もあった。国民の理解も必要だが、他科の医師の理解を深める必要がある。
- ・他科では、遺伝科を通さずに自前で遺伝学的検査を実施しているなど、歴史的な背景が関連していると考える。遺伝科に紹介するメリットをアピールする必要がある。家族の方のフォローができる、遺伝カウンセリングの資格を持っている人がきちんと対応できるな

- ど。他科には時間をかけてアプローチし、遺伝科とコラボした方がお互いにメリットがある、と納得して頂けると自然と協力関係が築けるのではないかと思う。
- ・遺伝医療部門があることによって、うまく回っている部分を形にし、地域にアピールする のが良いという意見が印象的だった。
- ・研修医、若手医師が遺伝医療部門の存在すら知らないという、示唆に富んだ意見があった。 初期研修のときに、見学だけでも1週間でも研修があると良い。
- ・倫理委員会との関わりについて、倫理的な部分については遺伝科の関与が必須であり、医療安全も含めた倫理の問題に遺伝科が関わるという戦略はあると思う。
- ・医学部の教育では、コアカリキュラムに遺伝が含まれている。後期研修にも入っている。 初期だけ抜けている。当院では卒後の研修センターと掛け合い、遺伝で困っている初期研 修医を集めて、イニシエーションしている。
- ・遺伝医療に関わるメンバーには施設の倫理委員会等の役職を兼ねている人も多い、逆にそ れをレバレッジにするとよい。

WS1.「遺伝科」の標榜診療科申請に向けての提言

国民が**適切に安心してゲノム医療を継続的に享受できる**ように、フリーアクセス可能な **窓口**として"標榜診療科「遺伝科」"の設置が喫緊の課題である。

標榜診療科としての「遺伝科」設置の必要性

- 1. 国民がゲノム医療を適切に享受できる体制を整えるために
- 2. 卒前・卒後教育のみならず国民への啓発をさらに充実させていくために
- 3. 常に新しく専門的な知識を要する分野であることから、<u>医療安全面等への懸念を</u> 払拭するために

全国の遺伝医療部門では以下の実践をより活発に行う必要がある

- 1. 施設内および地域での連携体制の構築をより進めていくこと。
- 2. 卒前・卒後教育の充実を図り、医療者に対して遺伝診療の啓発をより積極的に行っていくこと。
- 3. 一般市民への幅広い啓発活動の実践をより進めていくこと。

令和4年9月23日 全国遺伝子医療部門連絡会議

「遺伝科」の標榜診療科申請に向けて

本ワークショップでは「遺伝科」の標榜診療科申請というテーマで議論を行います。

遺伝医療部門の呼称は遺伝子診療科、臨床遺伝科など様々なものが用いられていますが、<u>今回の</u> ワークショップでは「遺伝科」と称します

"標榜診療科"について

医療法第6条第1項第2号にて、定められた診療科 名以外を広告してはならず、第6条の6にて、その 診療科名は政令で定められている。

"標榜診療科"に関するこれまでの見直し

	標榜診療科の変遷
昭和23年 (医療法制定時)	内科、精神科、小児科、外科、整形外 科、皮膚の尿器科(又は 皮膚科、ひ尿器 科)、産婦人科(又は産科、婦人科)、眼科、 耳鼻いんこう科、理学診療科(又は放射線科)、歯科
昭和25年 (法改正)	神経科、呼吸器科、消化器科(又は胃腸科)、循環器科、性病科、 こう門科
昭和27年 (法改正)	気管食道科
昭和40年(法改正 "注	は伝"という記載はない
昭和50年(法改正	はっていて記載はない
昭和53年(法改正)	美容外科、呼吸器外科、心臓血管外科、 小児外科、矯正歯科、 小児歯科
平成4年	医療法改正により、診療科名(標榜診療科名)については、政令 (医療法施行令)で定めることとされる
平成8年追加 (政令(医療法施行令)改正	アレルギー科、心療内科、リウマチ科、リハビリテーション科 ご) (「理学療法科」の廃止)、歯科口腔外科 38診療
平成20年	「内科」「外科」と他に定められた各事項を組み合わせたもの、 及び以下の単独で標榜可能な診療科名であれば標榜が可能

平成19年5月21日;第一回医道審議会医道分科会診療科名標榜部会資料より

「遺伝科」を標榜診療科とするために

医療法より抜粋

第6条の6第2項;

厚生労働大臣が、政令の制定や改廃を立案しよう するときには、 **医学医術に関する学術団体**及び**医** 道審議会の意見を聴かなければならない

国がゲノム医療を急速に進めているという背景にも関わらず、 「診療科がない」という状況。 本件を、より迅速に進めることができないか。

遺伝医療と医療安全

Case 1; バリアント部位の誤認

 $\underline{\mathit{05}}$ クライエント(父)は**多発性内分泌腫瘍症2型(MEN2)** と以前の遺伝子解析研究で診断されていた。 児のMEN2関連疾患のサーベイランスが必要かを知るために、**児の遺伝学的検査**を希望。

クライエントから自身の**バリアント**の詳細がすぐに分からないので主治医へ問い合わせて欲しいと希望あり。依頼した後、主治医から臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラー $^{\circ}$ へ参考論文が提供された。

論文から、クライエントが有するパリアントは<u>p.Ser891Ala</u>と考えられた。 <u>こどもの遺伝学的検査</u>(シングルサイト)を実施。 → *RET*遺伝子全領域ではなく<u>p.Ser891Ala</u>があるかだけを検査。

遺伝子検査**結果開示後**、クライエントから自身の**バリアント**はp.Cys634Argであったはずだと問い合わせあり。その際にクライエント(父)のバリアントが記載された論文を提示された。

この時点で参考にした論文と父親の論文が別物である事が判明。 再度p.Cys634Argのパリアントについて解析することとなった。

遺伝医療と医療安全

医療安全の面での強い懸念

Case 2:検査結果の誤認

- 2~、VLada不Victoo 主治医がMSI(マイクロサテライト不安定性)検査の結果を誤認し、カルテにMSI-H(-) 記載されていた。 患者には検査結果は陰性と報告されていた。

- ・遺伝学的検査を実施。2ヶ月後に結果が出たが説明を失念していた。 ・患者には検査結果が出るのは半年ほどかかり、結果が出たら説明するとしていた。

出典:公益財団法人日本医療機能評価機構、医療事故情報収集等事業(文言、用語等を一部改変しています)

2021年. WS1.遺伝科の将来像:

厚生労働省の標榜診療科申請に向けての提言

- 国民が安心できるゲノム医療を享受するために標榜診療科の設置が 不可避
- 遺伝関連学会等と連携し継続した議論を行い、標榜診療科申請に向けた取り組みを進めていく必要がある
- 関連する省庁、ゲノム医療協議会等へ働きかけ実現を目指す。
- ・現在わが国では遺伝子診療部門に対して統一した名称が存在せず、そのことがゲノム医療、遺伝医療が国民に十分に理解されていないという現状がある。ゲノム医療の実装化を受け、国民が診療内容を理解し安心して受診してもらうことで国民の健康に寄与することを目指して、各病院の遺伝子診療部門を独立した診療科として「遺伝科(仮称)」と統一することを提案する。

昨年のWSからの進捗

2021年10月17日

全国遺伝子医療部門連絡会議WS1「遺伝科」の将来像: 厚生労働省の標榜診療科申請に向けて

厚生労働省医政局総務課の担当者との面談:

「標榜診療科の次期検討は、 専門医制度の議論が落ち着いた後と考えられている」

"4つの考え方"は現在も重要である。 「遺伝科の現状を教えてほしい」



標榜診療科の考え方

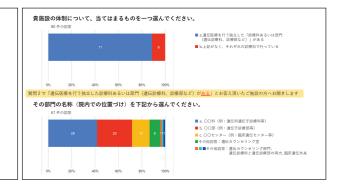
1996年、厚生省の「医道審議会」が医療法施行令の改正に際してまとめた意見では、標榜診療科目名に関する基本的な考え方として、以下4点を挙げて いる。

- (1)独立した診療分野を形成していること
- (2) 国民の要望の高い診療分野であること
- (3) 国民が適切に受診できること
- (4) 国民の受診機会が適切に確保できるよう、診療分 野に関する知識・技術が医師、または歯科医師に普及・ 定着していること

「標榜診療科の4つの考え方に関する「遺伝科(仮称)」の現状と「遺伝科」設置の要望」

今回のWSの内容も踏まえ、 本要望を厚生労働省の担当者へ提出する予定

WS1 「遺伝科」の標榜診療科申請に向けて 事前アンケート結果

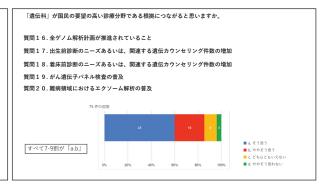


a. 〇〇科(例:遺伝科、遺伝子診療科等) 2 7件 ・中央部門としての役割を求められる反面、人員配置が少ない・常に収支を考えて診療をしなければならない・診療科としては存在するがコスト算定ができない。診療科長の所属診療料で全てのコストを算定し b. ○○部 (例:遺伝子診療部等) 20件 c. ○○センター (例:臨床遺伝センター等) 10件 d.遺伝カウンセリング室 6件 ・部門がパーチャルセンターで、遺伝カウンセラーは看護部ないしは事務部つき、医師は兼任であり、 専任のポジションがない ・予算がない、部門としての部屋がない ・遺伝学的検査や遺伝カウンセリングを行っても報酬が各診療料に入るため、実績としてみなされに

お答え頂いた「院内での位置づけ」において、<u>課題と感じていることを教えてください。</u>

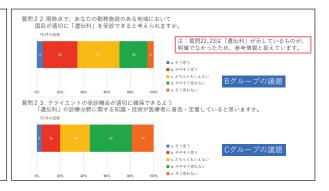
「遺伝科が形成している独立した診療分野」と思いますか。 質問7.成人期発症疾患や遺伝性腫瘍における発端者の家系員を対象とした遺伝カウンセリング 質問8. (小児期発症疾患における) 両親を含む発端者の家系員を対象とした遺伝カウンセリング 質問9. 出生前診断における遺伝カウンセリング 質問10.着床前診断における遺伝カウンセリング 質問11. 腫瘍組織を用いたがん遺伝子パネル検査でPGPVが同定された患者に対する遺伝カウンセリング 質問12. 主治医からの相談に応じて実施する<u>遺伝学的検査の選択、方針決定</u>を行うこと 質問13.主治医からの相談に応じて<u>遺伝学的検査の結果解釈</u>を行うこと 質問14.遺伝性疾患の発端者が疾患に関連した診療科を受診するためのコーディネート すべて7-9割が「a.b」 ■ c. どちらともいえない ■ d. ややそう思わない

質問7から14の内容以外に、遺伝科が形成している「独立した診療分野」と考えられるものをご記載ください。 15 件の回答 ・一般市民の遺伝相談・遺伝診療相談・遺伝子治療における遺伝カウンセリング、新生児スクリーニングの陽性結果への対応 ・未発症者や遺伝学的背景が濃厚である健康人に対するドックでの対応・未発症者の継続的な受診のためのコーディネート ・ 未発産者や通信学的需要が適度である健康人に対するドックでの対応 ・ 未発産者の連絡的な姿勢の大めのコーディネート ・ 希少疾患の診断後のビアサポートを含む病院発信の患者会の主催 ・ HBOCのリスク協権等の選択 ・ 診断された外部者のいない不安に対する遺伝相談 ・ 主治長からの要請応応して実施する遺伝年的検査前後の遺伝カウンセリングと、遺伝学的検査の実施、結果無所、 部果用所 ・ がん遺伝子パネル検査前の検査短明と、エキスパートパネルでのPGPV判定、がん遺伝子パネル検査後の結果説明、 PGPVに関する遺伝カウンセリング との結果説明、 PGPVに関する遺伝カウンセリング は低性疾患の原因検索の方法に関する助言(研究領域の解析も含め) 遺伝性疾患の原因検索の方法に関する助言(研究領域の解析も含め) の選択や実施疾患に罹患していない方の家系内の疾患に関する相談



質問21. 質問16から20の選択肢以外に、「遺伝科」 が国民の要望の高い診療分野である根拠と して、考えられるものをご記載ください。 12件の回答

- ・発症前診断の遺伝カウンセリングのように、時間をかけて丁寧に面談する診療部門は唯一無二 だと思う。
- ・難病の遺伝子治療の実施において、適正使用指針において も遺伝カウンセリングの重要性をPMDA、厚労省から指摘さ れている
- ・がん領域、難病領域、そして、全ての診療分野に関する全 ゲノム解析の普及
- ・遺伝性疾患に対する遺伝子治療薬・疾患修飾薬が次々と上 市されている現状と、その治験に参加するためにも遺伝学的 検査による診断確定が重要となってきていること、
- ・診療科のサーベイランス等をマネジメントして生命予後の 改善をデータとして示す
- ・遺伝学的背景がある(あるいは考えらえる)未発症者に対 する検診やドックでの対応
- ・倫理的な配慮が必要な疾患であれば全般的に該当すると思



質問2.4.今回のテーマにつきましてコメントがございましたら下記にご記載ください。

- | 同とす。フェルン

 「通に料」の環境が早くできることを要望します
 日本の素瘤のレベルアップのために、強力に進めてください。
 日本の素瘤のレベルアップのために、強力による人で見いテーマだと思います
 連に対したのでいた。では、一般に対しては適かとりやマイなりました。
 大変観光ない。アンでと思いました。
 「本質を集る考えることは選挙であることを改めて認識しました。
 本価を対象がは、進化性素の複数能の推進に大き、複単ない。
 本の分析で適にの知識の必要反は増しているので、それぞれの料の主治医が遺伝順速の相談ができる科としての専門の遺伝科は必要だ

 本分析で適伝の知識の必要反は増しているので、それぞれの料の主治医が遺伝順速の相談ができる科としての専門の遺伝科は必要だ
- か・・・本来はが人通伝デイネル検査の折りに遺伝科の厚労省間特別資料化をすべきでした。我が国は全ゲノム解析を貯棄に導入することを 国際としていますが、遺伝科の厚労省開始資料化をくしては安心・金金に原産原間できないと考えております。 ・遺伝科[という条件]、時代に ・遺伝経対学や~一般が耐となって ・人材育成がおいていてません ・遺伝カウンセリング以外の遺伝医療の広がリへの対応等は?

- 専任者がおらず、兼任者の意欲(だと思います。

本ワークショップにあたり

- ・ 広告が可能な医業・歯科医業の診療科名は<u>医療法</u>において規定されているが、現在、「遺伝」はこの中には含まれていない。
- 近年、ゲノム医療が一般診療へ次々に導入されているが、現在、さらに国策としてがん、難病ともに全ゲノム解析の臨床導入が行われる方針が示されて いる。
- 国民がゲノム医療、遺伝カウンセリングを安心かつ安全に利用していくに あたり、厚生労働省の標榜診療科としての「遺伝科」設置が喫緊の課題である。

ワークショップ 2) 遺伝性腫瘍の最適な診療体制は?

リーダー: 吉田 玲子 (昭和大学)

総合書記:高津 美月(がん研有明病院)

サブグループ 1:HBOC 未発症変異保持者の保険診療問題を含む予防医療体制

ファシリテーター:渡邉 尚文(福島県立医科大学)

書記:金子 景香(がん研有明病院)

サブグループ 2: HBOC, MEN1/2, RB1 以外の遺伝性腫瘍診療の保険診療にむけて

ファシリテーター: 隈元 謙介(香川大学)

書記:加藤 芙美乃(岡山大学)

サブグループ3:遺伝性腫瘍の長期 follow up に耐えうる診療体制は何か?

ファシリテーター:田辺 真彦(東京大学)

書記:藤田 裕子(姫路赤十字病院/岡山大学)

サブグループ4:遺伝性腫瘍の院内・地域・国民に向けた教育

ファシリテーター:渡邉 淳(金沢大学)

書記:竹内 抄與子(昭和大学)

参加者: 42 名

参加施設:40 施設

東京慈恵会医科大学附属病院(秋山 政晴)、学校法人北里研究所 北里大学病院(荒木 尚美)、 九州大学病院(石井 加奈子、松﨑 佐和子)、千葉大学医学部附属病院(市川 智彦、松下 一之)、 山口大学医学部附属病院(伊藤 浩史)、公益財団法人ちば県民保健予防財団(稲田 麻里)、浜松 医科大学医学部附属病院(岩泉 守哉)、亀田総合病院、(大髙 理生)、独立行政法人国立病院機構 四国がんセンター (岡村 弥妃、山本 弥寿子)、三重大学 医学部附属病院 (奥川 喜永)、東京大 学医学部附属病院(織田 克利)、岩手医科大学附属病院・内丸メディカルセンター(小畑 慶子)、 姫路赤十字病院(甲斐 恭平)、堺市立総合医療センター(階堂 三砂子)、藤田医科大学病院(加 藤 良美)、杏林大学医学部付属病院(菊地 茉莉)、国立がん研究センター東病院(木村 香里)、 大阪大学医学部附属病院(佐藤 友紀、永井 真理子)、信州大学医学部附属病院(高野 亨子)、東 京医科歯科大学(高嶺 恵理子)、関西医科大学附属病院(滝澤 奈恵)、横浜市立大学附属市民総 合医療センター (田野島 美城)、近畿大学病院 (田村 和朗)、琉球大学医学部附属病院 (知念 安 紹)、宮崎大学医学部附属病院(土井宏太郎)、久留米大学病院(奈良清光)、広島大学病院(檜 井 孝夫)、社会医療法人愛仁会高槻病院(藤本 康二)、香川県立中央病院(藤原 有基)、静岡県 立静岡がんセンター(松林 宏行)、兵庫県立がんセンター(松本 光史)、長崎大学病院(松本 恵)、 和歌山県立医科大学附属病院(南 佐和子)、札幌医科大学附属病院(室田 文子)、自治医科大学 附属病院(柳沢 佳子)、京都大学医学部附属病院(吉岡 正博)、東京都立小児総合医療センター(吉 橋 博史)、鹿児島大学病院(吉満 誠) (順不同・敬称略)

【本ワークショップの目的】

これまでの取組みの積み重ねにより近年、遺伝性腫瘍診療が日常診療で行われる場面が増えている。しかし現在保険収載されている項目は限定的であり、臓器横断的、世代横断的な診療実装に向けての課題も多い。またがんの予防医療は担当医や病院に受診している患者だけではなく、医療従事者全般および国民全体が対象であり、適切なリスク評価と予防医療提供に対する情報提供および啓発活動の充足も必要である。これらの観点から本ワークショップでは以下の4つの課題を挙げ、それぞれに対する提言を作成することを目的とした。

課題:

- 1) HBOC 未発症変異保持者の保険診療問題を含む予防医療体制
- 2) HBOC, MEN1/2, RB1 以外の遺伝性腫瘍診療の保険診療にむけて
- 3) 遺伝性腫瘍の長期 follow up に耐えうる診療体制は何か?
- 4) 遺伝性腫瘍の院内・地域・国民に向けた教育

【方法】

上述の各課題に対しサブグループを設定し、グループディスカッションおよび提言作成を行った。その後ワークショップ2全体でのディスカッションにて各提言をブラッシュアップし、全体の意見とした。

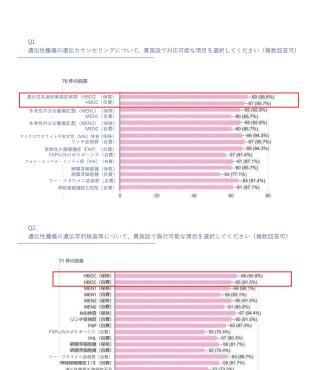
【事前アンケート項目】

- Q1. 遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリングについて、貴施設で対応可能な項目を選択してください (複数回答可)
- Q2. 遺伝性腫瘍の遺伝学的検査等について、貴施設で施行可能な項目を選択してください(複数回答可)
- Q3. HBOC のサーベイランス・予防切除等のリスク管理とフォローアップ体制についてお答えください
 - 3-1: 保険既収載の HBOC リスク管理で行っているもの(複数回答可)
 - 3-2: 3-1 のリスク管理やフォローアップを継続的に担当する部門(複数回答可)
 - 3-3: 未発症変異保持者を含む保険未収載の HBOC リスク管理で行っているもの(複数 回答可)
 - 3-4: 3-3 のリスク管理やフォローアップを継続的に担当する部門(複数回答可)
- Q4. HBOC 未発症変異保持者の保険診療拡大について、問題点や課題と思われるものをご記載ください
- Q5. HBOC 以外の遺伝性腫瘍のリスク管理について、貴施設で対応可能な遺伝性腫瘍症候群の項目を選択してください(複数回答可)
- Q6. リンチ症候群の遺伝学的検査が保険収載となるメリットと思われるものを選択してください (複数回答可)
- Q7. 現在、保険収載されていない遺伝学的検査で、経済的な理由でクライエントが受検できな

いときの対応についてお答えください(複数回答可)

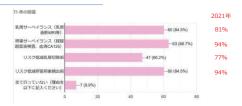
- Q8. 遺伝性腫瘍の遺伝学的検査の保険収載が望まれる理由を選択してください(複数回答可)
- Q9. 乳癌、大腸癌を発症した 30 歳代の女性で、家族歴から HBOC, リンチ症候群, リー・フラウメニ症候群等複数の遺伝性腫瘍症候群が疑われる場合、どのような遺伝性腫瘍のアセスメントを行いますか? (複数回答可)
- Q10. 遺伝性腫瘍のサーベイランス・長期フォローアップで課題と感じる点、今後の課題と思われる点について当てはまるものを選択してください(複数回答可)
- Q11. 医療者の養成教育(学校教育)についてお尋ねします
 - 11-1: 遺伝医療・ゲノム医療について、担当されている項目を全て選択してください
 - 11-2: 11-1 でいずれかを担当されている場合、がん関連の項目で含まれているものを全 て選択してください
- Q12. 成人前のがん教育について、当てはまる項目を全て選択してください
 - 12-1: 外部講師等で関与していますか
 - 12-2: 12-1 でいずれかに関与されている場合、「遺伝性」の話を入れていますか
- Q13. 医療者養成教育や成人前のがん教育において、課題に思われるもの、要望等についてご記載ください

【サブグループ 1】HBOC 未発症変異保持者の保険診療問題を含む予防医療体制 アンケート調査結果





HBOCのサーベイランス・予防切除等のリスク管理とフォローアップ体制についてお答えください 3-1:保険既収載のHBOCリスク管理で行っているもの(複数回答可)



全て行っていない場合の理由 6件の回答)

- ・小児病院でありHBOCは対象としていない ・小児病院であるため ・小児亩門症除であるため
- 当該診療部門が当院になく、グループ内の別の別病院で行っているため

イランス・予防切除等のリスク管理とフォローアップ体制についてお答えください 3-3: 未発症変異保持者を含む保険未収載のHBOCリスク管理で行っているもの(複数回答可)

全て行っていない場合の理由 (13件の回答)

- 小児病院であるため
- 小児専門病院であるため
- 乳腺外科、産婦人科の意向

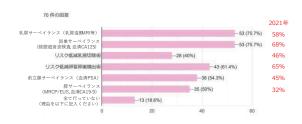
- 乳腺外科、産婦人科の原同 保険外であり自費サーベイランスのためのシステムができていない 大学病院の機能として未来症者のサーベイランス等の医学的管理は行っていない 病院の規定で自費検診を行うことができないため。また、現時点で自費で予防的切除を希望された方
- 未発症変異保持者の遺伝学的検査希望者がまだいない
- 未発症であるため
- 現時点でサーベイランスを希望する未発症変異保持者がいないが、該当者がいれば、一部は対応可能。 何か症状があった場合には保険診療で当院で検査を行えるが、症状がない段階の場合は別施設や検診
- センターなどご紹介しているため ・ 当該診療部門が当院になく、グループ内の別の別病院で行っているため

HBOC未発症変異保持者の保険診療拡大について、問題点や課題と思われるものをご記載ください

対象者の増加に対するマンパワー・キャパシティの不足

- 患者の拡大による、医師のマンパワー不足(特に乳腺科医)
- また、リスク管理に関しては受け入れ側のキャパシティも課題になってくると思われる
- 関連診療科の負担が増える(担当医・外来枠・部屋など)
- ・ 保険診療で対応できる施設が限られる場合に、他の疾患で治療すべき患者さんの診療が圧 迫される可能性がある
- 現在は未発症者の相談はそれほど件数はなく、各科で対応できる状況であるが、今後保険 診療の拡大で対象者が増えることで各科の診療に影響が出る可能性があると、各科でその 受け入れに対して消極的になることが危惧される
- 遺伝学的検査やサーベイランスについて保険適応とすること、拡大に伴う対象者の増加

HBOCのサーベイランス・予防切除等のリスク管理とフォローアップ体制についてお答えください 3-3: 未発症変異保持者を含む保険未収載のHBOCリスク管理で行っているもの(複数回答可)



HBOC未発症変異保持者の保険診療拡大について、問題点や課題と思われるものをご記載ください

31件の回答①

現在の保険診療の範疇に関する課題

- HBOC未発症at risk者(血縁者)に対する遺伝学的検査とHBOC未発症変異保持者に対するサーベイ ランスやリスク低減手術の保険診療化
- がん未発症者への適応拡大
- ハイリスク者を対象とした予防医療が保険収載されていないこと
- 未発症者を同定する方法が確立していない遺伝学的検査の方法、既に病的パリアントが検出されている者への遺伝学的検査、過去に骨骼移植歴のある者への遺伝学的検査
- 服の企業の主張を表現している。 財工機能や群落のサーベイランスが実施床と別れてきていない病院が多いと思われる 財工験能や体系のサーベイランスが実施床レベルで確立できていない病院が多いと思われる 財工験がん・膵がんなどの既発症者の保険診療の範囲が不十分
- 卵巣癌や膵臓癌といった医学的に検診方法が確立されていない腫瘍に対するスクリーニング検査が

-HBOC未発症変異保持者の保険診療拡大について、問題点や課題と思われるものをご記載ください

遺伝カウンセリング体制、遺伝性腫瘍診療体制に関する課題

- 遺伝カウンセリングの増加に伴う、遺伝医療部門の充足が必要それに対する遺伝カウンセリング体制が整っていない
- 適切な遺伝カウンセリングの提供及び知りたくない権利の補償 クライエントの自律的な意思決定を確保できること(医療者から強制されて実施するもの)
- 外部のクリニックに定期健診などを依頼することになると、継続の状況把握ができない場 合がある

HBOC未発症変異保持者の保険診療拡大について、問題点や課題と思われるものをご記載ください

経済的な負担や社会的不利益

- ベイランスや予防的リスク低減術が自費診療であり費用負担が大きい。未発症者に対
- する社会的不利益を受ける可能性について、対策が未だ十分とはいえない側面がある • 遺伝学的検査、サーベイランスが保険収載でないため経済的理由で実施できない方がいる
- リスク低減手術が自費であること
- 民間保険加入のタイミング
- HBOCを病気として扱われることとなると保険加入等での問題が生じると思われる

診療格差の整合性、公平性

- HBOC以外の遺伝性腫瘍患者との診療格差の整合性をどうとるか
- 他の遺伝性腫瘍の整合性
- ・ 遺伝性腫瘍と検査を受けた同胞と受けなかった同胞との公平性
- どの病名で登録するか。他の遺伝性疾患との整合性

Q4. HBOC未発症変異保持者の保険診療拡大について、問題点や課題と思われるものをご記載ください

31件の回答(5)

保険収載に対する期待

- 保険診療拡大してもらえれば問題なし
- ・ 一刻も早い拡大が望ましい
- すぐに行うべき 早期の保険適用を望む

その他 • 国の予算の負担が大きい

<課題およびディスカッション内容>

- 未発症者に対する予防医療を保険収載でどこまで行うか
- ・未発症病的バリアント保持者のサーベイランス(乳腺と卵巣)と予防手術(RRM, RRSO)
- ・at risk 者に対する遺伝学的検査(シングルサイト)

⇒ ディスカッション

・未発症病的バリアント保持者のサーベイランス(乳腺と卵巣)と予防手術(RRM, RRSO)の 保険収載は必須。未発症と既発症の姉妹など、家系内で同じ状況で費用負担が異なるのは、 クライエントにとって受け入れがたいのではないか。発症の有無での差別にあたらないか。

- ・サーベイランスと手術に関しては、医療経済的・費用対効果の観点からも、厚労省に訴えか けることが大切。
- ・実現可能性では、<u>シングルサイト検査が医療技術として認可されていないものを保険収載することはハードルが高い</u>。承認拡大というものと、まだ認められていないものを新しく認めてもらうことは、ハードルが異なる。
- ・家系内にすでにわかっているバリアントに関して、スクリーニング検査なのか、シングルサイトなのか。*BRCA1/2* のシングルサイトを保険償還する前例を作ると他の遺伝性腫瘍にも応用できるのではないか。
- ・CGP での PGPV の確認検査は、コンパニオン診断として保険収載されているがん種に関しては BRACAnalysis を行っているが、それ以外の場合には自費でシングルサイト検査を行っている。

2. 前立腺癌と膵癌について

- ・HBOC 診断目的の BRCA 遺伝学的検査の対象者は?
- ・未発症病的バリアント保持者のサーベイランス(前立腺と膵)の確立
- ・泌尿器科および消化器内科との連携

⇒ ディスカッション

- ・膵癌のサーベイランスに関して、バリアント保持者全員が対象になるのではないか。MRCP と EUS は身体的な負担もあるので、実際には当人と相談にはなるが。キャパシティがオーバー する可能性はあるが、長期的な観点ではプラトーになり、体制が整うのではないか。
- ・家族性膵癌登録では、学会誌で対象者や検査内容に関して提言している。BRCA2病的バリアント保持で、第1度近親者に膵癌が1名いらっしゃると、相対リスクが5~6倍あがる。BRCA1に関しては日本人の大規模症例対照研究の結果でもBRCA2と同等という報告もある。現時点では自費診療なので、年齢制限を設けていないが、海外では50歳以上となっている。
- ・消化器科や泌尿器科も含めてカンファレンスやサーベイランス等ですでに連携を取っている、 あるいは取りつつある。膵癌でのコンパニオン診断を出すのは外科で、サーベイランスを依 頼するのが内科で、少し温度差があることもある。
- ・乳癌、卵巣癌と異なり、保険未収載。

3. 対象者の増加に対するマンパワーやキャパシティの不足の問題

- ・医師の充足(特に乳腺科)
- ・遺伝カウンセリング体制
- ・施設の受け入れ(外来枠、部屋等)
- ・病院間および検診施設との連携

⇒ ディスカッション

- ・自費診療の体制を作ることに対する障壁がある施設もある。
- ・自費施設で対応している。HBOC外来を設定し、その中で自費診療で対応している施設もある。未発症者の方々への対応については、HBOCの診断がついても保険未収載であればクラ

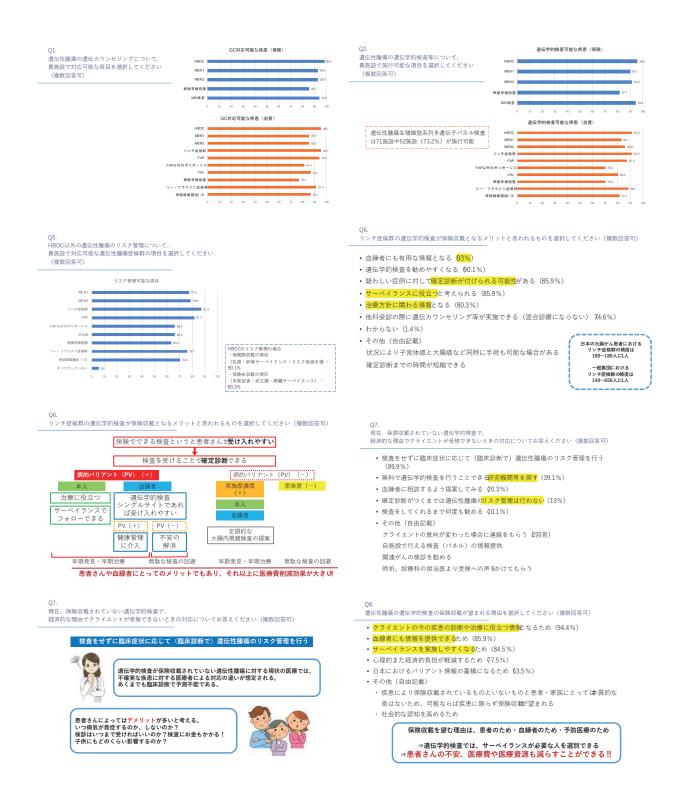
イエントが離れて行く可能性もあるため、保険診療として扱う方が診療しやすくなる。

- ・保険収載されればクリニック等でもサーベイランスが可能となり、医療機関のリソースは増加するのではないか。遺伝カウンセリング等で適切に情報提供できていれば、患者・クライエントにサーベイランスを受け入れてもらえるのではないか。保険診療と自費診療の交通整理が必要という点でも、医療者の負担が大きい。保険収載されれば院内外への紹介のハードルが下がる。
- ・キャパシティの部分はそれほど問題視しなくてもよいのでは。保険収載することで地域内で の連携が構築できるとマンパワーの問題が解消できるのではないか。
- ・遺伝医療の専門家を確保することに関しては、がんゲノム医療での遺伝医療が必須の条件と なったことで、認定遺伝カウンセラーを雇用しやすくなった。

<提言>

- 1. 未発症者に対する予防医療を保険収載でどこまで行うか
 - ▶ **厚労省**に、未発症病的バリアント保持者のサーベイランス(乳腺と卵巣)と予防手術 (RRM と RRSO) を依頼する
 - ▶ 検査会社に、シングルサイト検査を体外診断用医薬品としての開発を依頼する
- 2. 前立腺癌と膵癌について
 - ▶ <u>厚労省</u>に、膵癌及び前立腺癌患者に対する *BRCA1/2* 遺伝学的検査の保険適応拡大 を依頼する
 - ▶ <u>厚労省</u>に、HBOC 未発症病的バリアント保持者に対する膵癌および前立腺癌サーベイランスの保険収載を依頼する
- 3. 対象者に対するマンパワーやキャパシティ不足の問題
 - ▶ 医療機関に、連携を促進し各施設で負担のない予防医療体制が構築できるように依頼 する
- 4. 社会的不利益
 - ➤ 国会議員に、日本版 GINA (遺伝子情報差別禁止法) の早期成立を依頼する

【サブグループ 2】HBOC, MEN1/2, RB1 以外の遺伝性腫瘍診療の保険診療にむけてアンケート調査結果



乳癌、大腸癌を発症した30歳代の女性で、家族歴からHBOC, リンチ症候群、リー・フラウメニ症候群等複数の遺伝性腫瘍症候群が疑われる場合、どのような遺伝性腫瘍のアセスメントを行いますか? (複数回答可)

- 遺伝の専門家に相談する(38%)
- MSI検査(保険) (64.8%)
- TP53検査(自費) (9.9%)
- やはりBRCA、MSIを調べることから始める意見が多い ⇒保険でできる検査から実施する 遺伝性腫瘍の確定診断に到達するには、複数の検査を経る ⇒医療者にも患者さんにも時間や医療費がかかる
- BRCAとMSIが陰性であった場合に、TP53検査(自費)を行う(勧める) (47.9%)
- ・BRCAとMSIが陰性であった場合に、生殖細胞系列多遺伝子パネル検査(自費)を行う(勧める)(53.5%)
- ・ 初めから生殖細胞系列多遺伝子パネル検査(自費)を勧める(26.8%)
- その他(自由記載)
- ・患者の治療に直結し (CDx等) パリアントが検出される可能性が高いと考えられる遺伝子、かつ費用対効果 (検出率) が高い遺伝学的検査から提案しているのが現状である
- 上記の選択肢を本人と相談
- 研究研で研究費での遺伝学的検査受け入れ可能かを確認して 可能であれば勧める

次世代シークエンサーの時代につの遺伝子を見るのも複数の遺伝子を見るのも同じなのだから・

アンケート結果 まとめ

HBOC、MEN1/2以外の遺伝性腫瘍診療の保険診療に向けて (特にリンチ症候群:現実の医療での有用性と、何が壁なのか、保険適用に向けての提言)

- 患者さんの治療や健康管理、血縁者を含めた予防医療へのメリットが大きい。
- 現状では、臨床的診断で疑いのある人にリスク管理を行っており、患者さんや血縁者の不安は大 きい。医療者にも責任が持ていないなど負担になる
- 遺伝学的検査が保険適用されることで、患者さん・血縁者・医療者にとってのメリットばかりで 高齢化社会における医療経済においても費用対効果がとても大きいと考える
- さらに現実的にはがんゲノム検査が高額にもかかわらず保険収載され実施されていることからす れば、低コスト化している多遺伝子パネル検査が保険適用されることが妥当である。

<課題およびディスカッション内容:リンチ症候群の遺伝学的検査の保険収載に向けて何が課題 となっているのか?>

・診療に関わる医療者の関心が薄いのではないか。

現在保険で実施可能な MSI 検査は病院・診療科によって実施状況が異なる。

主な診療科は、消化器外科になるが、医療者により MSI 検査を実施する頻度が違う。

リンチ症候群関連腫瘍に携わる診療科間の連携がなく、リンチ症候群の拾い上げへの取り組 みが少なく、遺伝子医療部門へつながりにくい。

・遺伝学的検査を実施できる検査会社はどこか。

保険収載にあたり、精度管理ができた検査会社はどこなのか不明である。

これまで研究機関で実施されてきた。

RNAseq は行われていない(研究でのみ行われている)。

・MSI 検査・MMR の IHC の立ち位置。

2022年10月からミスマッチ修復タンパク免疫染色(MMR-IHC)が保険収載される予定。 しかし対象臓器は大腸癌のみと限定的である

MSI、(IHC) までしか保険収載されていないため、リンチ症候群の可能性が指摘されても確 定診断のための遺伝学的検査は自費となる。患者にとっても大きなストレスになる。

- ・HBOC では患者会などの活発な活動があった。リンチ症候群では、一定の患者数はいるもの の、全国的な当事者会の存在、当事者の声を反映する場がないのでは。
- ・関連学会の協力が足りない。リンチ症候群のように診療科横断的なサーベイランスが必要な 疾患に対して、関連する学会が協力して提言していく。HBOC コンソーシアムのような組織 からの提言が必要ではないか。
- ・保険収載に向けては、ある程度対象の絞り込みが必要か。 発生頻度の高い大腸癌、子宮体癌から行うなど BRACAnalysis と同様な流れで可能にならな いか? それにより未発症 at-risk 者へつながることが期待される。
- ・ハイリスク症例を対象に予防医学の観点から提言していくことが必要ではないか。 費用対効果の観点から医療コスト試算が必要

<提言>

▶ 国に対して

- ・リンチ症候群が疑われる患者 (大腸癌・子宮体癌など)への遺伝学的検査の保険収載を することの有用性を訴えていく。
- ・血縁者の健康管理につながる。血縁者の心理的・社会的支援が可能になるうえ、健康管理の実施の必要性を判断できる。
- ⇒ 検査をすることで、<u>ハイリスクの層別化を行い、適切な対象に適切な医療の提供ができ</u>ることで医療費の削減に寄与する。

➤ 医療者に対して

- ・現状では、HBOC に関わる医療者よりも熱意が足りないと思われるので、リンチ症候群に関わる医療者にリンチ症候群の拾い上げにおける MSI 検査の実施の啓発をしていく。
- ・MSI 検査数増加すれば、結果的にリンチ症候群疑いの患者が増える。
- ⇒ 遺伝学的検査のニーズが高まる。遺伝子医療部門と診療科間の連携を促進する。

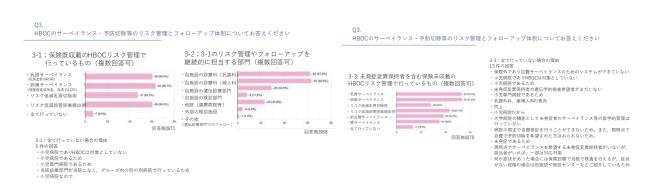
▶ 関連学会に対して

- ・遺伝関連3学会のみならず、関連腫瘍の学会にも働きかけて、保険収載に向けた提言をする。
- ・学会が患者会の交流の場を設けるなど、<u>国民の声として当事者からリンチ症候群の遺伝</u> 学的検査の必要性を訴えていただける環境づくりをする。

▶ 検査会社に対して

・リンチ症候群の遺伝学的検査を担う検査会社の精度管理などを求める。

【サブグループ 3】遺伝性腫瘍の長期 follow up に耐えうる診療体制は何か? アンケート調査結果







Q10. 遺伝性腫瘍のサーベイランス・長期フォローアップで課題と感じる点、 今後の課題と思われる点について当てはまるものを選択してください(複数回答可)



ディスカッション:遺伝性腫瘍の長期follow upに耐えうる診療体制は何か? (毎年増加する遺伝性腫瘍キャリアの医学的管理/臓器横断的な遺伝診療とは)



遺伝性腫瘍の長期follow upに耐えうる診療体制は何か? (毎年増加する遺伝性腫瘍キャリアの医学的管理/臓器横断的な遺伝診療とは)

<u>本日のディスカッションポイント</u>

- 1. サーベイランス体制の構築・連携について 施設内の体制構築(既発症者・未発症者) 施設間での連携について(既発症者・未発症者) 保険収載
- 2. 遺伝カウンセリング体制について 遺伝カウンセリング加算の算定 D006-4ではなく、医学的管理区分R 複数回) 遠隔遺伝カウンセリング (難病領域でのみ認められている) 遺伝診療部門の役割(多診療料、多施設問のマネジメントおよび血縁者対応) → 専門の診療科標榜
- 3. 活用可能な資源について 人材:対応可能な人材育成、遺伝医療の一般化、研修教育体制の拡充、 学生教育の充実 資材:臨床で導入しやすい資材やプログラム

まとめ:遺伝性腫瘍の長期follow upに耐えうる診療体制は何か? (毎年増加する遺伝性腫瘍キャリアの医学的管理/臓器横断的な遺伝診療とは)



<課題およびディスカッション内容>

- 1. サーベイランス体制の構築・連携について:対象者数の増加を念頭に
 - ・施設内の体制構築(既発症者・未発症者)
 - ・施設間での連携について (既発症者・未発症者)
 - · 保険収載

⇒ ディスカッション

- ◆ 自施設内で体制構築するには
 - ✓ 多診療科で顔を合わせてカンファレンスする機会があると構築しやすい
 - ✓ 専門のハブとなる部署があると構築しやすい
 - ✓ 小児科からフォローを開始しているケースがある。適切な年齢で成人対応の診療科へ 移行すると多診療科が対応することにより情報共有が複雑となる。小児科のように トータルで管理できる部門が大切。
- ・スタッフが兼任の場合がほとんど → リーダーは様々な部門と連携が必要 兼任の場合の強みもある。
 - 例)検査部門と連携している場合、結果を渡す際に主治医とコミュニケーションがとれる。 顔の見える連携につながる。

- ・がんゲノム領域も兼任している場合がある
 - がんゲノム領域と兼任、壁を作らないこと、エキスパートパネルで顔を合わせることで連携 しやすい。多診療科でカンファレンスを行うことで連携につながる。
- ・未発症の場合、自費プログラムを作成している施設がある。
- ・地域によって、カバーする範囲が広い場合、連携施設に依頼している。
- ・長期フォローアップ
- ・RB1 など小児期から成人まで継続して連携が必要な疾患がある。全国の研究体制などの情報が重要。
- ◆ 多数の対象者に対してどのように対応するか
- ・当初は検査前の遺伝カウンセリングについても遺伝診療部が対応していたが、人数増加に伴い、診療科で検査前に説明し、陽性が出た場合に遺伝診療部が対応している。
- ・検診施設でサーベイランスに取り組んでいるところがある。
- ・地域で連携していけるとありがたい。
- ・地域の病院へ週1回程度、外勤で対応しているが、全ての対応は難しい。
- 2. 遺伝カウンセリング体制について
 - ・遺伝カウンセリング加算の算定(D006-4ではなく、医学的管理区分B、複数回)
 - ・遠隔遺伝カウンセリング(難病領域でのみ認められている)
 - ・遺伝診療部門の役割(多診療科、多施設間のマネジメントおよび血縁者対応)
 - → 専門の診療科標榜

⇒ ディスカッション

- ・フォローアップしていく中での受診について、保険診療となれば、継続しやすい。
- ・ドロップアウトしないように、看護師が電話などサーベイランスのフォローを丁寧に継続している。専門の部門、標榜科があればハブになれる。
- ・原則は自費設定であるが、病名がつく状態であれば保険診療が混在している(胃炎などが併 存)。

自費は保険 10 割が原則。HBOC 未発症者の MRI は高額のため研究扱いで補助がある(公 益財団法人の補助金を使用)。しかし、永続的に使用できないため課題となっている。

- ・オンライン遺伝カウンセリング 自費診療で実施している。
 - 例) クライエントは主治医と病院でオンライン参加:遺伝診療部門が別施設で対応 情報漏洩の心配が少ない、主治医と相談が可能
 - 例) オンライン遺伝カウンセリングに対応可能なプラットフォームができないか
- 3. 活用可能な資源について
 - ・人材:対応可能な人材育成、遺伝医療の一般化、研修/教育体制の拡充、学生教育の充実
 - ・資材:臨床で導入しやすい資材やプログラム
- ⇒ ディスカッション
 - ・診療科においても一人の医師では困難なため、複数の医師に研修いただき対応可能なスタッ

フを育成している。

・小児科ではトータルで複数臓器についてフォローしているが、成人になると多診療科の対応 が必要となり、連携が難しい場合がある。複数科に関わることにより、フォローのドロップ アウトの可能性がある。

発達の問題など癌以外の問題を抱えているケースもある。専門のハブとなる部門が望ましい。

- ・兼任のスタッフが多く、専任のスタッフの雇用が困難。
- ・遺伝カウンセラーの増加する対策をとってほしい。ニーズがあるのに人材がいない。
- ・遺伝カウンセラーになりたいが、大学院修士課程が大きな壁となっている。
- ・がんゲノムではがんゲノム医療コーディネーターが存在するが、遺伝カウンセリングの人材 が課題である。
- ・オンラインで施設にいながら遺伝カウンセリングだけの対応であれば、プラットフォームを 作成し、ジェンダーやライフスタイルに縛られない働き方が提案できないだろうか。 そのような取り組みが九州地区 12 人で検討している。マッチングができれば、実現できる のではないか。しかし、遺伝カウンセリングだけが業務ではなく、資料準備など様々な業務 がある。遺伝カウンセラーの業務のうち、一部のみをオンラインで多くの施設へ提供できな いか。

<提言>

▶ 厚労省に対して

- ・対象者数が増え続けている遺伝性腫瘍発症者・未発症者双方の長期サーベイランスの実 装に向けて、保険適用となる対象疾患拡大および未発症者への保険適用拡大を求める。
- ・遺伝カウンセリングの充実(遺伝学的検査のみならず、リスク低減手術、臓器横断的サーベイランスなどの対策全般)に向けて、<u>検査のみに紐づいた加算から医学管理料への改</u>定、および、遠隔連携遺伝カウンセリング加算の遺伝性腫瘍への適応拡大を求める。
- ・遺伝診療部門は、長期に血縁者対応や複数診療科のマネジメントを行う専門性を有する 医療を行っており、がんゲノム医療部門との連携の観点からも遺伝科の標榜が望ましい。

➤ 医療機関・検診機関に対して

- ・サーベイランス、遺伝カウンセリングの地域連携体制構築(オンライン遺伝カウンセリングを含む)が望ましい。
- ・継続して院内で対応可能な人材育成などリソースの充実を求める。
- ・検診機関や診療を行っていない施設など、対応可能な医療機関の拡大を求める。

▶ 教育機関・学会に対して

- ・認定遺伝カウンセラーのニーズに対して資格保有者が圧倒的に少ない。
- ・養成数の増加、社会人などが学びやすい養成課程を望む。
- ・遺伝医療人材の幅広い研修、育成を求める。

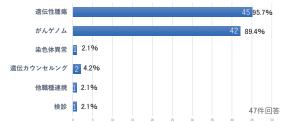
【サブグループ 4】遺伝性腫瘍の院内・地域・国民に向けた教育 アンケート調査結果

遺伝性腫瘍診療 を円滑に進めるには

⇒関わる前からの準備・遺伝リテラシーの向上・共有



Q11. 医療者の養成教育(学校教育)についてお尋ねします 11-2:11-1でいずれかを担当されている場合、が人関連の項目で含まれているものを全て選択してください



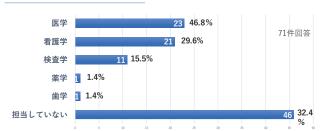
医師養成, 歯科医師養成教育

- 「医学教育モデル・コア・カリキュラム」 「歯学教育モデル・コア・カリキュラム」
 - 平成13年3月に策定
 - 平成19年3月
 - 平成23年2月
 - 平成28年3月一部改訂
 - ・ 令和4年度末までに 改訂 (準備中)

医学教育モデル・コア・カリキュラム 改訂 (平成28年3月) の概要 (7) 指導の方略への言及 より

『モデル・コア・カリキュラムを基にした全国共通の教育資料や教料書の作成は本改訂 では触れないが、「モデル・コア・カリキュラムに加えて共振教料書があれば使いたい」という 複数の医学部の意見もあることから、今後の検討課題である。例えば、平成 25 年に日本医学会・全国遺伝子医療部門連絡会議・日本人構遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会が発行した「医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラム)や、同年に日本老年医学会が発行した「老年医学系被講義テキスト」等、関係学会が発行する医学生向けの成書・教料書はモデル・コア・カリキュラムの内容を発展的に学修するのに効果的であると考えられる。』

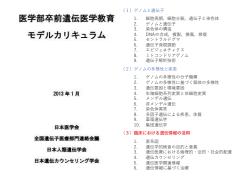
Q11. 医療者の養成教育(学校教育)についてお尋ねします 11-1:遺伝医療・ゲノム医療について、担当されている項目を全て選択してください



Q13. 医療者養成教育において、課題に思われるもの、要望等についてご記載ください

【医療者養成教育について】

- 人材不足 専門医・指導医が非常に少ない
- がんの遺伝や遺伝性腫瘍に対してもある程度の教育が必要と思われる
- 遺伝情報のもつ多様性についての適切な認識
- 未発症者への対策や遺伝・ゲノム情報の取り扱いも含めた教育が課題である
- 遺伝学の系統講義がない
- 医療者養成課程における遺伝医療教育が必要
- 医師国試・看護師国試に出顕がない、出顕があれば教育ニーズも高まる
- 医療者での遺伝性腫瘍の認知度が低くカリキュラムへの反映が十分ではない、実践的ではない
- 多数の大学病院との連携でパーチャル遺伝診療料の立ち上げで、少ない人材で適切、数育効果が得られる
- 土曜日のセミナー形式が望ましい



医学教育モデル・コア・カリキュラム

(平成28年度改訂版)		(令和4度改訂素案)	
項目	学習目標	項目	学習目標
C-4-6) 腫瘍	②癌の原因や遺伝子変化を説明できる	PS-01-04:病因と病態	PS-01-04-20 癌の原因や遺伝子変化について概要を理解 ている。
E-3 腫瘍 E-3-1) 定義・病態	①腫瘍の定義と病態を説明できる。	PS-03-04:腫瘍	PS-03-04-01 腫瘍の定義とその特性について、ゲノム異? や分子機構とともに理解している。【新設】 PS-03-04-03 腫瘍性疾患発症の遺伝的素因・基礎疾患・想
E-3-2) 診断	①腫瘍の検査所見を説明できる。		染症・環境生活習慣等のリスク因子、腫瘍 予防・検診について理解している。(新設) PS-03-04-04 腫瘍マーカー、パイオマーカー、がん遺伝子 パネル検査等、腫瘍に特化した検査とその所
E-3-3) 治療	④腫瘍の薬物療法(殺細胞性抗癌薬、 分子標的薬、免疫チェックポイント阻 害薬)を模説できる。		見について概要を理解している。[新設] PS-03-04-25 主な腫瘍の薬物療法(細胞障害性抗癌薬、 子標的治療薬)、造血幹細胞移植、がん免れ に関する治療法について概要を理解してい
F-2-8) 薬物治療の基本原理	②分子様的楽の楽理作用と有害事象を 説明できる。 【新設】	CS-02-04:治療 (計画・経過の評価)	(表, 20)。 CS-02-04-13 分子標的業・バイオ医薬の薬理作用と有害 象の概要を理解している。

日本人頻適伝学会、日本適伝カウンセリング学会合同医学教育モデルコアカリキュラム令和4年改訂案検討ワーキング資料より

看護師養成教育

• 平成29年10月

「看護学教育モデル・コア・カリキュラム~

「学士課程においてコアとなる看護実践能力」の修得を目指した学修目標~」 が策定

全国の看護系大学が学士課程において共通して取り組むべき内容を抽出し、各大学のカリキュラム作成の参考として示された。

看護学教育モデル・コア・カリキュラム (平成29年)

~「学士課程においてコアとなる看護実践能力」の修得を目指した学修目標

		学修日標		
A-1 プロフェッショナリズム	A-1-3) 看護倫理	① 生命、人の尊厳を尊重することができる。		
		② 看護を取り巻く倫理的課題とその背景や歴史を理解できる		
		③ 倫理的課題を解決するための理論や倫理原則 思考方法を理解できる		
B-2 社会システムと健康	B-2-1) 健康の概念	①疾病や障害の遺伝要因と環境要因について説明できる		
B-2-2) 環境と健康 (⑥ 遺伝的・性的多様性を踏まえた上で、環境と健康・生活との関連につい		境と健康・生活との関連について理解できる		
C-3 生物学的に共通する身体	C-3-1) 細胞と組織	C-3-1)-(1) ゲノムと遺伝子、細胞	① ゲノムと染色体と遺伝子、遺伝の基本的機序を説明できる	
的・精神的な側面の人間理解			②細胞周期と細胞分裂を説明できる	
			③組胞の構造を説明できる。	
	C-3-3) 生命誕生、成長・発達と加齢、 ヒトの死	C-3-3)-(1) 妊娠・分娩・産褥	① 受精から細胞分裂 器官形成の過程について説明できる	
C-4 疾病と回復過程の理解	C-4-2) 基本的な病因と病態	C-4-2)-(1) 遺伝的多様性と疾病	① ゲノムの多様性に基づく個体の多様性について概説できる	
			② 主な遺伝性疾患 (単一遺伝子疾患、染色体異常、多因子疾患) を	
			説明できる	
C-5 健康障害や治療に伴う人	C-5-4) 薬物や放射線による人間の反応	C-5-4)-(1) 薬物及び薬物投与による人間の	的確な薬物療法を行うために必要な基本的な考え方(薬理作用、有	
間の身体的・精神的反応の環		反応	実事象、与薬師の注意事項 と看護援助を学ぶ	
W			① 薬物の有効性や安全性とゲノムの多様性との関係を模説できる	

臨床検査技師養成教育

- モデル・コア・カリは存在しない
- 「臨床検査技師学校養成所指定規則」(厚生労働省)

令和3年 科目「遺伝子関連・染色体検査」追加

・「臨床検査技師養成所指導ガイドライン」(厚生労働省)

平成27年 教育内容と教育目標があるが、遺伝医学に関連する項目はない。

科目追加に伴い、変更

文部科学大臣または都道府県知事を 経由して厚生労働大臣から指定を受ける「指定校」 臨床検査技師等に関する法律施行令の政令に基づき、

厚生労働大臣が定める科目を履修し国家試験受験資格の承認を受ける「承認校」

薬剤師養成教育

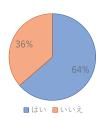
- ・ 平成14年8月「薬学教育モデル・コアカリキュラム」 (日本薬学会)
- ・平成15年12月「実務実習 モデル・コアカリキュラム」(文部科学省)
- ・平成18年 薬剤師養成のための薬学教育の修業年限 4年から6年間
- 平成24年3月6年制課程を修了生が国家試験受験
- ・平成25年12月に「薬学教育モデル・コアカリキュラム」が改訂

6年制学部・学科の学士課程教育に特化した内容 「薬学教育モデル・コアカリキュラム」

「実務実習モデル・コアカリキュラム」の二つを関連づけ 一つのモデル・コア・カリ に

・令和4年度末までに 「薬学教育モデル・コアカリキュラム」が改訂 (準備中)

で 成人前のがん教育について、当てはまる項目をすべて選択してください 12-2:12-1でいずれかに関与されている場合、「遺伝性」の話を入れていますか



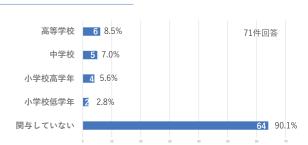
臨床検査技師学校養成所指定規則



臨床检查技師養成所指導ガイドライン(令和3年)

遺伝子、染色体、ゲノムの概念と基礎知識を学び、 各種生体試料に含まれる成分について、遺伝子検査の 観点から各種分析法の理論と実際を修得し、結果の 解析と評価について学修する。

で、 成人前のがん教育について、当てはまる項目をすべて選択してください 12-1:外部講師等で関与していますか



Q13. 医療者養成教育において、課題に思われるもの、要望等についてご記載ください

【成人前のがん教育】

- ●遺伝カウンセリングに馴染みがない人が多く、臨床症状から遺伝性腫瘍が疑われても積極的遺伝 カウンセリングに繋がらないことがあるため、教育の一環として、知る機会があると良いと思います。
- ●一部遺伝性のものがあることを伝えないのは、遺伝のことは隠さなければいけないことだというようなマイナスイメージをつけることになるのではないか。もちろん成長過程に応じた話をする必要があるが、がんの一部と遺伝することも含め、自分自身の健康に興味を持つことができるような教育になると良いと思う。世代間格差もあるので、時間がかかると(思いますが
- ●そもそも義務教育での臨床遺伝に関する教育が必要である
- ●学校教育におけるがん教育では遺伝的側面については十分ではない
- ●教育そのものが消極的
- ●一般教養として高校生に教育するのは賛成
- 現在は血縁者の死を身近に経験することが少なくなったため、死というものを身近に感じられない、したがって、生命の尊厳さを伝えることが難しいと感じる

医療者養成教育において、課題に思われるもの、要望等についてご記載ください

【一般市民への教育】

一般市民におけるがん教育や遺伝教育、リテラシーの向上

- ●受け身の知識ではなく、その先の探求的課題の設定、調べ学習につながるような情報提供の仕方が確立されていないこと
- どちらもカリキュラムとして組み入れていくべきだと考えます

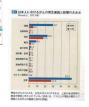
【資材・モデルの不足】

- ●ゲノムの多様性を理解してもらえるよう伝えたいが、資材やモデルとなるものがない 【教育資材の周知】
- ●医療者、一般市民を視聴対象とした非常によい教育資材の一つとして「大阪オンコロジーセミナー」が挙げられるが、十分周知されていないのが残念









成人前教育における「ヒトの遺伝」の扱い

- 1. これまでの学校教育における市民に向けた「ヒトの遺伝」リテラシー: 生物
- 2. 初等・中等教育に導入されるがん教育

中学校では2021年度より、高校では2022年度より全国的に実施

保健体育で「がんとその予防」が新規項目(2021年度改訂中学「学習指導要領」)

3. がん教育の中での「遺伝」の扱い

学校教員以外に**外部講師**(がんの専門家)の登用、活用体制の整備

資材やマニュアルでのい扱いは様々 外部講師を用いたがん教育ガイドライン (2021 一部改訂 文部科学省)

・・・・・・、とUZ1一部収訂 文部科学省) 与するものなど本人自身で回避できない要因があることを明確 必要」

に伝えることが必要」 が人教育における配慮事項ガイドライン (2020 全国がん患者団体連合会) 「遺伝するがんもあることを話すことで、がんは遺伝するという誤解を与え、 身内にがん経験者がいる場合に、過度の不安を与えてしまう」

児童生徒を対象としたがんの原因についての認識調査 (2013) がんの原因として「遺伝」と回答する割合は校種を上がるにしたがい増加

「ヒトの遺伝」教育

- 現在の教科書では、ヒトの遺伝学に関する記述も減っている。
- ヒトに関する記述が少ないのは、保健で教えるからという理由もあるが、成人病や感染症などの問題は、生物学 のしっかりした科学的基盤の上に、生物の他の知識との 関連性も含めて教える方が良い。

『社会人の遺伝学リテラシー及び大学と高校の生物学教育について

新しい学習指導要領、スタート。

小学校: 2020年度~ 中学校: 2021年度~ 高等学校: 2022年度~ 学校で学んだことが、明日、そして将来につながるように、子供の学びが進化します。

「生きる力 学びの、その先へ」

→ ・がん教育(学校全体として)

・保健体育教科書に「がん」が加わる



がん教育での「遺伝」の扱い







<課題およびディスカッション内容>

- 1. チームのメンバーでもある各職種の医療者教育において、「遺伝性腫瘍」を導入するため
- ・カリキュラムの課題の抽出・提案
- ・何をすればよいか(大局的、施設内)の検討
- ⇒ ディスカッション
 - ◆医療者教育卒後教育(グループ内経験者:10名)
 - ・ゲノム、遺伝子に関心がない方への対応;

構えてしまう、ハードルを下げる、相手の関心やニーズに合わせる(看護研究等)

- ・気軽にできる体制(アンケート等の地道な取り組み)
- ・保険適用がきっかけになることも多い
- ・共通のツールがあると良い
- ◆卒前教育(グループ内経験者:2名)
- ・研修医に連続性を持たせること
- ・特に遺伝カウンセリング、利点を知る
- ・学生も参加できる勉強会
- 2. 成人前教育(特にがん教育)において、「ヒトの遺伝」を導入するため
 - どうすればよいかといったカリキュラムへの提案
 - ·どのようにかかわればよいかの検討
- ⇒ ディスカッション

◆成人前

- ・学校と医療機関の橋渡しが無い → 行政(教育委員会等)へのアプローチ
- ・方向性を示す → 発達段階に合わせた内容にすれば「遺伝性」を伝えるのは小学校からも可
- ・改訂された日本医学会ガイドラインに合わせての準備

◆成人後

·市民公開講座

<提言>

- ▶ 保険適用になることにより、施設間共通の各種医療者に向けたツールの作成を求める
- ➤ 医療者養成教育においては、遺伝カウンセリング、遺伝医療の利点を明示(イメージ)できるように各教育機関に求める
- ▶ また、<u>医療機関</u>には、<u>卒後、研修医教育においても遺伝医療教育を必須</u>にするように働き かける
- ▶ 成人前教育において、発達段階に基づく「ヒトの遺伝」内容の提示や日本医学会ガイドラインを市民に理解できる方策を学会等に依頼する
- かん教育においては、外部講師として参画できるよう、教育現場(学校)とのスムーズな橋渡しを行政に依頼する

ワークショップ 3) PGT-A と遺伝医療

リーダー: 真里谷 奨(札幌医科大学医学部産婦人科学講座/遺伝子診療科)

スーパーバイザー: 倉橋 浩樹 (藤田医科大学医科学研究センター分子遺伝学研究部門)

サポートスタッフ兼ファシリテーター:河村 理恵 (藤田医科大学医科学研究センター分子遺伝学研究部門)、馬場 剛 (札幌医科大学医学部産婦人科学講座)

ファシリテーター:原 鐵晃(県立広島病院ゲノム診療科)、石堂 佳世(茨城県立中央病院遺伝子 診療部)、古俣 知里(日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院)

WS 運営サポート:七里 由衣 (藤田医科大学医科学研究センター分子遺伝学研究部門)、

田辺 大輔(日本大学医学部附属板橋病院臨床検査部)

サポートスタッフ:新開 翔太、梅本 美菜(札幌医科大学医学部産婦人科学講座)

現地(札幌医大)サポート:久々宇 千恵、葛西 彩乃(札幌医科大学遺伝医学大学院生)

参加者:46名(スタッフ含む)

参加施設:28 施設

北海道大学病院(佐々木 佑菜)、埼玉医科大学病院(沼倉 周彦)、千葉大学医学部附属病院(宇津野 恵美、澤田 大輔)、東京医科歯科大学(江川 真希子)、東京慈恵会医科大学附属病院(佐村修)、杏林大学医学部付属病院(田嶋 敦)、横浜市立大学附属病院(浜之上 はるか)、学校法人北里研究所 北里大学病院(川田 莉佳)、山梨大学医学部付属病院(石黒 浩毅)、信州大学医学附属病院(玉井 真理子)、藤田医科大学病院(七里 由衣)、京都大学医学部附属病院(本田 明夏、村田 彩音)、京都府立医科大学附属病院(和泉 祐子)、大阪大学医学部附属病院(橋本 香映)、近畿大学病院(大道 納菜子、西郷 和真)、関西医科大学附属病院(神谷 亮雄、木田 尚子)、兵庫医科大学病院(中原 恵理)、岡山大学病院(衛藤 英理子、早田 桂)、島根大学医学部附属病院(谷口 真紀)、国立精神・神経医療研究センター病院(後藤 雄一)、東京都立小児総合医療センター(伊藤 志帆)、大阪市立総合医療センター(中村 博昭)、国立病院機構四国 こどもおとなの医療センター(近藤 朱音)、社会医療法人愛仁会高槻病院(村越 誉)、埼玉医科大学総合医療センター(高井泰)、昭和大学横浜市北部病院(富永 牧子)、がん研有明病院(幅野 愛理)

(順不同・敬称略)

本ワークショップでは、基調講演ののち事前アンケートの結果を全体で供覧し、現状のPGT-Aおよび遺伝医療における課題を全体で共有した。その上で7-8人毎の5つのグループに分けグループディスカッションを行うことで課題解決の方法を討論し、その後ディスカッション内容は規定のスライドに班ごとにまとめ再度全体会を行い共有した。なお討論の具体的な内容としては、前半を「PGT-A遺伝カウンセリングの実施状況と体制構築について」、後半を「モザイク胚移植に関する諸課題と出生前診断について」と分けた。

以下、基調講演内容および事前アンケートの結果を示す。

【基調講演】藤田医科大学医科学研究センター分子遺伝学研究部門 倉橋浩樹 教授

『PGT-A と遺伝カウンセリング』

● 着床前胚染色体異数性検査

PGT-A (Preimplantation genetic testing for aneuploidy: 着床前胚染色体異数性検査)を行うことにより、移植胚あたりの妊娠率や流産率を改善するというデータが出てきた。また生児獲得までの期間が早まると予想されている。ただし実際にはA判定の正常胚を移植しても生児獲得率は $60 \sim 70\%$ であり、染色体以外の要素や胚生検のダメージの影響が考えられる。ただし、PGT-A なしとありで比較した場合、生産率が大きく変わらないといった報告も散見され、患者当たりの生児獲得率は改善しない可能性がある。原因として採卵数や胚盤胞到達率、異数体率などの条件によりA判定胚獲得率は約40%(年齢依存性)であることが考えられ、B判定を移植してようやく同等となる。検査前遺伝カウンセリングでは上記をクライアントご夫婦にご理解頂く必要がある。

● モザイク胚は移植可能か

モザイク胚とは正常細胞・異常細胞が混じった胚であり、受精後の体細胞分裂由来である。 モザイク胚移植のガイドラインについて、これまでは高頻度か低頻度か、モノソミーかトリソミーか、何番染色体か、複数の染色体なのか、インプリンティング遺伝子があるかなど様々なパラメータがあると考えられていたが、最新のガイドラインではあまり細かいことを定めず、モザイク率により移植優先度を検討する方針に転換されている。異数体細胞の胚内の分布は予測不能であることを踏まえ、移植胚のデータを細かく分析して情報提供する指針として日本産婦人科学会より「胚診断指針」が示されている。今後は必要に応じて出生前診断・出生後検査などの情報提供を行う必要がある。

● PGT-A/SR 妊娠における出生前診断

A 判定移植の場合には一般の妊娠と同等の対応で十分と考えられるが、B 判定移植の場合には、まずは超音波等での表現型を重視し、羊水検査で胎児成分を解析(NIPT も含む絨毛由来の検査は不適)することが考慮される。ただし、羊水検査は必須の検査ではなく、経験的には実際に遺伝カウンセリング後にも希望しない夫婦も多い。

● まとめ

PGT-A 検査前遺伝カウンセリングは、PGT-A の過去の成績(移植あたり・患者あたり)、 検査精度(不確実性)、モザイクの可能性等を十分に説明する必要がある。また、PGT-A 検査後遺伝カウンセリングでは、移植胚の優先順位やその決定、モザイク胚移植の際の健常 児出産に関する期待およびリスクを伝えるべきである。

さらに PGT-A の妊娠後遺伝カウンセリングでは、十分なフォローアップを行うことや必要 に応じて出生前診断、出生後の検査も含め提案することが肝要である。

【アンケート結果:PGT-A と遺伝医療】

62 件の回答

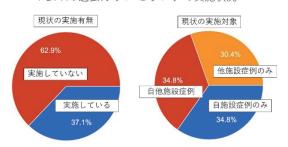
<質問項目>

【前半セッション】PGT-A の遺伝カウンセリング実施状況と体制構築

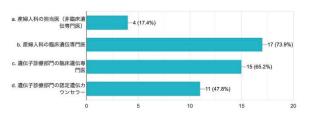
- ・自施設での実施の有無
- ・自施設での運用 (対象、担当者、対応体制)
- ・全国での運用に関する意識調査

(ART 施設における情報提供や解釈における臨床遺伝専門医資格の必要性、生殖領域における 講習等での資格の設定)

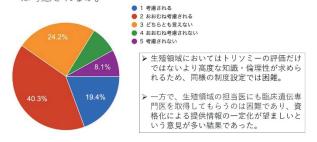
PGT-Aの遺伝カウンセリングの実施状況



PGT-Aの主たる遺伝カウンセリング担当者は?



周産期領域におけるNIPTと同様、生殖領域においても一定の講習やロールプレイを経て資格を設定することは考慮されるか。



自施設でのPGT-Aの遺伝カウンセリング体制は 十分整っているか?



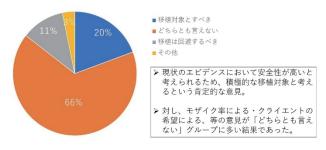
臨床遺伝専門医が不在の場合、日本産科婦人科学会の示す 細則上の「結果の解釈に必要な臨床遺伝の知識を持った専門 家」に情報提供や解釈が委ねられることになるが、許容さ れるか。



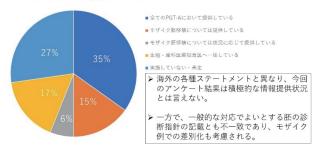
【後半セッション】モザイク胚移植に関する諸課題と出生前診断

- ・モザイク胚移植に関する実施状況や意識調査 (積極的移植対象か否か、移植に際する遺伝カウンセリングの必要性)
- ・出生前診断に関する実施状況や意識調査 (PGT-A カウンセリング時の出生前診断に関する情報提供、PGT- 後の出生前診断での検査手 法、モザイク胚移植後の出生前診断における全染色体 NIPT の実施)

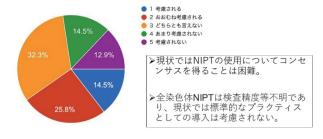
モザイク胚 (B胚) は積極的に移植対象とすべきか



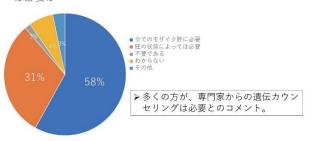
PGT-Aの遺伝カウンセリング時に出生前診断の情報 はどのように提供しているか



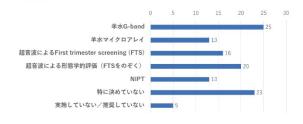
欧米のガイドライン等では、全染色体NIPTをモザイク胚移植後の出生前診断の 方法として提示するものもある。モザイク胚移植後の出生前診断として、全染 色体NIPTの実施は本法において考慮されるか。



モザイク胚(B胚)の移植に際して、遺伝カウンセリング は必要か



PGT-Aを経て妊娠した症例に対する出生前診断について、情報 提供を行うにあたり、どのような検査手法を推奨しますか (複数選択可)



事前アンケートの結果から現状と問題点を共有し、以下の項目を議題としグループディスカッションを行った。

グループディスカッション結果

【前半セッション】PGT-A の遺伝カウンセリング実施状況と体制構築

Q. PGT-A 検査実施前・検査後移植前に遺伝カウンセリングを行うこととなる「臨床遺伝について専門的な知識を有する実施施設の医師」について、どのように質の担保を行うべきか

新規の資格設定および取得を要件とすることはハードルが高い。

また、資格化により門戸を狭くすることで人材不足となるおそれも。

▶関連学会ごとに、現状の認定資格(生殖医療専門医・胚培養士等)を2階建てとしバージョンアップする手法が妥当ではないか。

検査前の説明が不十分な例や、どのような説明をしたか不明な例がある。また、クライエントが 検査の目的を理解されていないようなケースを経験する参加者が多かった。

➡高次施設等へ紹介するにあたり、診療情報提供書のテンプレートがあると良いのではないか。 また、共通した PGT-A に関する説明文書があることも望まれる(日産婦の動画は有用だが、情報量が多過ぎるのではという御意見もあった)。

臨床遺伝専門医側にも、支援を担当するものとして生殖医療への精通が求められるため、講習等 の提供が望ましい。

【後半セッション】モザイク胚移植に関する諸課題と出生前診断

Q. モザイク胚 (B 胚) 移植に際して、臨床遺伝専門医をはじめとした遺伝専門家による遺伝カウンセリングは必要か。

必須とまでは言えないが、胚診断指針が判断の助けになるが絶対ではなく遺伝カウンセリングの 難易度は高い。

→ PGT-A を実施する施設と出産施設が多くの場合異なるため、クライエントのフォローが途切れないような方策が必要である。

出生前遺伝カウンセリングの実施はモザイクに限らず重要であるが、正常胚よりはモザイク胚(B胚)において情報提供ニーズが高いだろう。ただし、利点と欠点など、基本的な情報がまだ曖昧であり、研究段階と認識するべきである。いずれにせよ、御夫婦に選択してもらうためには、胚移植から出産までを見通した情報提供が望ましい。

PGT-A を受ける方は、情報過多で消化不良になりがちである。PGT-A と出生前診断は目的が 異なるため、内容を整理するためにはやはり認定遺伝カウンセラーおよび胚培養士等のコメディ カルの補助が必要となる。

【グループディスカッション総括】

- ・生殖医療関連学会が主体となり、臨床遺伝に関連した知識向上並びに維持を図るような体制確立が望ましい。
- ・PGT-A 診療を適切に運用する上で必要となるのが、コメディカル(認定遺伝カウンセラー® および胚培養士)のサポートである。コメディカルの知識レベル上昇も特にクライエントの正しい理解を促すためには必須となってくる。
- ・モザイク胚移植に際し適切な支援を行うためには、適切なコンサルテーションおよび連携体制の構築が必要である。日産婦の提供する事前説明動画に加えて、カウンセリング時の共通説明資料の設定や、施設間連携(特に生殖部門から周産期へ向けて)を目的とした紹介時の定型文書の設定等が望ましい。

以上より、WS3「PGT-Aと遺伝医療」からの提言は下記の2つとした。

【提言 1】

生殖医療専門医をはじめとした生殖関連資格について、PGT 関連診療実施に際し資格の階層 化を提案する。PGT 関連診療実施に際しては、講習会によるアップデートやロールプレイを 要件とするものである。

【提言 2】

PGT-A 実施時、とくにモザイク胚 (B 胚) 等の移植前や出生前遺伝カウンセリングを求められた際には胚移植から出産までを通じた情報提供・フォローアップが必要となるが、現状では医療連携が途切れがちである。

生殖医療担当施設と周産期担当施設が円滑に連携できるような体制構築について、全国および各地域規模で取り組む必要がある。

ワークショップ 4)

個人情報保護法改正に伴う倫理指針および遺伝診療ガイドラインの 改正について

リーダー: 江花 有亮 (東京医科歯科大学)

書記:髙橋 沙矢子(東京医科歯科大学)

サポート: 五十嵐 睦美(日本大学)

参加者:48名

参加施設:35 施設

国立国際医療研究センター (荒川 玲子)、神戸大学 (粟野 宏之)、藤田医科大学 (稲垣 秀人)、愛知医科大学 (内田 育恵)、東京女子医科大学 (浦野 真理)、九州大学 (大賀 有佳子)、東京大学医科研 (岡田 尚巳)、国立長寿医療研究センター (尾崎 浩一)、群馬大学 (小澤 厚志)、千葉大学 (尾内 善広)、青森県立中央病院 (北澤 淳一)、国立がん研究センター東 (桑田 健)、大阪大学 (酒井規夫)、兵庫医科大学 (澤井 英明)、瀬戸病院 (篠塚 憲男)、関西医科大学 (島田 咲)、医王病院 (高橋 和也)、高槻病院 (玉置 知子)、東京大学 (張 香理)、日本医科大学 (豊島 将文)、京都大学 (小杉 眞司、中島 健、村上 裕美、山田 崇弘)、札幌医科大学 (西川 香奈子)、久留米大学 (西小森 隆太、原 宗嗣)、東京医療センター (藤波 芳、松永 達雄)、岐阜大学 (堀川 幸男)、京都府立医科大学 (水田 依久子、森田 翠)、がん研有明病院 (箕浦 祐子)、埼玉医科大学 (母里 淑子)、名古屋大学 (森川 真紀)、信州大学 (山口 智美、涌井 敬子)、都立小児総合医療センター (長谷川 暖日)、岡山大学 (山本 英喜)、北海道がんセンター (横内 浩)、国立がん研究センター中央病院 (吉田 輝彦)、帝京大学 (渡邊 清高)

はじめに

「個人情報の保護に関する法律」(平成 15 年法律第 57 号;以後、個情法)の改正に伴い、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」(経済産業省、厚生労働省、文部科学省、2022 年 4 月;以後、倫理指針)が改正された。同時期に「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(日本医学会、2022 年 3 月;以後、遺伝診療ガイドライン)や「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイダンス」(厚生労働省、2022 年 3 月)、医療情報システムの安全管理に関するガイドライン 5.2(厚生労働省、2022 年 3 月)も合わせて改正された。

個人情報保護制度が官民で一元化され、個人情報保護委員会が全体を所轄することとなった。 さらには欧州連合の一般データ保護規則(GDPR)で定められた、個人データの移転に関して欧 州と同等であるという認定(十分性認定)への対応について、学術研究に関してもこれに合わせて、 個人情報の管理義務が精緻化される必要があった。

倫理指針は 2021 年から 22 年において 2 回改正され、多機関共同研究における原則一括審査 や研究責任者による倫理審査申請、電磁的同意などに加え、個情法改正に伴う用語の追加、安全 管理措置と結果の開示に関する記述が完全に個情法から引用されることとなった。医学研究を実施する際には倫理指針のみならず個情法についても知悉したうえで実施しなければならない。

最後に遺伝診療ガイドラインの改正では、常染色体顕性・潜性遺伝形式や病的バリアントなど の定義がされた。

ワークショップの目的

個情法改正に伴う倫理指針改正と遺伝診療ガイドラインについて情報共有し、遺伝子医療において障壁となっている問題を挙げる。解決策を検討し、最終的にまとめて提言する。

ワークショップの内容

◆ 2021 年の倫理指針の改正◆

昨年から今年にかけて倫理指針は2度改正された。1回目は昨年の7月に、「人を対象とする 医学系研究に関する倫理指針(医学系指針)」と「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針(ゲ ノム指針)」の統合が行われ、「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」(以後、 倫理指針)としてまとめられた。大枠としてゲノム指針を廃止し、医学系指針の中にゲノム指針 特有の項目を追加するというものであった。ゲノム指針特有の規定のうち、個人情報管理責任者 の設置義務や有識者による実地調査などは廃止された。

ここでの改正の大きな点は多機関共同研究における原則一括審査や研究責任者・代表者の倫理審査委員会への倫理審査申請の義務付けが挙げられる。診療上必要な遺伝学的検査であっても、商業ベースで利用できない場合、研究に参加することで行わなければならない。事前アンケートでも 96.7% の機関は研究に参加することで検査を実施していた。患者から DNA 試料の提供を受け、解析を実施している機関へ送付する必要がある。研究の実施体制として、共同研究機関となるか、研究協力機関となるか、いずれになるかは研究計画書に依存する。共同研究である場合、倫理審査を受ける必要がある一方、インフォームド・コンセント (IC) を自身で行える。研究協力機関では倫理審査は不要で、かつ機関の長(病院長等)の許可も必ずしも必要ないが、研究協力機関に所属するものが患者から IC を得ることはできない。研究協力機関を活用する体制は必ずしも使い勝手がよくないという意見があった。当該改正の施行以降、研究協力機関として参加することも増え、グループ・ディスカッション参加者のうち 1/3 を占めていた。また電磁的手法を用いた説明や同意についても、徐々に増えてきており、26.7%の機関で活用しているという結果であった。倫理審査専門職(CReP)を対象としたアンケートでは 2021 年 7 月改正指針 3 か月後に、機関の長の許可を得ずに研究を確認している割合が 10% 以上に及んでいた。

グループワークでは多機関共同研究の際の問題点、電磁的説明・同意の現状についてお話しい ただいた。

◆個情法改正に伴う倫理指針改正について◆

個情法の改正 [1] に伴い、2022 年 4 月にも倫理指針が改正された [2]。個人に関する情報が整理されただけでなく、個人情報保護制度が官民で一元化され、個人情報保護委員会が全体を所

轄することとなったこと、欧州連合の一般データ保護規則(GDPR)で定められた、個人データの移転に関して欧州と同等であるという認定(十分性認定)への対応について、学術研究に関してもこれに合わせて、個人情報の管理義務が精緻化される必要があったことが盛り込まれている。

最も大きな変化は個人に関する情報に含まれる用語として、個人情報、匿名加工情報の他に仮名加工情報と個人関連情報を定義し、それに合わせて指針の文言も整理し直すこととなった。例えば、インフォームド・コンセントの手続きのところで指針第8には「匿名化」という用語が使われているが、これを既に作成されている仮名加工情報と個人関連情報に再分類している。次に指針第3の「適用範囲」の項目では、これまでは指針の対象外と見なされてきた研究も該当するような書きぶりになっている。

また学術研究機関による要配慮個人情報の医療目的外使用(=研究目的)について、個人情報保護委員会は市中病院やクリニックなどの医療機関を学術研究機関とはみなせず、学術研究目的の使用は不可という見解を示したことで、一時業界がざわついた(オプトアウト・ラプソディー)。個人情報の取り扱いに関わる個人情報保護委員会との対話の重要性も明らかになった[3]。

我が国においては個人情報、とりわけ医療情報の管理についてはリスクに関する議論が先行しがちである。例えば、製薬企業側にはレジストリーデータを使用したいという強いニーズはあるが、多くのレジストリーは企業への第三者提供を認めていない。医療情報について、情報の取得や利用手続きの透明化を図り、データの利活用の意義について国民の理解を広く求める時期に来ていると考えられる。そのためには医療情報の利活用の結果、創出された知見を広くフィードバックしていくことが肝要である。

グループワークでは多機関共同研究を実施する際にモデルとなりうる研究形態の提案について お話しいただいた。

◆遺伝診療ガイドライン改正◆

時を同じくして、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」が改訂された。 用語の改正については、遺伝子変異を「病的バリアント」とし、従来、優性遺伝・劣性遺伝をしてきたものを「顕性遺伝(優性遺伝)」「潜性遺伝(劣性遺伝)」と変更した。また遺伝情報の特性として「あいまい性」が含まれることを明記し、臨床的意義の不明なバリアント(VUS)について記載された。結果の開示については、疾患の原因遺伝子か、全ての疾患についてか、病的バリアントのみか、VUS も含めて開示するかについては意見が分かれる結果となった。

個人情報保護法の改正に関しては、患者の診断を目的として実施された遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングについて、「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス」(平成 29 年 4 月 14 日医政発 0414 第 6 号) [5]、や「診療情報の提供等に関する指針」(平成 15 年 9 月 12 日医政発第 0912001 号) [6] にもとづき、診療記録に記載されることが推奨されている。一方で、遺伝情報にアクセスできる医療従事者に対して、遺伝医学の基本的知識および個人の遺伝情報の適切な取り扱いに関する事項について充分や教育・研修が求められるが、病院職員へどのように教育・研修を進めるのかについてはそれぞれの機関でも悩みがあることが共有された。最後に、従来は遺伝学的検査の委託においては機関内で匿名化をしたうえで提出されていたが、他の検査項目ではそのような匿名化は行われておらず、検査会社へ匿名

化の廃止を求めていくという意見が多く見られた。

◆グループワーク◆

以上のことを踏まえて、グループを4つに分けて議論を行った。

Group1:吉田輝彦先生(国立がん研究センター)

多機関共同研究の枠組み

「今から理想的な、遺伝医療領域の多機関共同研究の枠組みを作れないか」ということで、これまでのご経験を踏まえて多機関共同研究の枠組みというものを考えていただいた。レジストリーの管理と同意の範囲について話し合っていただいた。研究を観察研究と介入研究とに分け、研究の手法、研究対象者、具体的な例を示した。観察研究としては Genotype-Phenotype 関連や自然史の RWD 解析が挙げられる。一般集団を対象とするゲノムコホートやハイリスク患者のスクリーニング、全ゲノムシークエンス解析などのバイアスの入らない対照群のデータなどが挙げられる。介入研究では診断法の評価・開発研究や予防法・治療法の開発が挙げられる。

現状で、Real World Data (RWD)を用いた大規模な研究の解析が進行している。厚労省も仮名加工情報などのデータについて利活用の可能性やその中で研究対象者の保護についても議論されている。例えば、レジストリーの管理として「電子カルテネットワーク」から高品質のRWD収集するような場合に法律に基づいて保険診療の情報を集約・二次利用する仕組みを作るような場合に、がん登録推進法の拡大などのような解決方法が挙げられる。その際には同意の取り扱いが重要で、例えば Dynamic consent などのように、その都度同意の拡大をしていくときにその都度同意を常に確認していくものや、スマートフォンアプリのようなウェブツール等を通して行うなどが考えられる。インフォームド・コンセントの方法論だけでなく、法律で二次的な利活用可能な仕組みを提案することが重要であると考えられる。

Group2: 江花有亮 (東京医科歯科大学)

結果開示の範囲

主に血縁者を想定して「本人以外の方への情報開示」についてアンケートで質問したところ、87.9%で検査前開示についての意向を確認しているという答えであり、かなり浸透している一方、9.1%まだ対応していないということが分かった。

二次的所見

次に「エクソーム解析などで網羅的な解析をした時にどこまで開示しているか」という質問では、①原因となる遺伝子の病的バリアントのみ開示、②原因遺伝子の病的バリアントとVUSを開示、③原因遺伝子とアクション可能な疾患の病的バリアントのみ開示、④原因遺伝子とアクション可能な疾患の病低バリアントとVUSという選択肢では①、②、③は同じくらいの割合で、④のみが少ないという結果であり、結果の開示については、考え方にバラつきが見られた。そもそも検査をやっていないケースも 1/4 で見られた。疾患により対応が変わることや、ご本人の意思にもよることではあるが、病院あるいは医師としての方針について考え方にバラつきがある可能性があると考えられた。

統一書式・参考書式の作成

二次的所見の結果開示の方法について話していて、例えば BRCA1/2 遺伝学的検査については、乳腺外科、女性診療科、消化器科、泌尿器科など多くの科にまたがった検査である。検査の同意説明文書はそれぞれの科が作成している病院も多くあるのではないかと推測される。その場合、ある診療科では第三者や二次的所見などの開示について IC 文書に記載があっても、別の科の IC 文書には書いてないということが起こりうる。これは診療上の検査の同意文書に限らず、研究においても起こりうる。

その病院では「BRCA1/2 遺伝学的検査の統一 IC 文書を作成する必要がある」という結論に至った。VUS 開示の考え方は各診療科、各医師によって異なる可能性があるが、雛型を作成するのは受容があるかもしれない。

Group3:山田崇弘先生(京都大学)

検査会社・他機関へ検査依頼する際の匿名化

現状では検査会社に出検する時に「匿名化」を求められるケースが多い。そこで匿名化の必要性について質問をしたところ、48.5%で必要ないという回答であった。遺伝診療ガイドラインの Q&A でも示されている通り、匿名化は必ずしも必要ないというのが日本医学会の見解であり、検査会社の管理責任でもよいとも考えられるが、本アンケートの結果は匿名化を必要とする医療機関が多かった。グループ・ディスカッションの中では他診療科や他者と情報共有できないことや匿名化のための伝票などの処理により別の作業が生じること、匿名化による取り違えのリスクなどの不利益が挙げられた。

また結果の取り扱いについては主治医宛に返却されることや紙での報告書の管理などで医師個人への負担が生じており、その点を遺伝カウンセラーとも協働しながら行っている機関が多かった。なかなか中央検査部門がその業務を請け負ってくれないという点も明らかとなった。

非保険の遺伝学的検査(研究を除く)については、Gene Reviews/NCBI(OMIM)に掲載されている疾患については、各診療科が患者負担で実施できるよう、遺伝子医療部門でまとめて倫理審査を受けたうえで衛生検査所に依頼しているという機関があった。一方で、診療と研究を明確に分け、完全に診療扱いで検査をし、研究によるものについては倫理審査を受けて実施しているところもあった。

電子カルテへの記載内容

診療録への記録については、遺伝カウンセリング記録を含めて記載しているという機関が多く、むしろ機関からそのように求められるという意見もあったが、稀に患者・クライエントから同意を得られないことも挙げられた。記載内容については、少なくとも保険診療については診療録に記載すべきであるとまとめられた。機関によっては保険診療以外にも保因者検査の結果も記載しているところがあった。一方、遺伝カウンセリング記録を一般の診療録に記載することへの躊躇を示す参加者もいた。その場合、遺伝の診療録を別に作成し、権限のある人のみ閲覧できるような配慮を求める声も根強くあった。アンケートの結果では、記載内容として受診歴、診療内容、検査結果は90%前後で記載されている一方、遺伝カウンセリ

ング記録については 74% であった。医療の目的や患者の保護という観点から考えると、診療録には医師・看護師・技師・ソーシャルワーカー等、様々な医療従事者がそれぞれの立場から記録されているものであり、遺伝カウンセリング記録も同様に記載されている方が患者にとって有益であることが多いと考えられる。ただし患者やクライエントが希望しない場合や患者・クライエントに不利益が生じる場合はもちろんこの限りではない。遺伝学的検査のうちどの結果を診療録に記載するのかという点についてはバラつきがあった。保因者診断や発症前診断などは 66.7% の方は診療録に記載してないとされていた。確定診断目的で実施した検査については 27.3% が診療録に記載していない、という結果になっている。

Group4:粟野宏之先生(神戸大学)

研究と診療のはざまで生じる問題点

商業ベースの遺伝子解析も増えてきているが、まだまだ研究ベースとなる検査も多く、完全に診療としての遺伝学的検査へ移行するのはまだ先であると考えられる。多機関共同研究では、共同研究機関のほかに研究協力機関という定義が新たに加わり、少しずつこの体制を取り入れた研究も増えてきた。インスタントアンケートでは多機関共同研究の中の役割では共同研究多く、1/4が研究協力機関としても研究を実施しているということであった。研究協力機関を設定することで研究の進展に有益ではないかという期待はあったが、実施してみて結局負担が大きいという意見があった。具体的に研究協力機関の患者から研究責任者がICを取得する場合、オンラインを活用することが考えられた。

電磁的説明・電磁的同意

オンラインの IC を活用していきたいという意見がある反面、診療においてはプラットフォームやアプリケーションの活用が可能で、診療報酬を通して実施可能であるが、研究として実施する場合に費用負担が問題となる。結論として、研究協力機関は可能性はあるが、研究者がオンラインで IC を取得するという仕組みの構築が必要と考えられた。ただし DNA 試料の受け渡しは別の検討が必要である。

電磁的同意の活用について、アンケートでは 26.7% であり、コロナ禍によって、インターネットツールの活用が拡大していると考えられた。

◆全体討論◆

【中山】ありがとうございました。最後のまとめ提言は5つですね。平沢先生から匿名化についてコメントです。

【平沢】(検査会社が求める)遺伝学的検査の匿名化の解除につきましては、この会で提言の中に 是非とも取り込んでもらいたい一つだと思っています。先ほど福嶋先生もお話がありましたよう に、日本医学会のガイドラインの改定と、そしてこの9月に日本衛生検査所協会が匿名化を義務 づけないということを言っています。

臨床現場でいろんなことが起きてきておりまして、本人が持ってきた遺伝学的検査の結果を本当に信用していいのかという課題がありますよね。例えば、HBOC 診療で他院から遺伝学的検査をパラッと持ってきたら、それを信用していいのか。他院の結果だけで予防的に未発症の臓器

を取るということができる、勇気ある医者はいないのではないか。僕はどうしているかと言いますと、室町時代の勘合貿易みたいな感じで、本人が持ってきたものと医療機関からの紹介状とを合わせて本人の結果とみなして対応をしております。こういうところは臨床検査の先生方が詳しいと思いますが、是非この会でも匿名化の解除を提言したいと思っております。

【江花】ありがとうございます。ほんとに意味があることだと思います。

【平沢】一方で、染色体検査はずっと前から実名ですよね?この検査は全ゲノム解析で染色体1本の有無が実名なのに、1塩基が違うのが匿名というのもちょっとおかしいとずっと思っていたんです。

【Q】カウンセリング内容を記載するか否かを患者さんに確認することそのもので、不信感を抱かれることはないでしょうか?どのように確認するのがよいでしょうか?

【江花】カウンセリング内容によると思います。例えば神経難病で遺伝学的検査については記載しないでほしいっていうご希望があるかもしれません。場合によってはその方にとっては不利益になるかもしれないので、その点については考慮したほうがいいと思います。例えば遺伝性腫瘍や心血管系の遺伝性疾患などの場合はメリットのほうが大きいので、そのように内容をご説明して、カルテに記載して情報共有したほうがメリットがあるとお話しすれば不信感を抱かれることはないかと思っております。

【Q】遺伝カウンセリング加算を検査に紐づいたものでなく、診療に紐づいたものにしていくという方針が WG1 で示されていました。そのためにも遺伝カウンセリング記録を、今から電子カルテ(正式の診療録)に記載しておくことは、私も必要かつ重要と思いますが、診療報酬との関連性からの議論はなされましたでしょうか?

【江花】診療報酬という観点からは議論していません。カウンセリング記録はやはり患者さんの 状況を知るのに、非常に有効な情報ですし、その患者さんのためになるものです。ですので、そ の点を強調して、診療報酬に結びつくかどうかはわからないんですけれども、記載していく必要 はあると思います。

【Q】原則匿名化が解除されたとして、施設内の合意は得られるでしょうか?

【江花】先ほど平沢先生からも染色体検査についてご指摘がありましたけれども、そうなったら そうなったで施設内で受け入れられるのではないかなとは考えております。

【Q】家系図についても、全ての医療従事者が閲覧できる診療録に入れる方向で考えられているかなど、何か議論がありましたか?

【江花】突っ込んだ議論はできなかったのですが、患者さんにとって不利益になる場合、神経難病の家族がおられる場合に、健常な方のカルテの中にその家系図が入ってくると不利益と考える方もいらっしゃいますので、一律には決められず状況を見てということになると思います。家系図もカウンセリング記録もそのような影響が起こりうるということをご説明した上で載せる必要があるかなと思います。

【中山】平沢先生からのご意見は提言の中に入れ込むことはできますか?

【江花】承知しました。提言とします。ファシリテーターの先生方、本当にありがとうございま した。

◆提言・まとめ◆

- ・多機関共同研究の枠組みや同意システムの検討については来年以降も継続する。
- ・病院内で多くの科で実施される遺伝学手検査(例えばBRCA1/2)では説明書・同意書の 統一・参考書式を作成する。
- ・検査会社に依頼する時の「匿名化」の義務をなくす。
- ・遺伝カウンセリング記録については、基本的に診療録に入れるべきだが、患者・クライエ ントが希望しない場合や不利益を生じる場合はそうすべきではない。
- ・研究協力機関の患者から IC を取得する際には、研究者がオンラインで IC を取得するシス テムの構築が重要である。

全国遺伝子医療部門連絡会議 WS4. 個情法、医学系指針、遺伝ガイドラインの改正

リーダー: 江花有亮 東京医科歯科大学 サポート: 高橋沙矢子 東京医科歯科大学 サポート:五十嵐睦美 様 日本大学

吉田輝彦先生 国立がん研究センター

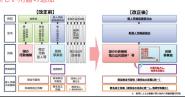
山田崇弘先生 京都大学 粟野宏之先生 神戸大学

ワークショップの目的

- 法令・指針・ガイドラインの改正をまとめる
 1. 個情法 (2020年、2021年改正)
 2. 医学系指針 (2021年7月、2022年3月改正)
 3. 遺伝診療力イドライン (2022年3月改正)
 ※医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイシンス (使予省2022年3月)
 4ランス (使予省2022年3月)
 4年3年3月
 5年3年3月
 5年3月
 5年3年3月
 5年 ※ 医療情報システムの安全管理に関するガイドライン5.2 (厚労省2022 年3月)
- 現状での問題点を挙げ、解決策を考える
 多機関共同研究・恋喜交々
 結果の開示について
 大規模解析での倫理審査とIC
 電子診療録への記録

個情法の改正

- ・ 個人情報管理について官民一元化
- 個人情報保護委員会による監督
- ・ 国立大学法人は民間部門の個人情報取り扱い規律が適用
- 学術研究に係る例外規定を精緻化
- ・新しい用語の追加



2021年7月の指針改正

- 医学系指針とゲノム指針が統合
 - ゲノム指針を医学系指針に入れ込むゲノム研究で使われていたルールが一部廃止
- 研究責任者の裁量拡大と多機関共同研究
- ・機関の分類
 - 研究機関(共同研究機関、分担機関など)
 - 研究協力機関
 - ・既存試料・情報の提供のみを行う機関
 - 委託機関

2022年4月の指針改正(個情法改正に伴う)

- 用語の変更・追加 → 個情法を完全に引用 ※研究の際は指針だけでなく個情法も知らなきゃいけない
 - 個人情報
 - 匿名加工情報 (既出)
 - 仮名加工情報 (新)
 - 個人関連情報(新)
- 指針の適用範囲拡大
- ・学術研究機関に関する記載が追加
- 学術例外規定の精緻化

学術研究機関に関する記載

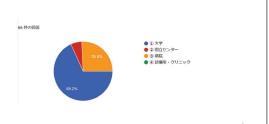
- 要配慮個人情報の取得と目的外利用
- オプトアウト・ラプソディ-
 - オプトアウト規定が学術研究機関のみに限定医療機関も公衆衛生例外規定で可能に
- ・個人情報保護委員会(個情委)が決定している
- ・個情委に医学の専門家はいない

個情委とのダイレクト・チャネルも必要?

遺伝診療ガイドラインの改正

- 用語の改正
- ・遺伝子変異→病的バリアント
- 優性遺伝・劣性遺伝→顕性遺伝(優性遺伝)・潜性遺伝(劣性遺伝)
- ・遺伝情報の特性に「あいまい性」を追記
- ・診療情報の管理について
- ・中央管理と中央保管について
- 十分な教育・研修(遺伝情報にアクセスできる医療従事者)
- ・検査会社に依頼する場合の匿名化

アンケート結果:所属機関について 7割近くが大学



遺伝子解析研究の実施の有無 45.5%が実施

1-1. 臨床目的での遺伝学的検査を遺伝子解析研究として実施しているケースについて伺います。貴機関(あなたの診療科や研究室)では**主機関として** 実施していますか

① 実施している② 実施していない

グループワーク 1時間程度 議論ご提案内容:

- Group 1 (吉田輝彦先生チーム) 今機関共同研究の枠組み(全ゲノムシークエンスでの特殊性に ・第三者提供への情報開示の手続き
- Group2 (江花チーム)
- ・ 二次的所見 ・ 結果開示の範囲 ・ 第三者(血縁者含む)への開示について
- Group3 (山田崇弘先生チーム)
 ・他機関へ検査依頼するときの困りごと
 電子カルテへの記載内容
- ・ Group4(栗野な之先生チーム) ・ 研究と診療のはざまで。。。 ・ 電磁的説明・電磁的同意 ・ 検査会社へ依頼する際の透明化について

Group 1:

今から理想的な、遺伝医療領域の多機関共同研究の枠組みを作るとしたら

- 目的設定
- 多機関共同研究の枠組み
 - レジストリーの管理
 - 同意の範囲
- 第三者(血縁者等)への情報開示
 - 集めた情報の二次利用

• 目的設定

今から理想的な、遺伝医療領域の多機関共同研究の枠組みを作るとしたら

			特定遺伝性疾患	特定せず	
観察	Genotype- phenotypeや自然 史のRWD解析	一般集団		0	10A) ゲノムコホートを大規模に。 23A) がA検診問診情報からhigh risk者のスタリーニング。 12A) WGSとリンクして、biasの入らないコントロールデータが必要。 そこからadd-onで介入研究に進む。
		全受診患者			30A) がん思者全員に遺伝の話をしてみる場合の反応調査等。
		遺伝子医療部門 受診者(含紹介)	○まずはこ56か 6?		39A) まずはリソース的に観察から、HIS連携を活用し、high quality RWD収集。 38A) 未製産変異保育者の方の情報収集の仕組み、high quality情報をHISから自動独出。
介入*	診断法 (特に選伝 学的検査法) の評 価・開発	一般集団			
		全受診患者			30A)がA思看にMulti Gene Panel検査の意向を聞く。
		遺伝子医療部門 受診者(含紹介)	0	△ (予算)	22A) 最先端のゲノム検査を提供するIRUDのがん版が必要。 日的は保険収載を明確に、対象は予算があれば広く。
			0		12A) 一般集団WGSコホートからadd-onで介入研究に進むたが にdynamic consent: 観察と介入をリンク、PMDA事前相談。
	予防法の評価・開発				
	治療法の評価・開発				
	遺伝かりンセリング	遺伝子医療部門 受診者(含紹介)		0	22A) オンライン遺伝かりンセリング

*研究日的で、人の健康に関する様々な事象に影響を与える要因(健康の保持増進につながら行動及び医療における偏病の予防、診断又は治療のための投薬、検査等を含む。)の特無又は指援を制御する行為(通常の診療を超える医療行為であって、研究日的で実施するものを含む。)をいう。

今から理想的な、遺伝医療領域の多機関共同研究の枠組みを作るとしたら

- 多機関共同研究の枠組み
- 来年以降も続けて検討が必要!
- ・レジストリーの管理 ・電子カルテネットワークからのhigh quality, real world data収集
 - 法に基づいて保険診療の情報を集約・二次利用する仕組みづくり:が ん登録推進法の拡大
- 同意の範囲
 - -___ <u>Dynamic consent</u>: 二次利用の可能性と、観察から介入への移行を前 もって説明

 - もっく 証明 ・<u>consent</u>がそのツールの一つとして。 ・介入に移行するためには再同意が必須。レジストリーであれば包括的なに? ・「Cのみでなく法律などで二次利活用できる仕組みを併用。
- ・第三者(血縁者等)への情報開示
- ・ 集めた情報の二次利用
 - 予防・検診領域ではがん登録等(レセプト・臓器がん登録・各種学会レジストリ、etc.)のデータ(予後情報等)の利用が求められている。 法改正は個情法改正で議論が停まっている?

Group2.

- ・二次的所見と結果の開示
- ・第三者への開示
- ・BRCA検査は色々な科にまたがった検査になっており、バラバラの書式で用いられることもある。病院ごとに把握できないこともある。検査に関する同意書は同一機関の全診療科で同じ同意書を用いることが望ましい。
- ・VUSの開示:腫瘍領域germlineについては開示が望ましい。
- ・SomaticのVUSについては内容は、患者さんが希望したら開示するという道を 開いておく方針。
- → 遺伝子医療部門連絡会議で同一の説明書・同意書など作成はどうだろうか?

本人以外への情報開示:87.9%が対応済み





- ② 検査の同意を得る際に血縁者 等への開示に関する意向を確認 等への関示に関する意向を確認 している ③ 本人の同意が得られない状況 の場合は、その場合は診療科... ④ 本人の同意が得られない状況 の場合は、遺伝カンファレン...
- 自由記載:2-4血縁者共有についての意向確認は、検査内容によって異なるため、答えにくいです。

結果の開示:

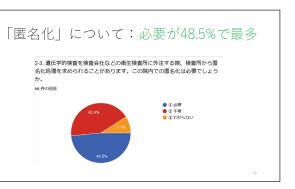


Group 3:

検査会社へ出検の際の「匿名化」について

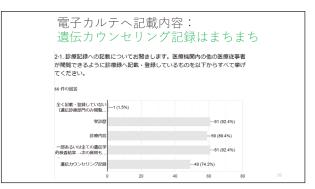
- 匿名化のデメリット:
- ・他診療科と情報共有困難
- ・匿名ラベル・匿名紙伝票→スキャンオーダー ・主治医(病院)が取り違えの責任主体
- ・検査結果の取り扱い→個人宛の郵送、何かあったら。。。 ・「可能な限り匿名化しないようにしている」
- 中央検査部門での取りまとめが望ましいが検査部が取り扱ってくれ

基本的に検査会社のスタンスによるため、 検査会社に対して「匿名化」義務をなくしてもらうよう求めては?



診療録への記録

- 遺伝カウンセリング記録を含めて記載している機関が多い
- ・職種によって閲覧制限
- ・既存の紙カルテも電子カルテに移行
- ・結論:保険診療については診療録に記載すべき



電子カルテへの記載:

ご質問2-1の「遺伝カウンセリング記録」は臨床遺伝専門医によるそれは記載 有になります。一方で、認定遺伝カウンセラーによるその記録の作成を部門内 ではずっと推奨していますが、まだ「記録無」に近いため、その意味で空欄に なっています。記録を医師によるアクセス権限で代行することを好む方もおら れ、そこのところはかなり気になっています。

- ・患者保護の立場から、医師・看護師・技師・MSW・医療クラークなどによる、様々な角度からの記録が望ましい・一方で、アクセス代行は誰の見解か分からなくなるため望ましくない

遺伝カウンセリング記録を診療録に入れるべき、 ただし患者・クライエントが希望しない場合、不利益が生じる場合は その限りではない

2-2. 上記2-1で「一部あるいは全ての遺伝学的検査結果」にチェックした方 遺伝学的検査のうち、診療録へ記載・登録していないものを次からすべて 選んでください。 確定診断目的 (パネル検査 を含む。) -9 (27.3%) 網羅的遺伝学的検査 955 EE 60 -20 (60.6%) —17 (51.5%) 保因者診断

20

Group 4

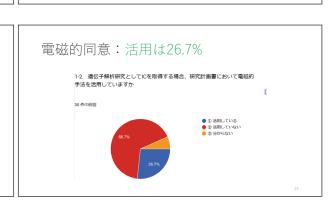
共同研究か、研究協力か、実情の共有

- まだまだ研究ベースとなる検査が多く、完全に診療移行は先
- ・共同研究機関は、IC取得など慣れていないと大変
- •研究協力機関は便利そうだけど・・・結局大変?
- •ICを研究責任者が取る場合、オンラインの活用は?

- ※インスタント・アンケートでは・共同研究がメイン、研究協力はその1/4くらい・オンラインICを活用していきたいという意見が多数

研究協力機関として、研究者がオンラインでICを取れれば進 むだろう

ただしDNA試料(唾液?)の受け渡しは要検討



まとめ、提言

- 多機関共同研究機関の枠組み、同意について:来年以降も続けて検 討が必要
- ・遺伝子医療部門連絡会議で同一の説明書・同意書など作成はどうだろうか?(BRCA1/2遺伝学的検査)
- 基本的に検査会社のスタンスによるため、検査会社に対して「匿名 化」義務をなくしてもらうよう求めては?
- 遺伝カウンセリング記録を診療録に入れるべき、ただし患者・クライエントが希望しない場合、不利益が生じる場合はその限りではな
- 研究協力機関として、研究者がオンラインでICを取れれば進むだろ

ワークショップ 5) 認定遺伝カウンセラーが目指すところ

リーダー:

認定遺伝カウンセラー制度委員会 副委員長

甲畑 宏子 (東京医科歯科大学)、佐々木 元子 (お茶の水女子大学)

スーパーバイザー:

認定遺伝カウンセラー制度委員会 委員長 三宅 秀彦(お茶の水女子大学)

ファシリテーター:

神原 容子 (お茶の水女子大学)、佐藤 智佳 (関西医科大学附属病院)、

田辺 記子(国立がん研究センター中央病院)、山本 佳世乃(岩手医科大学附属病院)

書記:石原 恵依子、上田 日和、仲 なつき (東京医科歯科大学)

サポートスタッフ:福田 嘉明(日本大学医学部附属板橋病院)

参加者:34名

参加施設:26 施設

北海道大学病院(柴田 有花)、札幌医科大学病院(三浦 彩奈、宮﨑 幸子)、筑波大学附属病院(有田 美和)、千葉大学医学部附属病院(野竹 真未、渡辺 夏未)、東京大学医学部附属病院(秋山 奈々)、順天堂大学医学部附属順天堂医院(渡辺 基子)、東京医科大学病院(董倞伊)、東京慈恵会医科大学附属病院(金子 実基子、川目 裕、原田 佳奈)、昭和大学病院(八幡 美紀)、学校法人北里研究所北里大学病院(木俣 恵子)、信州大学医学部附属病院(黄瀬 恵美子、小島 朋美、佐久 彰子)、藤田医科大学病院(大江 瑞恵)、奈良県立医科大学附属病院(増井 薫)、京都大学医学部附属病院(稲葉 慧、大澤 春萌、和田 侑夏)、京都府立医科大学附属病院(村島 京子)、大阪大学医学部附属病院(安達 容枝)、近畿大学病院(池川 敦子)、神戸大学医学部附属病院(田中 敬子)、香川大学医学部附属病院(米原 優香)、九州大学病院(木村 緑)、長崎大学病院(平間 理子)、熊本大学病院(柊中 智恵子)、大分大学医学部附属病院(塚谷 延枝)、宮崎大学医学部附属病院(岩井美奈代)、国立がん研究センター東病院(友澤 周子)、東京都立小児総合医療センター(黒田 真帆)(順不同・敬称略)

認定遺伝カウンセラーの雇用状況や業務など事前アンケートの結果を供覧し、現状を全体で共有した。その後、本ワークショップの背景と目的を説明し、6 グループのワールドカフェ形式にて、「(医師の指示・同席のもとで) 認定遺伝カウンセラーが担当する業務」「認定遺伝カウンセラー特有の役割(多職種との差別化について)」の2回のグループディスカッションを行った。ディスカッション内容は班ごとにまとめ、再度全体で共有した。

以下、事前アンケートの抜粋および、提示資料を示す。なお、事前アンケートの結果は、総合 討論のスライドに示す。

【事前アンケート】

<質問項目>

セクション1:遺伝カウンセラーのバックグランド(Q1)

・勤務先の遺伝カウンセラーのバックグランドを教えてください。

セクション2:遺伝カウンセラーの募集条件(Q2)

- ・勤務先の遺伝カウンセラーの募集において、遺伝カウンセラー以外の資格の保有に関する 条件(資格必須、優先等)はありますか。
- ▶ その条件を教えてください。▶ 条件を設けた理由を教えてください。
- ▶ 医療系資格保有者である遺伝カウンセラーにどのようなことを期待しますか。
- ・遺伝カウンセラーの雇用形態は、常勤/非常勤のどちらが良いとお考えですか。

セクション3:遺伝カウンセラーの業務内容(Q3)

- ・遺伝カウンセラーに担当してもらいたい業務を教えてください。
- ・遺伝カウンセラー以外の資格の有無により、業務に違いはありますか。
- ▶ 資格保有の有無による業務の違いについて具体的に教えてください。

セクション4:他職種との業務分担(Q4)

- ・あなたの施設の遺伝子診療部門に、医師、遺伝カウンセラー以外の職種の方はいますか。
- ▶ どのような職種の方ですか。▶ 他職種の方とどのような業務分担をしていますか。
- ・他の診療科等の他職種と連携する際に、遺伝カウンセラーとしての専門性を感じるのは具体 的にどのようなとき、またはどのような業務でしょうか。

セクション5:遺伝カウンセラーの専門性(Q5)

- ・あなたの施設の遺伝子診療部門長は遺伝カウンセラーの業務範囲を把握していますか。
- ・遺伝カウンセラーも専門領域をもったほうが良いとお考えですか。
- ・遺伝カウンセラーとしての勤務先について、望ましいと思う領域・分野を教えてください。

<結果・抜粋> (回答:66 施設・69 名)

- ・遺伝医療部門に雇用されている遺伝カウンセラーの数は 2 名が最も多く (37%)、 $1 \sim 3$ 名が全体の約 8 割を占めた (Q1)
- ・常勤・非常勤ともに、「看護師資格を有する」遺伝カウンセラーと「医療系国家資格を保有しない」 遺伝カウンセラーが同程度雇用されている(Q1-1)
- ・募集の際、医療系国家資格の有無を問わない施設が大多数 (87%) であり (Q2-1)、国家資格を求める施設の多くは医療者としての職種・雇用枠のためであった (Q2-1-1~3)
- 保有する医療系国家資格の有無が遺伝カウンセラーの業務に影響しない施設の方が多く(64%)、 資格保有者はその資格に応じた業務(看護師であれば採血、等)を任される傾向にあった(Q3-2)
- ・遺伝カウンセラーに担当してもらいたい業務(Q3-1) および実際に担当している業務(Q4-2) は 多岐にわたっていた

【当日の提示資料】

タイムスケジュール

9:10~ 9:30

・本日の目的と進め方

全体セッション

・事前アンケートの紹介

9:30~10:15 ブレイクアウト ・自己紹介

・CGCが担当する業務はどのようなことだと 思いますか(医師の指示・同席のもとで)

10:15~11:00

1回目

・自己紹介

ブレイクアウト 2回目

・CGC特有の役割はどのようなことだと思い ますか(多職種との差別化について)

11:00~12:00 全体セッション ・情報共有し、提言をまとめる

投票

2022年9月23日

WS5の経緯②

2000年代におけるゲノム研究の進展

2000年代 解析技術が進展し、

- ▶ ヒトゲノム計画の終了
- ▶ マイクロアレイ染色体検査
- > ゲノムワイド関連解析
- ▶ 次世代シークエンサー (超並列シークエンス)
- ▶ 病因遺伝子だけでなく、疾患関連遺伝子もあきらかに

▶ 治療や予防においてもゲノム情報が利用されるようになった。 遺伝情報に基づく治療選択・予防戦略

ゲノム情報があることが前提とした対応が必要となった。

2022年9月23日

本日のゴール

2022年9月23日

WS5「認定遺伝カウンセラーが目指すところ」としての 提言をまとめる

▶ 遺伝カウンセリングの臨床場面に焦点を当て、そのなかで 認定遺伝カウンセラー®はどのように貢献できるかを提言する

ワールド・カフェ

『カフェ』のようなリラックスした雰囲気の中で、少人数に分かれた テーブルで自由な対話を行い、他のテーブルとメンバーをシャッフルして 対話を続けることにより、参加した全員の意見や知識を集めることが できる対話手法の一つです。

今回はオンラインでの開催のため、

- ▶ 各グループのFTは固定し、参加者の皆さんに移動して頂きます 人数の偏りを防ぐため、参加するグループは指定しています
- ▶ ホワイトボード/チャット機能を使用します

PDFで保存できるので、全体セッションの際にも共有できます

WS5の経緯①

日本人類遺伝学会の遺伝カウンセラー制度検討委員会の議論から検討が開始された。

平成12年度(2000年): 厚生省(当時)の厚生科学研究班(古山班)で、本格的な検討が

開始された

平成14年度(2002年): 古山班の分担研究として、厚生科学研究班の基本的要件が

まとめられた。

平成15年度(2003年): 2大学院に遺伝カウンセラー養成専門課程が設置された。

インフォームドコンセントと遺伝カウンセリング

認定遺伝カウンセラー制度のはじまり

- ▶ 1990年代以降に、遺伝カウンセリングは「ヒト遺伝子解析研究を進めるために 不可欠な仕組みの1つ」として、研究の枠組みの中で発展してきた側面がある。 ⇒ インフォームドコンセントとの違いが曖昧となった
- 検査の意義や限界、それによって診断される疾患の説明、診断を受けたあとの対処 などは、インフォームドコンセントの取得である。
- ▶ 遺伝カウンセリングは、分かりやすく丁寧な「説明と同意の取得」ではなく、 クライエントの真の利益に資することが目的であり、インフォームドコンセントの 取得を包含しながら、もっと広い視点にたっておこなうコミュニケーションの プロセスである。

WS5の経緯③

令和3年度(2021年): 認定遺伝カウンセラー制度委員会の下位組織として

認定遺伝カウンセラー到達目標改訂ワーキンググループ発足

(メンバー:認定遺伝カウンセラー制度委員会 三宅秀彦 委員長

認定遺伝カウンセラー到達目標改訂ワーキンググループ 山本佳世乃、赤間孝典、佐々木元子、佐藤智佳、田辺記子)

令和4年度(2022年):新しい到達目標の公開

認定遺伝カウンセラー制度委員会HPに掲載

http://plaza.umin.ac.jp/~GC/

遺伝カウンセリングとはどのような診療であり、 認定遺伝カウンセラー®がどう貢献していくのか

付箋で意見を書き込んでいただくと、皆さんにそのまま見て貰えます

2022年9月23日

2022年9月23日

全てのグループにおいて、認定遺伝カウンセラー(CGC)の担当する業務の多さ、幅広さがあげら れた。以下に、CGCが医師と連携し担当している業務を「個別症例に関連した業務」「遺伝医療全 般・その他の業務 | に分け、まとめた。

個別症例に関連した業務

●は CGC 特有/主に担当できる業務

予約調整

▶予約の調整

・他科における遺伝学的検査陽性症例の遺伝科紹介に対応

予約 調整

事前

遺伝カウンセリングのセッティング

- ●遺伝学的検査の準備(医事課、検査室などと連絡・調整含む)
- ●クライエントに応じた遺伝カウンセリング担当者・臨床遺伝専門医の調整
- カルテ準備
- ・遺伝カウンセリングに陪席する医師(遺伝専門医研修中)への連絡調整
- ・同意説明文書案の作成
- ファクトシートの作成

プレ遺伝カウンセリング・インテイク (CGC のみで電話、対面で実施)

- ●遺伝カウンセリング面談前のプレカウンセリング・インテイク
- ●事前に話を聞く機会を作ることで、アイスブレイク・導入を行う
- ●家族歴・どのくらい情報を調べているか・当日誰と受診するか・遺伝学的検査の希望があるかの事前確認
- ●主訴、悩み・不安、気持ちの確認
- ●他科受診患者に対する遺伝学的検査(保険)の事前説明・情報提供

最新情報の収集

- 遺伝医療・疾患・研究等に関連する最新情報の収集
- 専門的な情報の収集

<u>説明資料作成</u>

●説明資料の作成・準備

・クライエントに応じて資料の修正 (子ども用など)

家系図

●家系図聴取・作成・更新

遺伝カウンセリングでの医師との連携・フォロー

- ●医師の説明の補足・追加・フォロー
- ●医師と患者との間で知識差を埋める役割
- ●クライエントに応じた情報提供(遺伝、検査、疾患等に関連する一般的な情報)
- ・難聴者等に対して、説明資料にない情報や補足事項等の説明内容を記載して渡す
- ・子ども相手のセッションなどでは様々な関わり方をしている
- ・話しやすい雰囲気作り
- ・本音を引き出す
- ・検査の限界を伝える (知っている)

心理社会的アセスメント

- ●クライエントの気持ちを読み取る
- ・家族関係などクライエントの背景からアセスメントを実施

心理支援・意思決定支援

- ●心理支援・心理面のフォロー
- ・グリーフケア
- 「その人にとっての最良」という視点で自己決定支援をする

記録

●CGC の視点で遺伝カウンセリング記録を作成する

伝カウンセリング・ セッシ

ポスト遺伝カウンセリング (CGC のみで実施) ●遺伝カウンセリング後のフォロー ●理解が難しい部分の説明、補足 ポ • ドアノブメッセージ スト ・情報提供以外の部分でクライエントと関わりをもつ ・カウンセリング中に言いづらいことについて相談を受ける ・気持ちや理解の確認、サポート ・ポストカウンセリング後に担当医師と情報共有 他職種・他科コーディネート 他科連携 ●他科主治医・担当医への橋渡し・受診調整 ●他科カンファレンスへの参加・情報共有 ・他科・他職種との情報共有 フォローアップ ●他科診察に同席、他科診察後に話を聞くなどの患者サポート ●電話等での状況確認 ・予約外での声かけ フォローアップ ・他職種とフォロー・支援の検討 長期的な介入・橋渡し ライフプランなどを一緒に考える ・長期的なフォローアップ ・ライフイベントに応じた対応 未発症・血縁者・家族への支援 ●未発症血縁者への対応

遺伝医療全般・その他の業務

<u>教育</u>

●教育資料作成

●配偶者(非血縁者)への対応

●は CGC 特有/主に担当できる業務

	しないの 付付/主に担当できる未務」
相談窓口	遺伝に関連した問い合わせ窓口・対応 ●電話対応・電話相談(患者、その他一般の方より) ・他科での対応困難症例の相談(他科医師より)
連携構築	遺伝医療全般に関して院内・院外連携の構築 ●遺伝学的検査導入実施にあたり検査会社との連絡・調整 ●診療科横断カンファレンスの主催・開催 ●様々な診療科・部門との連携構築、地ならし ●事務からの相談 ●他機関からの相談対応 ●自治体の事業との連携 ・医療者間でのディスカッション用資料の作成 ・遺伝学的検査に関する院内体制構築 ・院内サーベイランス体制構築
リスク評価	リスク評価・スクリーニング ●がんゲノム症例の遺伝性腫瘍疑い症例のスクリーニング ●がんゲノムでの二次的所見対象の抽出 ●問診票から遺伝性腫瘍のスクリーニング
解釈	バリアントの解釈 ・遺伝学的検査の結果解釈 ・二次的所見のバリアント評価、相談に応じる
その他	 その他 ●患者会の運営 ●部署のIP管理 ・症例・遺伝学的検査リストの作成 ・院内でのピアサポート支援 ・遺伝・ゲノム情報の管理 ・受診者・症例の集計
研究	研究 ・研究検体の搬送 ・研究

●院内セミナー運営 (患者向け、医療者向け)

このほかにも、遺伝医療に関する様々な状況の変化が大きいが、その情報にいち早く対応できる ことなども挙がっていた。

WSの最後に行った、投票機能を利用して行ったアンケートの結果を以下に示す。 取り上げた3つの業務内容は、事前アンケートの「CGCに担当してもらいたい業務」で、40~65% の方が担当してもらいたいと回答したものである。

(医師の指示・同席のもと) CGC が以下の業務を担当してよいか

業務内容	担当してよい	よいと思わない
病歴の聴取	38名	1名
疾患の一般的な説明	36名	2名
遺伝学的検査の結果の評価	36名	2名

【提言】

- CGC の業務内容を、院内外の医療者が理解できるように、明文化し、公表することが 必要である。
- CGC が担当している業務を他職種に理解してもらうために、CGC 自身が、カルテや報告書などの記録として残すことが必要である。
 - 本報告書に、本邦におけるCGCが実際に担当している業務を示すことができた。
- CGC の国家資格化へ向けては、CGC の認知度を高めるために、多方面への啓発や国会議員へのアピールが必要である。

施設基準(リスクマネージメントとして「遺伝学的検査管理加算」「患者指導管理料」のようなもの)があるとよい。

ワークショップ 6)

遺伝性循環器疾患の診療体制

リーダー:石川 亜貴(札幌医科大学医学部遺伝医学/附属病院遺伝子診療科)

リーダー (兼ファシリテーター): 稲垣 夏子 (東京医科大学病院遺伝子診療センター)

書紀(兼ファシリテーター): 水上 都(札幌医科大学附属病院遺伝子診療科 / 札幌マタニティ・ ウイメンズホスピタル)

スーパーバイザー:

森崎 裕子 (榊原記念病院総合診療部臨床遺伝科)

大野 聖子 (国立循環器病研究センター分子生物学部)

西村 基 (千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部)

ファシリテーター:

相澤 義泰 (国際医療福祉大学成田病院循環器内科)

川崎 秀徳(京都大学医学部附属病院ゲノム医療学)

サポートスタッフ:桐林 和代 (東京医科大学病院遺伝子診療センター)

参加者:15名

参加施設:15 施設

東邦大学医療センター佐倉病院(荒川 航太)、信州大学医学部附属病院(神谷 素子)、日本医科大学附属病院(佐原 智子)、長崎大学病院(高尾 真未)、近畿大学病院(多田 陽香)、岐阜大学医学部附属病院(塚田 敬義)、国立循環器病研究センター(辻 明宏)、広島大学病院(利田 明日香)、京都大学医学部附属病院(鳥嶋 雅子)、名古屋大学医学部附属病院(畠山 未来)、県立広島病院(日高 貴之)、東京都立小児総合医療センター(福田 憲太郎)、藤田医科大学病院(森山 育実)、大阪大学医学部附属病院(米井 歩)、関西医科大学附属病院(塚口 裕康)

(順不同・敬称略)

I. 本ワークショップ(以下 WS)の背景

遺伝性循環器疾患の中でも保険診療で遺伝学的検査が可能となっている、遺伝性結合織疾患(マルファン症候群、血管型エーラス・ダンロス症候群、ロイス・ディーツ症候群、家族性大動脈瘤・解離)と先天性 QT 延長症候群の診療体制について注目した。

先天性QT延長症候群は2008年に、遺伝性結合織疾患は2016年に遺伝学的検査が保険収載され、保険診療で遺伝子診断が可能となった。さらに網羅的遺伝学的検査におけるActionable な二次的所見として循環器系の表現型に関する37遺伝子が指定されており(ACMG STATEMENT (2022))、発症前診断されるケースも増えてくると思われるが、現時点で循環器系の症状が未発症である患者に対するフォローアップ体制、サーベイランス体制は確立されておらず、遺伝情報をふまえた、遺伝性循環器疾患の医療体制の構築は急務であると考えらえる。

II. 本 WS の目的

遺伝性循環器疾患(対象疾患;D006-4の遺伝性結合織疾患、先天性 QT 延長症候群)の診療体制に関する現状把握と問題点を抽出し、遺伝性循環器疾患の診療体制構築に向けて、循環器内科/小児循環器と遺伝子医療部門が連携・協働するために必要なことは何かを検討した上で提言をまとめることとした。

Ⅲ. WS 概要

- ① 全体に事前配布のアンケート結果報告及び WS の流れとポイントについて説明
- ② 遺伝性循環器疾患の遺伝学的検査に関する理解を深めるために、スーパーバイザーによる ミニレクチャーを実施。

【ミニレクチャー内容】

- 遺伝学的検査の結果の解釈についての問題提起(稲垣夏子先生)
- LQTS診断、遺伝学的検査の位置づけ、フォローの留意点(大野聖子先生)
- LQTS 遺伝学的検査の解釈(西村基先生)
- 遺伝性結合織疾患について 診断、遺伝学的検査の位置づけ、解釈、結果開示、フォローの留意点(森崎裕子先生)
- ③ 4つの小グループに分かれ、それぞれのテーマを中心にグループ討論

【グループ分け(順不同・敬称略)】 ファシリテーター:FT

A:稲垣 (FT)、森崎、荒川、鳥嶋、高尾

「遺伝性結合織疾患の遺伝学的検査の結果解釈・血縁者への介入について」

B:相澤(FT)、西村、日高、塚口、佐原、森山

「LQTS の診断後のフォロー・サーベイランスについて」

C:川崎 (FT)、辻、福田、桐林、畠山、塚田

「遺伝性結合織疾患の診断後のフォロー・サーベイランスについて」

D:水上(FT)、大野、神谷、利田、米井、多田

「LQTS の遺伝学的検査の結果解釈・血縁者への介入」

④ グループ討論内容をもとに全体討論(以下に詳細記載)

Ⅳ. 全体討論(グループ討論まとめ)

- 1. LQTS の診療における問題点
- (1) 遺伝学的検査結の結果解釈・血縁者への介入における問題点と解決策

<問題点>

- ・遺伝学的検査は臨床情報がなくともオーダーが可能であり検査結果解釈が難しい。
- ・施設により遺伝子診療部門と循環器内科との連携の有無や程度が異なり、その連携の程度が 遺伝学的検査結果解釈にも影響を与えている。
- ・循環器領域に臨床遺伝専門医が圧倒的に少なく、遺伝性循環器疾患に関する診療における問題や遺伝学的検査結果の解釈の問題点に気づきにくい現状がある。
- ・ClinVar の有用性が限定的であり、VUS の解釈に限界がある。

<解決策>

- ・臨床所見が重要であることの周知と、検査オーダーに臨床情報を加える。
- ・遺伝子診療部門と循環器領域との連携は必須であり、院内体制の整備を行う。遺伝子診療部 門から講演会や勉強会を通じて連携について働きかける。
- ・循環器領域の医師が臨床遺伝専門医を取得することのメリットやアドバンテージについて双 方の学会レベルで検討してく必要がある。単位取得のしやすさも診療科により偏りがあり、 循環器内科医が臨床遺伝専門医を取得、維持していくことが困難な現状を見直す。
- ・LQTS に限定した遺伝子情報が掲載された共有のデータベースを作成する。
- (2) 診断後のフォローアップ・サーベイランスにおける問題点と解決策

<問題点>

- ・浸透率の低さや症状出現の性差などもあり、未発症変異保有者や血縁者を長期フォローアップしていくことが難しい。
- ・at risk 者への検査、フォローアップ体制に関するガイドラインが存在しない。

<解決策>

- ・血縁者への介入については患者、血縁者への教育が必要であり、各年齢に応じた情報提供を 行う。また診療科を越えて遺伝カウンセラーがフォローすることは有効。
- ・血縁者への介入も含めた診療ガイドラインの作成・充実
- 2. 遺伝性結合織疾患の診療における問題点
- (1) 遺伝学的検査の結果解釈・血縁者の介入における問題点と解決策

<問題点>

- ・衛生検査所を介し臨床情報なく検査を提出することで、結果解釈が限定的となる。
- ・連携施設(紹介先施設)との結果解釈の共有に対する問題
- ・血縁者への介入に関してのガイドラインがない。

<解決策>

- ・家系図、臨床情報を解析者に伝えられるような検査オーダーシステムを提案。
- ・臨床情報や遺伝学的検査結果解釈について施設間で意見交換や情報共有を行う(オンライン 診療等の導入・活用)
- ・遺伝学的検査の前に臨床所見の確認が必要であることを周知する。
- ・診療ガイドラインに at risk 者の診断、介入についても明記する。
- (2) 診断後のフォローアップ・サーベイランスにおける問題点と解決策

<問題点>

- ・遺伝医療部門の認知度の低さで診療科間の連携構築が難しい場合がある。
- ・移行期医療に対し遺伝医療部門が介入できていないケースが多い。

- ・各科連携・移行支援が必要なる領域であり、体制構築が不十分。
- ・ドロップアウトする患者も多く、継続的な支援が難しい。
- ・混合診療の問題で、at risk 者への検査の料金にばらつきがある。

<解決策>

- ・診療科を越えたユニットやチームを作り、情報共有の場を設ける。
- ・個人の努力に依存しない形のネットワークシステムを構築する。
- ・患者・医療者に対し診断やフォローアップの必要性について理解してもらう。
- ・at risk 者、未発症変異保有者のフォローアップ体制を保険診療化する。

3. その他

<問題点>

- ・全体的に遺伝リテラシー不足を感じる。幼少期からの「自身の体質に関心を持つ」という教育がなされていない。
- ・突然死例に対する genetic autopsy の可能性に対する議論不足。

<解決策>

- ・小児期からの遺伝教育の充実化
- ・施設間におけるエキスパートパネルの実用、救急部門、法医学部門との連携も必要。

WS6. 「遺伝性循環器疾患の診療体制」に関する提言

<提言1 循環器内科 / 小児循環器 / 遺伝子医療部門の保険診療内での連携・協働を図る>

・臨床診断、遺伝学的検査の前後のGC、結果解釈、フォローアップ、血縁者への介入、小児から成人期への移行医療の全ての流れにおいて相談、紹介しやすくする体制づくりを行う

<提言2 臨床力とバリアント解釈の知識を兼ね備えた人材・チームを育成する>

- ・結合織疾患は臨床遺伝領域(小児遺伝など)、LQTS・心筋症は循環器領域が主体となる。
- ・循環器領域、臨床遺伝領域の双方において専門医到達目標に遺伝性循環器疾患を組み込む。
- ・臨床遺伝専門医制度の単位認定の専門領域間格差を是正する。
- ・人類遺伝学会と循環器学会双方で遺伝医療に関する教育ツールを閲覧できるようにする。

<提言3 画一化された診療体制を構築する>

・遺伝型を踏まえた治療指針の充実と家族調査に関する指針を整える(ガイドラインの作成)

<提言4 患者・家族への教育に取り組む>

・患者・家族の疾患理解、アドヒアランス維持のための教育コンテンツ(ガイドブックや Web サイト)を作成、活用する。

2022年9月23日(金)

WS6 「遺伝性循環器疾患の診療体制」

リーダー:札幌医科大学医学部遺伝医学/附属病院遺伝子診療科 石川 亜貴 リーダー(兼ファシリテーター):東京医科大学病院遺伝子診療センター 稲垣 夏子

サポートスタッフ(スーパーバイザー) 榊原記念病院総合診療部臨床遺伝科 森崎 裕子 国立循環器病研究センター分子生物学部 大野 聖子 千葉大学医学部附属病院遺伝子診療部 西村 基

サポートスタッフ兼ファシリテーター 国際医療福祉大学成田病院 准教授 循環器内科 相澤 義泰 札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科 水上 都

ファシリテーター:京都大学医学部付属病院 ゲノム医療学 川崎 秀徳

サポートスタッフ:東京医科大学病院遺伝子診療センター 桐林 和代

第 20 同 造

参照:遺伝性腫瘍と遺伝性循環器疾患のガイドラインの違い

全国遺伝子医療部門連絡

【WS6】タイムスケジュール 9:10-15 参加者の確認、開始の挨拶 開始の挨拶、WS6の概略、アンケート調査の報告(石川) 9:15 9.25 遺伝学的検査の結果の解釈についての問題提起(稲垣) 遺伝性結合機疾患の診断、遺伝学的検査の位置づけ、解釈、結果開示、フォローの留意点(森崎) LQTSの診断、遺伝学的検査の位置づけ、解釈、結果開示、フォローの留意点(大野) LQTSの遺伝学的検査の解釈(西村) グループディスカッションの議題、進め方を説明(石川) ブレイクアウトルームへ(4グループ) 9:50 10:00-10:45 グループディスカッション (45分) FTがディスカッション内容をまとめる 10:55 ブレイクアウトルーム解除 → メインルームへ 11:50-12:00 クロージングコメント・閉会

WS6 「遺伝性循環器疾患の診療体制」

遺伝性結合織疾患

マルファン症候群、血管型エーラス・ダンロス症候群 ロイス・ディーツ症候群、家族性大動脈瘤・解離

先天性QT延長症候群

遺伝性循環器疾患をとりまく現状 遺伝学的検査の保険診療化

先天性QT延長症候群

2008年 先天性LQTSの遺伝学的検査 保険適用(8000点)

2018年 SRL 受託開始

遺伝性結合織疾患

2016年 マルファン症候群、血管型エーラス・ダンロス症候群 ロイス・ディーツ症候群、家族性大動脈瘤・解離 遺伝学的検査 保険適用(8000点)

2017年 かずさ遺伝子検査室 受託開始

遺伝性循環器疾患をとりまく現状 網羅的遺伝学的検査における二次的所見

ACMG STATEMENT(2013)

24疾患56遺伝子

循環器系の表現型に関する遺伝子 7遺伝子

(FBN1, TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, ACTA2, MYLK, MYH11)

ACMG STATEMENT(2022)

36疾患78遺伝子

→ 循環器系の表現型に関する遺伝子 37遺伝子 (遺伝性腫瘍は28遺伝子)

2019年6月 がん遺伝子パネル検査が保険適用

AMED/小杉班 がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト Ver 3.1 (推奨度 Grade A SMAD3,TGFBR1,TGFBR2) (Ver3.1 20210815)

遺伝性腫瘍に関する診療ガイドライン

参照・遺伝性腫瘍と遺伝性循環器疾患のガイドラインの違い

遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療の手引き 2017年版	日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構(JOHBOC)	
遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療ガイドライン 2021年版	日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構(JOHBOC)	
遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2020年版	大腸癌研究会	
リー・フラウメニ症候群の診療ガイドライン 2019 年度版	厚生労働省科学研究費補助金(がん政策研究事業) 小児期に発症する遺伝性腫瘍に対するがんゲノム医療体 制実装のための研究	
小児・成人のためのPeutz-Jeghers症候群診療ガイドライン (2020年版)	平成29年度~厚生労働省科学研究費體治性疾患等政策研 究事業 消化管良性多発性腫瘍好発疾患の医療水準向上 及び助てん化のため研究/石川秀樹挺長) 「小児から成人にかけてのシームレスな消化管ポリポーシス 総會ガイドライン」	
小児・成人のためのCowden症候群/PTEN過誤腫症候群 診療ガイドライン(2020年版)		
小児・成人のための若年性ポリポーシス症候群診療ガイド ライン(2020年間)	砂点がイトライン」	

日本遺伝性腫瘍学会 https://jsht-info.jp/medical_personnel/information/link/

遺伝性循環器疾患に関する診療ガイドライン

心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン(2011年改訂版) 2010年度合同研究班:日本循環器学会/日本遺伝カウンセ リング学会/日本遺伝子診療学会/日本小児遺伝学会/日 遺伝性不整脈の診療に関するガイドライン(2017年改訂版) 2016-2017年度活動 合同研究班参加学会:日本循環器学 会/日本心臓病学会/日本不整脈心電学会 日本循環器学会/日本心不全学会合同ガイドライン

心筋症診療ガイドライン(2018年改訂版) 肥大型心筋症 サルコメア遺伝子異常 遺伝子検査および家族スクリーニング (遺伝カウンセリングを含む) 拡張型心筋症 遺伝子検査 (遺伝カウンセリングを含む) 大動脈瘤·大動脈解離診療ガイドライン(2020年改訂版) 遺伝性結合繊疾患 日本循環器学会/日本心臓血管外科学会/日本胸部外科 学会/日本血管外科学会合同ガイドライン 日本循環器学会/日本小児循環器学会合同ガイドライン 循環器領域における性差医療に関するガイドライン 循環器病の診断と治療に関するガイドライン(2008-2009年 度合同研究班報告)

循環器系の症状が未発症者のフォロー・サーベイランスが確立されていない

日本循環器学会 循環器病ガイドラインシリーズ https://www.j-circ.or.jp/guideline/guideline-

WS6のテーマ

- ✓ 遺伝性循環器疾患の診療体制に関する現状把握と問題点の整理をする (対象疾患: D006-4 の遺伝性結合織疾患、先天性QT延長症候群)
- ✓ 遺伝性循環器疾患の診療体制構築に向けて、循環器内科/小児循環器 と遺伝子医療部門が連携・協働するために必要なことはなにかを検討する

Actionableな疾患である遺伝性腫瘍の診療体制の良い点や問題点を参考に 遺伝性循環器疾患の疾患特性に合わせた診療体制を作っていきたい そのためになにが必要か

WS6 「遺伝性循環器疾患の診療体制」

アンケート結果

【ワークショップ6】 遺伝性循環器疾患の診療体制

アンケート 回答率 59施設/144施設

回答者の属性 専門医・資格(57施設回答)

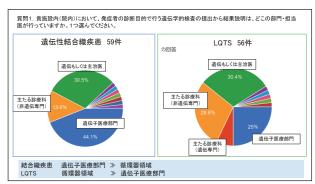


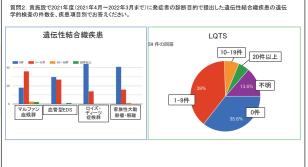


遺伝学的検査が保険適用となっている遺伝性循環器疾患について

【Section2】 遺伝性結合織疾患 (マルファン症候群、血管型エーラス・ダンロス症候群、ロイス・ディーツ症候群、家族性大 動脈瘤・解離)

【Section3】 先天性QT延長症候群(LQTS)





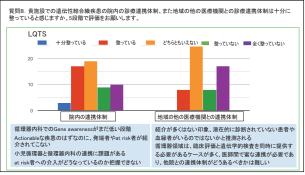
質問7. 貴施設での遺伝性結合總疾患の院内の診療連携体制(発症者もしくは未発症者のサーベイランス・フォロー) について、行っている診療連携の取り組みをすべて選んでください。(複数回答可) 遺伝性結合織疾患 59件回答 LQTS 57件回答 医師間レベル 88.1% 医師間レベル 87.7% (6) 合同カンファ 12.3% -11 (18.8%) 合同カンファ 18.6%

両疾患とも医師間レベルでの連携 → 通常の診療連携 合同カンファレンスしている → 結合織疾患18% LQTS 12%

質問4. 貴施設の地域の他の医療機関(遠隔地を含む)では、遺伝性結合繊疾患の遺伝学的検査を提出する場合に、 貴施設とどのように連携して対応していますか。(複数回答可) 遺伝性結合織疾患 LQTS 42/59 (71.296) 31/58 (53.4%) 他院から紹介 他院から紹介 かずさ遺伝子検査室では臨床遺伝専門医と連携が必須 臨床遺伝専門医と連携の有無の用件なし 他院から紹介 結合機疾患:71.2%、LQTS:53.4% LQTSは他の医療機関と連携していないが44.8% オンライン実施はわずか

質問6. 遺伝性結合継疾患の遺伝学的検査で病的パリアントが同定された場合、at risk者に対する介入(発症前診断、遺伝カウンセリング)はどの部門、診療科が行っていますか。 遺伝性結合織疾患 58件回答 LQTS 56件回答 遺伝子医療部門主治医どちらも 遺伝子医療部門 主治医どちらも 主治医 主治医 遺伝子医療部門 遺伝子医療部門 at risk者への介入は遺伝子医療部門が主に行っている(結合織 65.5%、LQTS 55.4%) LQTSは循環器内科/小児循環器が行っている 14%

質問8. 貴施設での遺伝性結合機疾患の院内の診療連携体制、また地域の他の医療機関との診療連携体制は十分に整っていると感じますか。5段階で評価をお願いします。 遺伝性結合織疾患 ■ 十分整っている ■ 整っている ■ どちらともいえない ■ 整っていない ■ 全く整っていない 地域の他の医療機関との連携体制 院内の連携体制 専門家がいない・経験がない・疾患が周知されていない 窓口となる診療科がない 専門隊とつながりたい、どこの施設が対応できるか知りたい 院内診療連携体制は確立、ほぼ循環器内科が担当 地域医療連携を介した通常の診療 マルファンコーントがある 連携はできているが、システムとして確立されていない 連携はできているが、システムとして確立されていない 連携





【Section2】遺伝性結合繊疾患 質問5. かずさ遺伝子検査室に提出する場合に、臨床遺伝専門医(他施設でも可)と 連携することが求められていることについて、良い点や、問題となる点などがあれば記載してください。31施設から回答 「自い占】 【良い風】 通伝部門が該当症例を把握できるため、血線者への対応が行いやすくなる。 適伝子検査を無暗に提出することへの抑止力となっている。 GCにより患者さんに検査結果を十分に解釈し、考える機会の提供につながっている。 → 管理ができる、適切な解釈、遺伝カウンセリング、血縁者への介入ができる(8) → 主治医に対して意識づけになっている、遺伝医療へつなぐ機会となる (4) 【問題となる点】 専門医番号の記載のみで、実際に専門医が許可したかどうかの確認作業がない 実際には臨床遺伝専門医と連携されないケースがある 他除から専門医の全部を担けらいたいかちできませばない → 実際は連携されていない、実態が把握できない(6) 担当医が臨床遺伝専門医と連携しなければ、患者は検査の機会を失う。 遺伝学的診断、直縁者への介入に関して、地域経過が生じている。 臨床遺伝専門医不存の診験料と物設においては、遠伝学的検索の敬遠につながり、診断の機会が失われ、健康管理上の不利 → 患者の不利益、非遺伝専門医がかえって遺伝学的検査を出しにくい状況となっている(5)

【Section3】 LQTS 質問4. 遺伝学的検査の提出において、臨床遺伝専門医との連携の有無などの用件がないことによる、問題点などがあれば記載してください。17施設から回答 グ項目に入っておりユニバーサルな項目であり、**遺伝学的検査といえども特別視せず幅広く検** 健診ECGのスクリーニノンの日本 **査が実施可能であること** ^{場で} ^{場で}現れ料で血縁者への対応も含めて行われているのであれば良い。 【問題となる点】 症例がいるかどうかもとらえられていない 2 血縁者の対応が不十分 4 VUSを含めた解釈、説明が不十分 6 にばらつきが出る可能性がある。 インに関れているとは類らないので、要件があってもなく変わらないかもしれない。 「っても、当該内や中で多く症例を担当している原跡が実施しており、主治原実施でも問題 カンファレンスなどの目が入らないこともあり、BenignとPathogenicの判断がつかない で解実する可能性があるが。原格式及江に伴い、施設の過去年労校産は一元管理となっ たはまで、おおむね件数程度しか集計していないが、診察特内の実施件数の把握はかなり事務的に大変にもなっている。とは いえ臨床遺伝専門医であっても循環器内科医以外での対応は難しい領域であるようにも思う。

臨床遺伝専門医との連携の用件の有無、是非については、今回のWSの論点と異なるので議論しません

【Section4】 遺伝性結合織疾患、LQTSの遺伝学的検査結果のバリアント評価、解釈について 質問1. 遺伝学的検査結果のパリアント評価、解釈の検討の実施状況をお答えください。 57件の回答 (遺伝性結合繊疾患とLQTSで回答が異なる場合は、その他に記載してください) バリアントの評価・解釈を行っていない VUS,モザイク 表現型と矛盾した場合のみ 届いた報告書をそのまま返却 A) すべてのパリアントについて 評価、解釈の検討を行っている
 B) VUS、モザイク、患者の表 現型と矛盾した結果が出たと... すべてのバリアント評価 解釈を行っている ペモニオ相した和来が出たと...C)バリアント評価、解釈の...遺伝部門が把握している分に...報告書の評価、解釈の確認作...分からない ● 検査実績なし 経験がありません

質問2. 遺伝学的検査の結果でVUSまたはモザイクの結果が出た場合に、患者にどこまで説明していますか。 VUS、モザイクについてすべて説明している 18/49 次時点(Volamic)で仮信板が連続されて序板が多まされる可能はからこと、 その場合には彼めて連絡する可能性があることを説明している。 unknown significanceという文字部 遺伝子診療部で対抗する場合は遺伝カウンセラーが補助的な資料を作成し、原則全て説明している。 パリアント評価、解釈の検討の結果により、説明する場合と、説明しない場合がある 8/49 E関しては、他に明らかな病的変異がある場合には詳細な説明は行わない。 ことはあるが、臨床経過フォローの重要性を強調し、遺伝情報だけでの判断で VUS以下のパリアント評価の場合は報告しない 1 届いた報告書をそのまま返却 1 **患者の希望に合わせて説明している 1** 検査実績なし 1 研究検体では非開示。臨床検査で返却された内容については開示。

質問3. 遺伝学的検査でVUSまたはモザイクの結果が出た患者のサーベイランス、フォローアップどのようにされていますか。 48 件の回答 表現型、家族屋が濃厚な場合は関連診療科と相談してフォローを継続している 13 表現型、家族歴が選軍でない場合は、フォローしていない 3 表現型や家族歴を参考に症例毎に検討する 5 循環器科の判断、主たる診療科に情報を提供し、表現型、家族歴から判断 2

遺伝学的検査は、補助診断にすぎないので、発端者VUSの場合に、それを根拠に遺伝部門が診療科を飛び越え て直接フォローするのは困難と思われます。もちろん検査前後のGCの際に家族歴が濃厚であれば、検査陰性で あっても否定できないという説明を行うと同時に、最近は、そこまで濃厚であれば陰性の場合にIRUDの話はほぼ100%、GCで出ますので、IRUDを通じた形で事実上のフォローが続くようにも思われます。

NELSAMA I

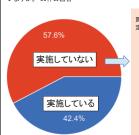
まだVUS・モザイクの経験がない 4

モザイクの経験なし 1

VUS・モザイクで、表現型、家族歴が濃厚な場合はこれまで該当する患者はいない

表現型・家族歴により症例毎に検討している施設が多い

質問4. 遺伝学的検査でVUSの結果が出た場合、そのバリアントの解釈について定期的な見直しを実施して いますか。 59件の回答



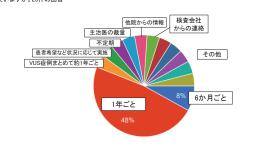
質問6.4で実施してと回答した施設に伺います。パリアントの解釈の 定期的な見直しを実施していない理由を教えてください。29 件の回答

人的資源がたりていない 7 再解釈のフローが未構築 2 専門的な解釈が困難

顕性遺伝形式で遺伝型と表現型が一致しないことが多いので 臨床診断で判断することが多い

再手術などのイベントのタイミングで見直して、評価が Pathogenicになった事例はあった。VUSであっても、表現型が 重い症例は、研究での全ゲノム/RNA評価の選択肢を検討し ている。解析の限界は説明しており、保険診療としてVUSの追 跡については想定していない。

質問5.4で実施していると回答した施設に伺います。パリアントの解釈の見直しはどのくらいの頻度で行っていますか。25件の回答



. 遺伝学的検査のパリアント(VUS、モザイクなど)の評価、解釈について、WSで話し合いたい課題があ

パリアント評価解釈の適切な見直し期間、体制、人材について 3

VUSの評価が変更された時のレポートが返ってくる検査会社なら良いが、ClinVarにも登録がない場合、どのくらいの頻度で見直すのが適切なのか。

VUSの場合の血縁者への介入をどうすればよいか 5

各施設で対応をしているかを知りたい(VUSの血縁者の介入など) 2 VUSの解釈とそのリスクについて 1 VUSの場合に、その後薬系解析で病的パリアントと解釈した場合があれば、家系解析の状況と医療的介入につ 表現型や濃厚な家族歴を有する症例でVUSの場合、血縁者の発症前診断に活用できない。

個々の症例ごとに解釈しているので一般論として集約する発想は良いと思います。

VUSが減るように、Clinvar登録や国内の検査統計の公表を推進すべきかと思われます。 一つは受託している衛生検査所に連絡会議やGC学会などの公的色の強い組織が働きかける(要望を出すな ど)ことで、衛生検査所側も動くことが可能になります。そして、連絡会議で継続的に循環器分野を取り上げ ていただくことかと思います(2-3年に1回くらい?)

質問7. 遺伝学的検査のバリアント(VUS、モザイクなど)の評価、解釈について、WSで話し合いたい課題があ

相談窓口について

症候性大動脈疾患に関しては、大切なのは問題となっている症状・微候(+家族暦)であり、原因 遺伝子を特定することが主目的である必要はないように感じる。そのため**VUSの意義などを理解していれば、本来はそれほど問題になることはないと思うが、現状、その解釈ができない状態でオーダーされて** 一スが多いのではないかと感じている。

臨床遺伝専門医、カウンセラーがすべての分野・疾患の詳細を把握しているわけではないので 実際床に携わる人がそういう知識を得て(資格に関わらず)説明できるような体制づくりが大切だと思う

現状、より重視な表現型のものからパリアントは報告されているのではないか、と何となく考えています。遠信性大動脈疾 思において病原性変異は再発の検肛危険因すなので、「VUS」であるということは、その時点では重症度分類上この因子は 「確認されていない」という扱いも出来るのかもしれません。それでお解熱症性等や、複数質化での場合、他の危険囚 子がないことなど、絶対に何かある場合、現在「研究」で原因が明っかとなることも極めて難想底があるので、何かいい方 法があれば良いのですが、遺伝性を推定するスコアで付加ける機別しておまるの方が19V0を追答することはするなく、影響 ガイドライン化できるといかもしれません。VUSについてはまだ検査事例がイスないので新扱パリアントが多いですが、 AUMの特定基準、Insilico音幅など、ある程度、病態性の可能性についてはVUSであっても手切がりがある状もしています。 は、MUSIC は、MU

WS6 ミニレクチャー

- ✓ 遺伝学的検査の結果の解釈についての問題提起
- ✓ LQTS 診断、遺伝学的検査の位置づけ、フォローの留意点 国立循環器病研究センター分子生物学部 大野 聖子先生
- ✓ LQTS 遺伝学的検査の解釈

千葉大学医学部付属病院遺伝子診療部 西村 基先生

✓ 遺伝性結合織疾患について

診断、遺伝学的検査の位置づけ、解釈、結果開示、フォローの留意点 榊原記念病院総合診療部臨床遺伝科 森崎 裕子先生

遺伝学的検査の結果解釈

- ✓ 衛生検査所へ遺伝子解析を委託する場合の問題点→ 臨床所見がない状態での結果解釈

✓ VUSの対応

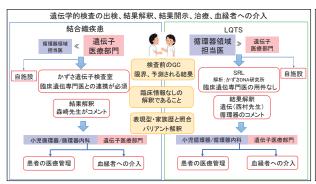
臨床的に疑わしいのにP/LP/VUSが検出されない場合

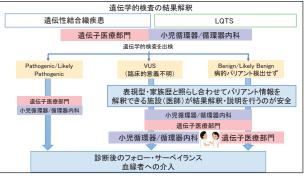
参加者の施設ではどのように対応しているか? どの部門が出検し結果解釈まで行っているか、問題点はなにか?

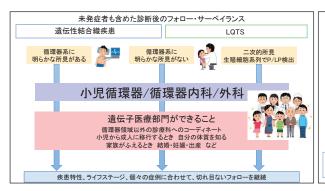
結合織疾患 遺伝子医療部門 ≫ 循環器領域 から出検 IOT 循環器領域 ≫ 遺伝子医療部門 から出検

✓ モザイクの対応 サンガー方での確認の必要性









【WS6】 グループディスカッション テーマ

2つのテーマについて、疾患別にディスカッションしてもらいます

- ① 遺伝学的検査の結果解釈・血縁者への介入
- ② 診断後のフォロー・サーベイランス
- ・現状の課題(今,何が問題か)
- 課題解決のために具体的に方策を出してもらうすぐにできること、やるべきことは?
 - 中長期的に取り組まなくてはいけないことは?

①、②ともに、小児循環器/循環器内科/遺伝子医療部門が連携・協働しないとできないことであり、 臨床診断、遺伝学的検査の前後のGC、結果解釈、フォロー、血縁者への介入、小児から成人期への移行医療 のすべての流れにおいて相談、紹介しやすい体制をつくるための意見や各施設の取り組みも出してもらう

【WS6】 グループディスカッションのテーマ ①

• 遺伝学的検査の結果解釈・血縁者への介入

VUSがでた場合

臨床的に疑わしいのに病的バリアントが検出されない場合

→ 参加者の施設ではどのように対応しているか?

血縁者への介入

→ 確実につなげられているか?

結果を確実に適切に患者の診療・医療管理につなげるために 小児循環器/循環器内科/遺伝子医療部門が連携・協働が必要 遺伝子医療部門はどこから、どのようにかかわるとよいか 【WS6】 グループディスカッションのテーマ ②

・診断後のフォロー・サーベイランス(未発症者も含む)

結合織疾患

口 物がんか 血管病変ありの場合はフォローは確立されている 骨格症状のみで血管病変がない未発症者のサーベイランスの難しさ どのくらいの問隔で?

LQT

、 浸透率、表現度の幅が広い、性差 病的バリアント保有者でもQToが正常の場合もあるなどの特性がある

二次的所見(生殖細胞系列でP/LP検出)

疾患特性に合わせて、切れ目ないフォローを継続するために 小児循環器/循環器内科/遺伝子医療部門が連携・協働が必要 遺伝子医療部門ができることは?

第 20 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

全体会議/総合討論

総合討論 座長:中山智祥・小杉眞司

【小杉】それではワークショップ 6 題につきまして、1 から順にワークショップの中でディスカッションされたことのまとめをまず発表していただき、それについて討論をしていきたいと思います。ワークショップ 1 から 3 は私が担当し、後半 4 から 6 は中山先生にご担当いただきます。

それでは、まずワークショップ 1、「『遺伝科』の標榜診療科申請に向けて」というテーマで鳥取大学の岡崎哲也先生にご担当いただいております。岡崎先生、よろしくお願いいたします。

■ワークショップ1 「『遺伝科』の将来像:厚生労働省の標榜診療科申請に向けて」 リーダー:岡崎哲也(鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科 助教・統括医長)

【岡崎】よろしくお願いします。このワークショップでは「遺伝科」の標榜診療科申請というテーマで議論を行いました。この議論は昨年のワークショップでもとりあげていただき、行っております。ちなみに調べた範囲ではこの「遺伝科」の標榜診療科申請という話し合いはそれまで行われておらず、昨年初めて行われた内容で、今年2回目のワークショップになっております。

今示しておりますように、いろいろな呼び方が用いられていますが、今回は「遺伝科」ということで統一しております。グループワークの前に、昨年は福嶋先生と高田先生にお言葉をお願いをいたしましたが、今年は日本大学の中山先生そして岡山大学の平沢先生に言葉をいただきまして、士気を高めて、グループワークを行いました。最後に全体で発表しあいました。

標榜診療科について

まず標榜診療科とアンケートについて話をしていきたいと思います。まず"標榜診療科"ですが、これは「医療法で定められた診療科名以外を広告してはいけません」となっており、その「診療科名は政令で定められ」ています。これまでの歴史としては、昭和23年の医療法制定時に16診療科が定められ、複数回の法改正が行われております。直近では平成20年、2008年に見直しが行われておりますので、そこから少し時間が経っているという状況です。今までここの見直しの中に"遺伝"という言葉はありません。今後「遺伝科」を標榜診療科とするために何が必要かについて、医療法からの抜粋になりますが、「厚労大臣が、政令の制定や「改廃」を立案しようとするときには、医学医術に関する学術団体及び医道審議会の意見を聴かなくてはいけません」となっています。そして、今ゲノム医療が急速に進められていますが、「診療科がない」という状況になっています。ということで、やはり迅速に進めていく必要があるという状況かと思います。

遺伝医療と医療安全

少し話が変わりますが、昨年、高田先生、今年も平沢先生からもお話がありましたが、「医療安全」という点の話を少ししていきたいと思います。こちら(スライド6)右下に出典が書いてありますが、これは「医療事故情報収集等事業」で、誰でも閲覧、検索ができるサイトです。ここに、もう遺伝医療に関する医療事故が登録されているので、それをご紹介していきたいと思います。

まず1つ目、バリアント部位の誤認です。「クライエント」はお父さんにあたる方ですが、 「MEN2」と以前遺伝子解析研究で診断がされている方。お子さんがサーベランスが必要かとい うことで、「お子さんの遺伝学的検査を希望」された。そしてクライエントから自身の「バリアント」 の詳細がわからないから主治医に問い合わせて欲しいと希望があったため、依頼したところ「主 治医から参考論文が提供された」。論文からクライエントが有するバリアントはこちらのバリア ントと考えられたということで、「RET 遺伝子」の全てではなくて特定の部位、シングルサイト の解析を行った。結果を開示した時に、クライアントから「自身のバリアントと違う」という話 があり、お父さんから、つまりクライエントから別の論文を提示され、別のバリアントについて 解析をすることになった、という事例があがっておりました。医療事故の報告で、実際にあった 内容です。あと2つ、簡単に紹介します。「検査結果の誤認」。主治医が MSI の結果の誤認をして、 カルテに「MSI-H(-)」と記載されていた。つまり主治医が誤認していて、患者さんには陰性と 報告されていた事例。3つ目、「結果の確認漏れ」。遺伝学的検査を行って、2 ヶ月後に結果が出 たが、説明していなかった。患者さんには「半年ぐらいかかります」と話をしていたものの、説 明をしていなかったという事例です。他にもありますが、今回はこの3つの事例を紹介をしまし た。ということで、やはり標榜診療科を目指す中で、今の状況は「医療安全の面で強い懸念」が あるということです。

昨年の WS からの進捗と厚労省の標榜診療科の考え方

昨年のワークショップの提言をお示ししますが、「国民が安心できるゲノム医療を享受するために標榜診療科の設置が不可避」です。そして学会、そして省庁、ゲノム医療協議会等に働きかけていこうということ。そしてあとは「現在統一した名前、名称がないので、例として「遺伝科」と統一したらどうかという提案」を昨年しております。昨年からの進捗ですが、昨年10月のこの連絡会議以降、厚労省の担当の方と面談をしております。その際、担当の方からは「標榜診療科の次期の検討は、専門医制度の議論が落ち着いた後」と言われましたが、今ゲノム医療が急速に進められている状況で、やはり別途考えるべきだということをお伝えしました。その中で担当の方から"4つの考え方"、のちほど述べますが、標榜診療科に関する"4つの考え方"というのが現在も重要で「遺伝科の現状を教えてほしい」ということがありました。これがその"4つの考え方"で、1996年、厚労省の「医道審議会」がまとめたものです。このことを受けて、遺伝関連3学会および当会議から「標榜診療科の4つの考え方に関する現状、そして設置の要望」という書類を作成し、各理事会に諮っております。書類は、もう完成しておりまして、今回のワークショップの内容を踏まえて、この要望を、厚労省の担当者に提出する予定でおります。

事前アンケート結果

ここから事前アンケートの結果をお伝えしたいと思います。

まずは"4つの考え方"の1つ目、「独立した診療分野を築いているか」という点でアンケートをとりました。アンケートの設問としては、「発端者の家系員」を対象とした遺伝カウンセリング。出生前診断、着床前診断における遺伝カウンセリング。そして、がんゲノムプロファイリング検査で PGPV が同定された方に対する遺伝カウンセリング。そして少し遺伝カウンセリング以外

のところとして、「遺伝学的検査の選択、方針決定」。そして「結果解釈」、そういったことを相談に応じて行うということ。最後に、「疾患に関連した診療科を受診するためのコーディネート」です。そのようなところが独立した診療科だと思うか、という設問に関しては、全ての設問において、7割から9割がaかb、「そう思う」「ややそう思う」を選ばれていたという結果でした。

それ以外に「独立した診療分野」と考えられるものがありますかという、自由記載の回答で印象に残ったもののみ記載しました。「一般市民の遺伝相談・遺伝診断相談」。「遺伝子治療における遺伝カウンセリング、新生児スクリーニングの陽性結果への対応」という記載をここでは取り上げました。

次は、"4つの考え方"のうちの2つ目です。「『遺伝科』が国民の要望の高い診療分野である根拠に、それに下記がつながるかどうか」という質問をしております。具体的には全ゲノム解析が進んでいること。出生前・着床前診断のニーズ、遺伝カウンセリング件数の増加。そしてがん遺伝子パネル検査の普及。難病領域におけるエクソーム解析の普及です。こちらも5つとも7割から9割が「そう思う」あるいは「ややそう思う」という回答でした。

その他に「国民の要望が高い診療分野という根拠になるものは何か」に関しては、2つあげますが、「発症前診断の遺伝カウンセリングのように、時間をかけて丁寧に面談する診療部門は唯一無二」。「難病の遺伝子治療の実施において、適性使用指針においても遺伝カウンセリングの重要性をPMDA、厚労省から指摘されている」という記載がありました。

続いて"4つの考え方"の3つ目と4つ目。3つ目は「国民が適切に『遺伝科』を受診できると考えられますか」。4つ目が「『遺伝科』の診療分野に関する知識・技術が医療者に普及・定着していると思いますか」です。こちらは「そう思う」「やや思う」という方が少なかったという結果になりました。ただ、この設問に関しては、その「遺伝科」が示しているものが明確ではなかったと捉えており、参考情報と捉えております。ただ、やはり低かったということで、今回グループディスカッションの議題にあげました。

全体通しての自由記載から2つだけ紹介します。まず1つ目は「専任者がおらず、兼任者の意欲(ボランティア)に頼っている現状を打破するためには、ぜひ達成すべき」というご意見です。2つ目、赤い部分ですが、少しネガティブなご意見で「『遺伝科』を独立させる意義がちょっと判らない」。「主治医が臨床遺伝専門医でなければ、小児科主治医が認定遺伝カウンセラーとともに遺伝カウンセリングに臨む、という体制の方が望ましい」というようなご意見がありました。認定遺伝カウンセラーの役割が今後、ますます重要になっていくという点には、非常にアグリーということになろうかと思いますが、「診療科横断的な役割が必要」である。そして先ほど述べた「医療安全を含めた体制」、そして「遺伝カウンセリング以外の遺伝医療の広がり、ここへの対策対応」というのは、この体制ではできないため、やはり標榜診療科の必要性があるということかと思います。

本ワークショップにあたり

ワークショップにあたって、ここまでのまとめですが、診療科名は「医療法」において規定されていますが、「遺伝科」が含まれていない。そして現在ゲノム医療が次々に導入されていますが、現在さらに「全ゲノム解析」と、こちらが進められている。やはり国民がゲノム医療、遺伝カウ

ンセリングを安心かつ安全に利用していくにあたって、標榜診療科としての設置が喫緊の課題と 捉え、グループディスカッションに臨みました。

そのグループディスカッションのご報告をしたいと思います。グループディスカッションは、3 グループ共通の議題とグループ別の議題に分けておりますので、全部で4枚のスライドをご用意しております(スライド22-25)。

1つ目、「標榜診療科としての『遺伝科』を中心とした遺伝医療の具体案」です。「目指すべき姿: 敷居が低く、間口の広い遺伝診療を」。「患者さん、クライアントにとって」、「医療者にとって」、「遺伝医療部門にとって」の3つに分けて標榜診療科になることのメリットで主なものを紹介します。「患者さん、クライアントにとって」は、「生涯にわたるフォローが可能」となる。「時間がかからず」遺伝カウンセリングにアクセスしやすくなる。「未発症」の方、「at risk」の方のフォローが可能となる。「医療者にとって」は、「分業」ができる。結果の「正確なバリアント解釈」。「遺伝医療部門にとって」は、「院内外からの紹介が増える→クライエントがアクセスしやすくなる」。「人員・予算の確保」。そして集約化によって「診療科の利益が向上」すると予想できる。「訴訟リスク」が回避できる。今回、参加してくださった研修医の先生から「(「科」になっていないので)研修ができない」という意見があがっており、(「科」になると)研修ができるようになる。若手の育成という点も「遺伝科」が標榜科になるメリットだという意見があがりました。

次はグループごとの内容です。まず難波先生にリーダーをしていただいた A グループ:「標榜診療科申請に向けて必要なこと」です。下線部だけ読んでいきますが、「当事者・家族会などに『遺伝科』の重要性、課題を示して、その必要性に関するアンケートをとる」。そして医療安全面で、「『遺伝科』が設定されていないために、発生(経験)した過去のインシデントを集約し提示する」。 先ほど述べた「初期研修のプログラムに入れる」。あとは「遺伝関連3学会で本課題に取り組んでいく」というような案があがりました。

次は、吉田先生にリーダーをしていただいた B グループ: 「国民が適切に受診できること」。こちらは先ほどの"4つの考え方"の3つ目になります。「インターネットの活用、YouTubeの使用」。あとは全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページ(施設検索システム)です。全国の遺伝医療部門を探す時によく活用されているかと思います。そこに「患者さん向けの入り口があってもいいのでは」という案があがりました。その他、「リテラシー向上」といった意見があがりました。

次は、平沢先生にリーダーをしていただいた C グループ、こちらは "4つの考え方" の 4つ目の「国民の受診機会が適切に確保できるよう、診療分野に関する知識・技術が医師、または歯科医師に普及・定着していること」です。「卒前教育」。そして「現役医師に対する啓発活動」。そしてここが教育の部分。〈医療者における認知の向上〉「遺伝診療は紹介してもらわないと提供が難しい。より多くの先生に遺伝診療について知ってもらうことが必要」。今後「国が全ゲノム診療を進める上で、その受け皿として遺伝診療部門が重要となることをアピールすべき」と。こちら〈敷居の低い・間口が広い遺伝診療を〉「費用や保険制度の問題、これを改善すること。そしていつでも患者さんが話を聞ける、利用できる体制を作ろう」。「遺伝診療はエッセンシャルだが、特別なことをしていると思われやすい。相談しやすい環境を作ることが大切」という意見があがりました。

最後に、提言「案」です。まとめとしては、施設内での遺伝部門確立、地域との連携。そして

二つ目、卒前・卒後教育を充実し、医療者に対して遺伝診療の啓発を行っていく。医療者および一般市民などへの幅広い啓発活動の実践を行うことで敷居が低く、安心できる窓口としての診療科が成り立つ。ということで、提言「案」としては、「国民が遺伝医療を安心、安全に利用できるよう、標榜診療科としての『遺伝科』が必須である。」ということで、案を出させていただきます。

最後に多くの方々にご協力いただきまして、今回ワークショップを行うことができましたので、 改めてお礼を申し上げたいと思います。私のプレゼンは以上になります。

【小杉】岡崎先生、ありがとうございました。それではディスカッションに入りたいと思います。今ご報告いただいた内容も含めまして、このテーマについてご意見を活発に出していただければと思います。Q&A を使っていただければと思います。パネリストの方、先生方等も含めていかがでしょうか?

【吉田】岡崎先生、どうもありがとうございました。今回のワークショップの結果を踏まえて、 厚労省の報告書をブラッシュアップされるということですが、特に締め切りは言われてなかった でしたよね?

【岡崎】特にそこは言われていません。少し時間が空いてますので、昨年から状況が変わっているところもありますし、あとは今回ワークショップの中であがった医療安全面であったりとか、そういった内容などをまたまとめて、提供して検討してもらうという方向で考えてます。

【吉田】ありがとうございます。高田先生がもしいらっしゃってご存知だったら話せる範囲でご 共有いただきたいのですが。昨年先生が話されていたゲノム立法の話が今回進むかもしれないと いう話を聞いたのですが、いかがでしょうか。

標榜診療科というのが必ずしもゲノム立法とは無関係とは言いながら、横目で睨みながらいろいろ進めることになるので、その進み方が、すぐいかないにしてもまた動き始めているというところがあるのは、標榜診療科ということを進める上でもマイナスにはならないのかなと思ってお伺いした次第です。

【高田】現実にはどこまで話が進んでいるのかという詳しいところまでは、私も把握できてないのが現状です。もしゲノム立法の話が進んだ場合には、強力にこれを後押しするファクトにはなると思っています。もし情報が、そういうのが本当に国会に上程されるようなことになったら、これも一気に進むのではないかなと思っています。

【小杉】Q&A に一つコメントが来ています。

【岡崎】「『保険診療が拡大されている』という文言が入っていないので、強調のために入れてください。|

ありがとうございます。是非これは加えたいと思います。

【小杉】他にご質問やコメント、ご意見等ございますでしょうか?

【岡崎】今回会議を始めるにあたって、中山先生から、前回見直しの 2008 年の時に、臨床検査

科が標榜診療科になっており、そこに関するお話をいただいたきました。

ワークショップ終了後という状況で、また中山先生から是非ご意見をいただけたらと思いますが、よろしいでしょうか。

【中山】私が話したのは、ちょうど 2008 年に臨床検査科というのが病理診断科とともに認められたということなんですが、現状はこれ、まだいろいろな施設でやっているという感じではないんですよね。メリット、デメリットがあって。メリットは病院の中でプレゼンスがあがるとか、何をやっているかということがはっきりするとか目標ができるとかがあるのですが、デメリットとしてはやはり収益のことを言われると厳しいというのがあります。私が経験した臨床検査科あるいは臨床検査医学科というのを「遺伝科」と置きかえて、臨床遺伝をやっている皆さんに考えていただけたらなと思っています。

【岡崎】ありがとうございます。

【小杉】中山先生、その臨床検査科とか病理診断科もそうですが、これって要するに従前から同じような組織が病院の中にあったわけで、名前が変わっただけという感じがするのですが。それで知名度があがるというのがちょっとよくわからない。

【中山】つまり臨床検査って臨床検査技師っていう国家資格があるわけですよね。だいたい「臨床検査部」とか病院によっては「検査部」と呼ばれているものですが、それとどう特色を違うものを診療科としてやるかっていうのが、それはもう各施設の腕の見せどころなんですよね。私たちはそれを自費診療に特化したりして、いろいろな自費の、特に高額な遺伝学的検査とかをやったり、遺伝カウンセリングにその枠を使ったりしています。だからそれはもうほんとに施設によって違っていて、それをどう施設によって特徴を出していくかというのが、問題点だと思います。でも「遺伝科」というのは結構独特な特徴が出せると思うんですよね。検査とは違って。小杉先生、いかがでしょうか?両方、先生も関わっているので。

【小杉】これは、だから標榜科で認められると、要するに全国でみんなその科の名前にしないといけないってことなんですよね?

【中山】いやいや。我々のところは臨床検査医学科というのと臨床検査科というのと違えていて、 二つの病院で。だからこれ結構独自に使っていいと聞いています。ちょっとしたモディファイは 大丈夫だとは思いますけど。診療科の名称というのは。

【小杉】いや、正確じゃないかもしれないんですけど、京大病院の場合は確かに「病理診断科」っていうのはもともと部だったのが科になって名称が変わったんですけど、検査部は変わってないんですよ。

【中山】なるほど。

【小杉】だから、そういうメリットをあんまり感じてないのか、ちょっとどうかっていうのは。

【中山】我々の施設は「病理部」というのは臨床検査技師さんが主にやってるところ。「病理診断科」 は医師がやってるところという、そういう区分けになっていますね。それはいろんな施設によって。

【櫻井】よろしいですか?

【小杉】どうぞ。

【櫻井】中山先生にお聞きしたいんですけど、今のお話。臨床検査科ですか。それが「各病院の

知恵の出しどころ」ということだと、いわゆる「どこでも遺伝科って必要なんだよ」という均てんの理念とまた逆のような気がしています。その考え方が「遺伝科」を診療科にもっていくのに、本当に追い風になるのかどうか、私ちょっとそこがしっくりきてないんですけど。

【中山】ちょっと今言葉足らずでした。

臨床検査というのはもう臨床検査部があるので、すごく微妙なんですよ、何をやるんだっていうことに関して。ただ、そこで各施設の知恵が必要なわけですね。だけど、「遺伝」っていうことになると、もうだいたいやることが均一化してるので、逆にそっちを「遺伝科」のほうは特徴としてやっていったほうがいいような気がする。医療安全も含めてですよね。

【櫻井】わかりました。

【小杉】医療安全との関わりというのが、ちょっとよくわからなかったのですが。これが標榜診療科になれば医療安全が向上するというのは、どういう理由でしょうか?

【岡崎】いろんな側面からあるかと思うのですが。例えば、責任の所在だったりとか、あとはどこに相談すればいいのかとか、そういったところがもう、どこから見ても明確化するというのが一つあると思います。あとはそういった部門があれば、医学的な知識、遺伝の知識とかそういったところの啓発にも繋がるのではないかと思っています。先ほどの MSI の結果の誤認だとか、そういったところはやはり一般診療の中で、行われている遺伝医療もあると思いますし、そうでない、やはり専門的な知識が必要な部分もあると思いますので、そういったところを。さきほど「分業」という言葉もありましたが、どこからどこを専門家がやるのかというような、そういったことにも繋がるかなと。そういったところをクリアができれば医療事故は減ってくると思います。反対に医療事故が増えてくるんじゃないかなというのが非常に心配しているところですね。

【平沢】よろしいでしょうか。今の医療安全のことなのですが、実は私が岡山大学に赴任して診療科をつくる時に最初病院に認めていただいたのが、「医療安全の対策」というところを結構強く言って、そこの観点から認めていただいたというのがあります。

というのは、やはりセンターとか部というと、いわゆる安全対策委員、いわゆる「セーフティマネージャー会議」と言っていますが、そういうのに入れないんですね。診療科以上じゃないとそういうのがないので。それでがんゲノム医療と遺伝医療をやる時、「絶対この部門はインシデントを起こしますので、お願いします」と言ってつくってもらったという経緯があります。

具体的にやはりこれが問題化したのは、例えば BRACAnalysis の時です。各診療科いわゆる 5 診療科ですよね。遺伝、乳腺外科、婦人科、すい臓、前立腺が、それぞれ別の自分のところで 出したもの、自分の診療科のところに格納しているということで、同じ院内の中でもどこで検査を診たらいいのかわからないってことがありました。そこをやはり安全対策の会議で、みんなで 集まって決めたことがあります。

今私たちはもう月に1回、遺伝学的検査に関する安全対策の会議というのを、病院が執行して やってくれています。やはりそういう意味でも診療科として扱うことによるメリットというのは 大きいと思います。

あとは匿名化の問題ですよね。今回4月の、先ほど福嶋先生から話がありましたように、遺伝 学的検査については衛生検査所協会からも出ていますけど、「匿名化は必須としない」というこ

とを言っておりますけど、まだまだ匿名化ですので。やはり何らかのポリシーを病院でまとめて やる必要があるかなと考えております。

【小杉】ありがとうございました。それでは時間もおしておりますので、ワークショップ1に関 してのディスカッションをこれで終了したいと思います。岡崎先生、ありがとうございました。 【岡崎】ありがとうございました。

佘和4年9月23日 全国遺伝子医療部門連絡会議

WS1

「遺伝科」の標榜診療科申請に向けて

本ワークショップでは「遺伝科」の標榜診療科申請というテーマで議論を行いました。

遺伝医療部門の呼称は遺伝子診療科、臨床遺伝科など様々なものが用いられていますが、<u>今回の</u> ワークショップでは「遺伝科」と称します。

「遺伝科」の標榜診療科申請に向けて 9:10から9:40頃 ・標榜診療科についてとアンケート集計、WSについて ・標榜診療科申請に関して (コメントをお願いさせて頂いております) 中山 智祥 先生(日本大学)、平沢 晃 先生(岡山大学) ・参加者からの質問への回答等 9:40頃- 11:15 各グループでのグループワーク 11:15-12:00 全体で行います。 全体ぐ行いより。 FTの先生方から各グループワークの内容をご発表頂きます Aグループ;難波 栄二 先生(鳥取大学) Bグループ;吉田 雅幸 先生(東京医科歯科大学) Cグループ;平沢 晃 先生(岡山大学)

"標榜診療科"について

医療法第6条第1項第2号にて、定められた診療科 名以外を広告してはならず、第6条の6にて、その 診療科名は政令で定められている。

"標榜診療科"に関するこれまでの見直し 標榜診療科の変遷 内科、精神科、小児科、外科、整形外科、皮膚ひ尿器科(又は 皮膚科、ひ尿器 科)、産婦人科(又は産科、婦人科)、眼科、 耳鼻いんこう科、理学診療科(又は放射線科)、歯科 昭和23年 (医療法制定時) 16診療科 神経科、呼吸器科、消化器科(又は胃腸科)、循環器科、性病科 気管食道科 昭和40年(法改正 昭和50年(法改正 ・遺伝"という記載はない 昭和53年 (法改正 美容外科、呼吸器外科、心臓血管外科、 小児外科、矯正歯科、 小児歯科 医療法改正により、診療科名 (標榜診療科名) については、政令 (医療法施行令) で定めることとされる 平成8年追加 (改令 (医療法施行令) 改正) (「理学療法科」の廃止)、歯科口腔外科 (攻令 (医療法施行令) 改正) (「理学療法科」の廃止)、歯科口腔外科 (「内科」「外科」と他に定められた各事項を組み合わせたもの、及び以下の単独で標榜可能な診療科名であれば標榜が可能 平成19年5月21日;第一回医道審議会医道分科会診療科名標榜部会資料より

「遺伝科」を標榜診療科とするために

医療法より抜粋

第6条の6第2項;

厚生労働大臣が、政令の制定や改廃を立案しよう するときには、 **医学医術に関する学術団体**及び**医** 道審議会の意見を聴かなければならない

国がゲノム医療を急速に進めているという背景にも関わらず、 「診療科がない」という状況。

本件を、より迅速に進めることができないか。

遺伝医療と医療安全

Case 1; バリアント部位の誤認

<u>クライエント(父)は**多発性内分泌腫瘍症2型(MEN2)**と以前の遺伝子解析研究で診断されていた。</u> 児のMEN2関連疾患のサーベイランスが必要かを知るために、**児の遺伝学的検査**を希望。

クライエントから自身の**バリアント**の詳細がすぐに分からないので主治医へ問い合わせて欲しいと希望あり。依頼した後、<u>主治医から臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラー®へ**参考論文**が提供された</u>。

論文から、クライエントが有するパリアントは<u>p.Ser891Ala</u>と考えられた。 <u>こどもの遺伝学的検査</u>(シングルサイト)を実施。 → *RET*遺伝子全領域ではなく<u>p.Ser891Ala</u>があるかだけを検査。

遺伝子検査**結果開示後**、クライエントから自身の**パリアント**は $\underline{p}_i Cys634Arg$ であったはずだと問い合わせあり。その際にクライエント(父)のパリアントが記載された論文を提示された。

この時点で参考にした論文と父親の論文が別物である事が判明。 再度p.Cvs634Argの**バリアントについて**解析することとなった。

遺伝医療と医療安全

医療安全の面での強い懸念

Case 2;検査結果の誤認

- 主治医がMSI(マイクロサテライト不安定性)検査の結果を誤認し、カルテにMSI-H(-)
- ヒ記載されていた。 ・患者には検査結果は陰性と報告されていた。

Case 3: 結果の確認漏れ

- ・遺伝学的検査を実施。2ヶ月後に結果が出たが説明を失念していた。 ・患者には検査結果が出るのは半年ほどかかり、結果が出たら説明するとしていた。

2021年. WS1.遺伝科の将来像: 厚生労働省の標榜診療科申請に向けての提言

国民が安心できるゲノム医療を享受するために標榜診療科の設置が 不可避

- 遺伝関連学会等と連携し継続した議論を行い、標榜診療科申請に向 けた取り組みを進めていく必要がある
- 関連する省庁、ゲノム医療協議会等へ働きかけ実現を目指す。
- 関連する智力、サイム医療協議云等へ関さかり表現を目指す。 現在わが国では遺伝子診療部門に対して統一した名称が存在せず、 そのことがゲノム医療、遺伝医療が国民に十分に理解されていないと いう現状がある。ゲノム医療の実装化を受け、国民が診療内容を理解 し安心して受診してもらうことで国民の健康に寄与することを目指し て、各病院の遺伝子診療部門を独立した診療科として「遺伝科(仮 称)」と統一することを提案する。

昨年のWSからの進捗

2021年10月17日

全国遺伝子医療部門連絡会議WS1「遺伝科」の将来像:

厚生労働省の標榜診療科申請に向けて



厚生労働省医政局総務課の担当者との面談:

専門医制度の議論が落ち着いた後と考えられている」

"4つの考え方"は現在も重要である。 「遺伝科の現状を教えてほしい」

令和3年11月15日 厚生労働省医政局総務課医療情報管理専門官 中央権との面談 「遺伝科」の厚生労働省の標榜診療科申請に向けて

標榜診療科の考え方

1996年、厚生省の「医道審議会」が医療法施行令の改正に際してまとめた意 見では、標榜診療科目名に関する基本的な考え方として、以下4点を挙げて いる。

- (1)独立した診療分野を形成していること
- (2) 国民の要望の高い診療分野であること
- (3) 国民が適切に受診できること
- (4) 国民の受診機会が適切に確保できるよう、診療分 野に関する知識・技術が医師、または歯科医師に普及・ 定着していること

の考え方に関する「建設料 (飲料)。 「連別料 (財幣の要領 遺伝関連3学会および 「標榜診療科の4つの考え方に関する「遺伝科(仮称)」の現状と「遺伝科」設置の要望」 を作成し、各理事会に諮った。 今回のWSの内容も踏まえ、 本要望を厚生労働省の担当者へ提出する予定

WS1 「遺伝科」の標榜診療科申請に向けて 事前アンケート結果

「遺伝科が形成している独立した診療分野」と思いますか。

質問 7.成人期発症疾患や遺伝性腫瘍における発端者の家系員を対象とした遺伝カウンセリング

質問8. (小児期発症疾患における) 両親を含む発端者の家系員を対象とした遺伝カウンセリング

質問9. 出生前診断における遺伝カウンセリング

質問10.着床前診断における遺伝カウンセリング

質問11.腫瘍組織を用いたがん遺伝子パネル検査でPGPVが同定された患者に対する遺伝カウンセリング

質問12.主治医からの相談に応じて実施する遺伝学的検査の選択、方針決定を行うこと

質問13. 主治医からの相談に応じて<u>遺伝学的検査の結果解釈</u>を行うこと

質問14.遺伝性疾患の発端者が疾患に関連した診療科を受診するためのコーディネート

すべて7-9割が「a.b」



質問7から14の内容以外に、遺伝科が形成している「独立した診療分野」と考えられるものをご記載ください。 15 件の回答

・一般市民の遺伝相談・遺伝診療相談・遺伝子治療における遺伝カウンセリング、新生児スクリーニングの陽性結果への対応

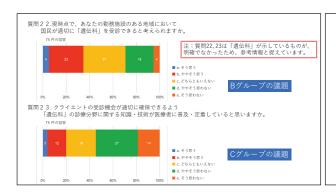
・未発症者や遺伝学的背景が濃厚である健康人に対するドックでの対応・未発症者の継続的な受診のためのコーディネート

- ・ 未発症者の難終的な受診のためのコーディネート
 ・ 希外疾患の診験のピアサポートを含む病院発信の患者会の主催
 ・ HBOCのリスタ低減手柄の選択
 ・ 診断された解離者のいなアをに対する遺伝相談
 ・ 主治医からの要請に応じて実施する遺伝学的検査前後の遺伝カウンセリングと、遺伝学的検査の実施、結果解除、 ・ 結果解除、 ・ 規事開示
 ・ がん遺伝子ペネル検査前の検査説別と、エキスパートパネルでのPGPV判定、がん遺伝子パネル検査 後の結果説別、PGPVに関する遺伝カウンセリング 遺伝性疾患の限別検索の方法に関する助言(研究領域の解析も含め) 遺伝性疾患がする疾患が蘇療法(蘇維者無発法、拡散医薬品など)の選択や実施 疾患に罹患していない方の家系内の疾患に関する相談

「遺伝科」が国民の要望の高い診療分野である根拠につながると思いますか。 質問16.全ゲノム解析計画が推進されていること 質問17. 出生前診断のニーズあるいは、関連する遺伝カウンセリング件数の増加 質問18.着床前診断のニーズあるいは、関連する遺伝カウンセリング件数の増加 質問19.がん遺伝子パネル検査の普及 質問20.難病領域におけるエクソーム解析の普及 すべて7-9割が「a.b」

質問21. 質問16から20の選択肢以外に、「遺伝科」 が国民の要望の高い診療分野である根拠と して、考えられるものをご記載ください。 12件の回答

- ・発症前診断の遺伝カウンセリングのように、時間をかけて 丁寧に面談する診療部門は唯一無二 だと思う。
- ・難病の遺伝子治療の実施において、適正使用指針において も遺伝カウンセリングの重要性をPMDA、厚労省から指摘さ れている
- ・がん領域、難病領域、そして、全ての診療分野に関する全 ゲノム解析の普及
- ・遺伝性疾患に対する遺伝子治療薬・疾患修飾薬が次々と上 市されている現状と、その治験に参加するためにも遺伝学的 検査による診断確定が重要となってきていること。
- ・診療科のサーベイランス等をマネジメントして生命予後の 改善をデータとして示す
- ・遺伝学的背景がある (あるいは考えらえる) 未発症者に対 する検診やドックでの対応
- ・倫理的な配慮が必要な疾患であれば全般的に該当すると思う。



質問2.4、今回のテーマにつきましてコメントがございましたら下記にご記載ください。

・「適に料」の関格が早くできることを要望します
日本の販療のレベルアップのために、扱力に進めてください。
通信保証的でいただくための方準を表さらえて見いテーマだと思います。
機修科になったことで他診療料への指分など運動だとりやすくなりました。
大変脚は深いテップと思いました。
存在重視を考えることは重要であることを改めて認直しました。
通信の制御的は、近世形象の必要が認力を拡張力を必要したの。
名分析で適信の知識の必要度は増しているので、それぞれの料の主治医が遺伝関連の相談ができる科としての専門の遺伝料は必要だ。
思います。

- 専任者がおらず、兼任者の意欲 (だと思います。)

本ワークショップにあたり

- ・ 広告が可能な医業・歯科医業の診療科名は医療法において規定されているが、現在、「遺伝」はこの中には含まれていない。
- 近年、ゲノム医療が一般診療へ次々に導入されているが、現在、さらに国策としてがん、難病ともに全ゲノム解析の臨床導入が行われる方針が示されて いる。
- 国民がゲノム医療、遺伝カウンセリングを安心かつ安全に利用していくに あたり、厚生労働省の標榜診療科としての「遺伝科」設置が喫緊の課題である。

ワークショップの予定

Time schedule	
9:10から9:40頃	・標榜診療科についてとアンケート集計、WSについて ・標榜診療科申請に関して (コメントをお願いさせて頂いております) 中山 智祥 先生(日本大学)、平沢 晃 先生(岡山大学) ・参加者からの質問への回答等
9:40頃- 11:15	各グループでのグループワーク
11:15-12:00	全体で行います。 FTの先生方から各グループワークの内容をご発表頂きます Aグループ;難波 栄二 先生(鳥取大学) Bグループ;吉田 雅幸 先生(東京医科歯科大学) Cグループ;平沢 晃 先生(岡山大学)

グループディスカッション:9:40-11:15まで

1. 標榜診療科としての「遺伝科」を中心とした遺伝医療の具体案 (3 グループ共通)

Aグループ. 標榜診療科申請に向けて必要なこと (難波先生)

標榜診療科の考え方に関する4つの点が確立していることを踏まえて

・ 今後の具体的な進め方の案も(例;ゲノム医療協議会での検討等)、可能なら短期的、中期的、長期的な プランまで

Bグループ. 国民が適切に受診できること(吉田先生)

Cグループ、国民の受診機会が適切に確保できるよう、診療分野に関する知識・技術が医師、または歯科医師に普及・定着していること(平沢先生)

3. 1.2を踏まえての提言案(1つあるいは2つ程度)(3グループ共通)

| 時間の目安)9:40-9:50 自己紹介 | 9:50-10:20, 10:20-10:50, 10:50-11:15 で3つを議論いただく。

グループディスカッションでの意見

1. 標榜診療科としての「遺伝科」を中心とした遺伝医療の具体案(3グループ共通)

目指すべき姿:敷居が低く、間口の広い遺伝診療を。※遺伝診療は他診療科間の隙間を埋めて下支えをする存在。

<標榜診療科になることのメリット>

たが10mmに 報点で輸売 組入で輸売 社がない終度も設け高う) またが10をくする またがはなくする またがはなくする またがはなくする またが 20mm と 20m

集約化により診療科の利益が向上 適伝学的検査の同意説明の管理に より訴訟のリスクを回避できる
 研修医からの意見:「科」になっていないことで、研修が選択できない一若手の育成に繋がる

Aグループ:標榜診療科申請に向けて必要なこと (リーダー: 難波先生)

今後の案・プラン

- ・遠隔診療も取り入れ「遺伝科」がカバーする診療範囲を広げる。
- ・倫理審査の申請に、遺伝カウンセリングのための「遺伝科」の必要性を認めてもらう。
- ・<u>当事者・家族の会などに「遺伝科」の重要性と課題を示し、その必要性に関するアンケートをとる</u>
- 「遺伝科」が設定されていないために、発生(経験)した過去のインシデントを集約し提示する
- 医師の初期研修のプログラムに入れる
- 遺伝関連3学会で本課題に取り組む

Bグループ. 国民が適切に受診できること (リーダー:吉田先生)

- ・均てん化のために、施設内での位置を確立し、施設内、施設外地域連携 遺伝の問題に対応できるように +ス
- ・インターネットの活用、YouTubeの利用
- ・連絡会議の検索サイト 患者・医療者、専門性が高くて、患者にとっつきにくい、Googleアビリティが低い、商業ペースのノイズがある。<u>患者向けのアクセスの別の入り口を模索する(連絡会議の施設検索システム)</u>
- ・初等、中等教育で国民の<u>リテラシーを向上</u>していく。学会主導で作成しているYouTubeを病院のサイトリンクに貼る
- ・遺伝部門(部より科のほうがよりよい?)があるほうが施設外の人が安心して紹介しやすい。
- ・院内の事務方、地域連携に遺伝科のこと言っとくと、近隣の病院からのアクセス性はよくなる
- ・開業医を個別訪問して、紹介ルートを構築していく

Cグループ. 国民の受診機会が適切に確保できるよう、診療分野に関する知識・技術が医師、または歯科医師に 普及・定着していること (リーダー:平沢先生)

- < 医師・歯科医師の教育プログラムに関して>
 ・臨床に即したRPや臨床実習(必修)を含めた空前教育が急務。

- <医療者における認知度の向ト>
- **総業事にあける政治度の時上** 東京 が太ゲノムの影響もあり、がんの情報に関しては重症診察への問題が高まっている。 新生型マススタリーングにはARも多い、適在カウメセリッグが必須となってから医療者の意識も変わり、必要性が感じられている。 今秋のNIPT施設の拡大も、適在診療をアピールする機会になるのではないか。
- 今後、国が全ゲノム診療を進める上で、その受け皿として遺伝診療部門が重要となることをアピールする。
- <敷居の低い・間口が広い遺伝診療を>
- 費用や保険制度の問題の改善。いつでも患者さんが疑を闡ける体制を作る。 適伝診療はエッセンシャルだが、特別なことをしていると思われやすい。相談しやすい環境を作ることが大切。
- 遺伝学的検査は以前よりも出しやすくなっている。先天異常を主に扱っているが、患者さんの中には遺伝科という名前を聞いて質かれてしまうことも少なくない。国民が気軽に受診できるようなイメージ的な改善努力も必要。診療科がないことが特殊と感じられている可能性もある。
- 国民への啓発も必要。外来でポスターなどでアピールすることも必要。 遺伝の話に患者さんが引いてしまうこともある。保険制度との関係もあるが、より多くの先生に遺伝診療について知ってもらうことが必要。

WS1:「遺伝科」の標榜診療科申請に向けての提言

国民が適切に安心してゲノム医療を継続的に享受できるように、フリーア クセス可能な窓口として"標榜診療科「遺伝科」"の設置が喫緊の課題である。

- 標榜診療科としての「遺伝科」設置の必要性 1. 国民がゲノム医療を適切に享受できる体制を整えるために 2. 卒前・卒後教育のみならず国民への啓発をさらに充実させていくために 3. 常に新しく専門的な知識を要する分野であることから、医療安全面等への 懸念を払拭するために

全国の遺伝医療部門では以下の実践をより活発に行う必要がある

- 1. 施設内および地域での連携体制の構築をより進めていくこと。 2. 卒前・卒後教育の充実を図り、医療者に対して遺伝診療の啓発をより積極
- 3. 一般市民への幅広い啓発活動の実践をより進めていくこと。

■ワークショップ2「遺伝性腫瘍の最適な診療体制は?|

リーダー: 吉田玲子(昭和大学)

【小杉】続きましてワークショップ2、「遺伝性腫瘍の最適な診療体制は?」は昭和大学の吉田玲子先生です。よろしくお願いいたします。

【吉田】よろしくお願いいたします。では始めさせていただきます。

このワークグループは、昨年の第 19 回で、がんの先制医療のところで、4 つあるセクションのうち 2 つを引き継ぐ形で、本年はこのような 4 つのサブグループ「HBOC 未発症変異保持者の保険診療問題を含む予防医療体制」、「HBOC, MEN1/2, RB1 以外の遺伝性腫瘍診療の保険診療に向けて」、「遺伝性腫瘍の長期フォローアップに耐えうる診療体制は何か?」、そして「遺伝性腫瘍の院内・地域・国民に向けた教育」、という内容で、それぞれファシリテーターの先生、書記の先生にご担当いただきました。全部で 54 人の参加がありました。

最初にこの4つのサブグループに関して、それぞれがどこの立ち位置なのか、簡単なポンチ絵をお示しします。

まず BRCA ですが、乳癌、卵巣癌、膵癌、前立腺癌が PARP 阻害薬の保険診療の適用となっている以外、遺伝性腫瘍としての検査に関しては卵巣癌と乳癌のみであり、リスク管理も卵巣癌、乳癌は一部が保険適用になっていますが、それ以外はいずれもまだ保険未収載の状態です。特に未発症変異保持者というのは、何もかもが未収載といったところで、ここをサブグループ 1 の方に担当していただきました。

そして遺伝性腫瘍の中では BRCA と並ぶ二大巨頭と言われるリンチ症候群は、大腸癌に関しては MSI とミスマッチリペアの免染は保険既収載ですが、確定診断の遺伝学的検査は保険未収載です。その他大腸癌以外に対しては、MSI 以外全て保険未収載であり、未発症者に対しても保険未収載といったところで、サブグループ 2 ではこのリンチ症候群を中心に担当していただきました。

更に BRCA とリンチ症候群のこの6つのがん種だけで、2022 年度の本邦のがん罹患予測、1,019,000 人の中でだいたい 45% ぐらいを占めるのですが、日本人の変異保持率の文献の数字にあてはめて見てみますと、年間 10,000 人以上が新たながんを発症することが分かっています。これらの方に対してリスク管理を行う数の多さ、長期フォローアップを継続するにはどうすればいいのかというのをサブグループ 3 の方に担当していただきました。

更にこのリスク管理、多くは病院にかかっている方ですが、その血縁者というのは病院にかかっていないような市民、国民も含まれます。もちろん医療者も国民です。こういったところの遺伝教育というのをサブグループ4の方に担当していただきました。

アンケートはサブグループごとに重なっているところもあり、全部で13項目で内容としては多いものを皆様にお願いしました。ご負担をおかけして申し訳ありませんでした。また。ご回答ありがとうございました。

サブグループ 1: HBOC 未発症変異保持者の保険診療問題を含む予防医療体制

それではサブグループ 1 の内容に入っていきたいと思います。渡邉先生、金子先生にご担当いただきました。まずアンケートの結果、HBOC 未発症変異保持者に関連するものですが、遺伝カウンセリングの対応を見ますと、98%、95%、保険、自費ともに今回高い数字の回答を得られています(Q1)。次に遺伝学的検査の対応も90%を超えるという結果でした(Q2)。また、サーベイランス・予防切除等の保険既収載のリスク管理に関しては若干、リスク低減の乳房切除は低いのですが、それでも8割以上の施設が提供が可能という結果でした(Q3,3-1)。赤字部分がご参考までに2021年の時の結果ですが、ほぼ同じです。

未発症変異保持者に対してはどうなのかというと、先ほどの保険既収載のものに比べると、やはり全体的に 20% ずつぐらい数字が下がっている結果です (Q3,3-3)。ただこちらは昨年に比べると、膵のサーベイランスというのが、ガイドラインが出た関係かもしれませんが、対応可能な施設が 20%位増加しています。

自由記載の結果で、やはり HBOC 未発症変異保持者に関して問題と思われるものとしては、「保険診療、保険の収載がされていない」といったようなことが挙げられていました。

また一方で医療者、体制に関しては、「医療者側のマンパワー・キャパシティの不足」や、「連携が取れていない」といったようなことが挙げられていました。「経済的な負担」、「診療格差の整合性、公平性」、「病院による差」といったものも挙げられていました(Q4)。

サブグループ 1: Agenda

その中でこのサブグループ 1 では、4つの Agenda「未発症者に対する予防医療を保険収載で どこまで行うか」、「前立腺癌と膵癌」、「対象者の増加に対するマンパワーやキャパシティ不足の 問題」、そして「社会的不利益・診療格差」を挙げました。

こちらは実際のディスカッションの内容です。全部はお伝えできませんが、その中でやはり「サーベイランスと予防切除」で既にガイドラインに推奨の記載があるものは、やはり保険収載は必須でお願いしたいというものや、血縁者の「シングルサイト検査がまだ医療技術として認可されていないものを保険収載というのは、なかなかハードルが高いのではないか」という意見が出ました。また「前立腺癌と膵癌」ここはまだいろいろとエビデンスが日本人のものでは少ないものもありますが、現状大きな課題としては、ガイドラインにあるものの「全てが保険未収載」であるといったところが挙げられています。「体制とマンパワーとキャパシティ」、この後のサブグループ3のところにも関わってきますが、やはり増えていくこの遺伝性腫瘍のクライアントへの対応は保険収載されることでむしろ地域内での連携が構築しやすくなるのではないかというようなディスカッションが挙げられていました。

サブグループ 1:提言

以上から、【提言】としてサブグループ1ではこのように述べています。厚労省に対して未発症 BRCA 病的バリアント保持者のサーベイランスと予防医療を引き続き依頼する。シングルサイト血縁者の検査を体外診断用医薬品として開発を検査会社と協同しておこなっていく。「前立腺癌、膵癌」に関しても、厚労省に乳癌、卵巣癌だけではなくて、検査の保険適用の拡大とリス

ク管理の保険適用の拡大を依頼する。医療機関に対して、予防医療体制の連携構築ができるように促していく、そして「社会的不利益」これは「国会議員」とございますが、先ほどのお話でも出ておりましたが、日本版 GINA の早期成立というのも、遺伝性腫瘍側からも一緒に提言していけたらといったことを挙げました。

サブグループ 2: HBOC, MEN1/2, RB1 以外の遺伝性腫瘍診療の保険診療に向けて

次にサブグループ2です。こちらはHBOC、MEN、RBといった保険既収載以外の遺伝性腫瘍診療の保険収載に向けて、です。先ほどと同じアンケート結果を使っております。

遺伝学的検査が可能な施設として、HBOCが一番多いですが、MSIなど保険既収載のものは90%、80%となっています(Q2)。そして自費の検査ではリンチ症候群はHBOCと同じ91.5%、リー・フラウメニ症候群も88%施行可能との結果でした。また今回は全国遺伝子診療部門連絡会議にご参加の施設なので遺伝診療が充実しているだからだと思いますが、Multi-Gene Panel Testingが73.2%の施設で施行可能という結果で、これは非常に高い数字だと思っています。

リスク管理が対応可能な遺伝性腫瘍症候群は、HBOC は 90% ぐらいですが、その次に高いのはリンチ症候群でした(Q5)。リンチ症候群の遺伝学的検査が保険収載となるメリットとしては「血縁者に有用な情報」、「確定診断」、「サーベイランス」、「治療方針に関わる情報」が 80%以上で選択されていますが、「もし保険収載されてない場合どうしますか?」、「経済的な理由でクライエントが受検できないときどうしますか?」といった質問にに対して、「検査せずに臨床症状に応じて行う」あるいは「研究でできる機関を探す」、「リスク管理は行わない」の回答の割合はこのような結果でした(Q6,7)。ただ臨床症状に応じた場合、「不確実な疾患に対する医療者による対応の違いというのが少し懸念される」というお答えもいただいています。

また、遺伝性腫瘍の遺伝学的検査の保険収載が望まれる理由としてこのようなものが挙げられています(Q8)。今回 1 例、想定症例として、乳癌、大腸癌を発症した 30 歳代の女性、家族歴から HBOC もリンチ症候群もリー・フラウメニも疑われる場合に、どのようなアセスメントをしますか?といったご質問をさせていただきました(Q9)。結果は「保険適用の BRCA と MSI 検査を行う」というのが非常に高くなりました。その次が「TP53 を自費で勧める」、そして「遺伝の専門家に相談する」、「マルチジーンパネルを行う」、「初めからマルチジーンパネルを行う」といったような結果が得られています。

サブグループ 2:Agenda

このサブグループの Agenda としては、まだ保険未収載の症候群の中では、まずはリンチ症候群に少し焦点をあてたディスカッションとなりました。リンチ症候群は、現在「診療に関わる医療者の関心がまだ低いのではないか」、HBOC ほどは関心がまだ、モチベーションが保たれていないのではないかということ、そして MSI 検査も保険になっていますが、「病院・診療科によって実施状況が異なる」といったことが懸念されていました。

ただ、このリンチ症候群の遺伝学的検査を保険収載するにあたって、「精度管理ができた検査 会社はどこなのか」といったことも、どのようにすればいいのか考える必要が出てくるというこ とがディスカッションで挙げられました。

またリンチ症候群では、「全国的な当事者会、国民の声を代表する一つとしての当事者会」というのがまだないということ、また HBOC コンソーシアムのような全国的なデータベース登録事業などはまだないといったところ、またある程度対象の絞り込みが必要ではないかといったことが挙げられていました。

サブグループ 2:提言

以上より【提言】として2つ、国に対して、リンチ症候群が疑われる対象への保険収載の有用性を訴えていき、まず確定診断の検査を行うことで「ハイリスクの層別化を行い、適切な対象に適切な医療の提供ができることで医療費の削減に寄与する」ことを訴えていきたいということ。そして医療者に関しては、「遺伝診療部門と診療科間の連携を更に促進する」といったことを提言として挙げました。そしてまた、こちらはオンゴーイングで行われていると思いますが、「遺伝関連学会だけではなくて、腫瘍関連の学会と共同で」提案を行うこと。そして「国民の声として当事者側からのリンチ症候群の遺伝学的検査の必要性」を訴えていきたいといったことを挙げています。

サブグループ3:遺伝性腫瘍の長期 follow up に耐えうる診療体制は何か?

サブグループ3になります。「遺伝性腫瘍の長期 follow up に耐えうる診療体制」といったことで田辺先生、藤田先生にご担当いただきました。こちら(のアンケートスライド)は再掲になります(Q3)。HBOCのリスク管理、フォローアップといったところですが、「フォローアップを継続的に担当する部門はどこですか?」といった回答は、乳腺、婦人科 90%、そして遺伝診療部門となっています。また「未発症変異保持者に対するフォローアップというのはどこですか?」は、先ほどよりも 20% ぐらい下がっていますが、乳腺、婦人科、消化器、そして遺伝診療部門というお答えをいただきました。遺伝性腫瘍の数の多い、そして長期のフォローアップで課題と感じる点の自由記載を見ますと、「予防医療の診療枠・検査枠の不足」、「癌の診療の担当医の診療時間が多忙により対応不足」、「院内の連携体制の構築不足」、「人材の不足」、「保険適用」、そして「未発症者は保険未収載」といったことが挙げられています(Q10)。

今回このグループではまずディスカッションとして、follow up に耐えうる診療体制ということに対して、一つは体制の構築で、対象者の数の増加に対してどう考えるか、腫瘍の遺伝カウンセリングに対して永続的に行うにはどうすればいいのか、そして医療資源について、を焦点にディスカッションを行いました。

サーベイランスの対応についてですが、現時点ではまだ対応できているといったところが多く、この先のことというのはまだボヤッとしたところがあるかもしれません。「スタッフが、院内で兼任している場合が多い」。例えば「兼任していることのメリットというのもある」といったようなディスカッションがされていました。また、体制に関しては現在この遺伝カウンセリングの加算というのが検査に紐づいていますが、診療に紐づいていくというのが大事ではないかといっ

たようなことが挙げられています。また、「オンラインの遺伝カウンセリング」というのも遺伝性腫瘍で、もっと展開していくといいのではないかといったことが挙げられていました。また、こちらは人材不足といったところで、「認定遺伝カウンセラーの増加」のニーズの声が挙げられていました。「大学院の修士課程が大きな壁となっている」というご意見もありました。

サブグループ3:提言

このサブグループ3からの【提言】としては、まずは「厚労省に対して、保険適用と対象疾患の拡大と未発症者への保険適用の拡大」、「検査に紐づいた遺伝カウンセリング加算から医学管理料への改定」、「遠隔遺伝カウンセリング加算の遺伝性腫瘍への適応拡大」というのを求めたいという結論になりました。このような長期的なそして数の多い follow up にはやはり先ほどもございましたが、遺伝の専門部署、大事なハブとしての「遺伝科」の役割というのは、とても大事だということも挙げさせていただきます。

医療機関に関しては、先ほどのオンライン遺伝カウンセリングを遺伝性腫瘍領域へもその加算の適用というのを挙げていくことと、人材に関しては、「認定遺伝カウンセラーで社会人などが学びやすい養成過程というのをもっと増やしていく」というのも挙げられていました。

サブグループ 4:遺伝性腫瘍の院内・地域・国民に向けた教育

最後サブグループ4になります。「遺伝性腫瘍の院内・地域・国民に向けた教育」で、渡邉先生、 竹内先生におまとめいただきました。

「遺伝性腫瘍」、これは「関わる前からの準備・遺伝リテラシーの向上と共有」が大切といったところで、「医療者」側に関しては、「医療者間」それから卒前、卒後教育といったものがあります。そして「国民・市民」に関しては「家庭内の教育」、そして成人前教育と市民教育・生涯教育といったものが挙げられると思います。

その中でアンケートとしては、まずは学校教育に関わっていますか?に関しまして、医学に関わっているのが多く、その次が担当していない、そして看護、検査学の順という結果でした(Q11)。この、関わっている方に対して、どういった内容で関わっていますか?に関しては、遺伝性腫瘍とがんゲノムといったものが挙げられています。

ここで自由意見として、「専門医・指導医が少ない」、「遺伝学の系統講義がない」、「国家試験に出題がない」とったことが挙げられていました(Q13)。

次は現在、改定の準備中であります「モデル・コア・カリキュラム」ですが、ここでも遺伝性 腫瘍に関しては、[新設]の内容が増えてきております。ここまでが医療者への卒前教育につい てです。

また最後アンケートの結果で、成人前のがん教育について行った結果です(Q12)。こちらに関しては外部講師等で関与していますか?といったものに関して、90%が「関与していない」というお答えでした。関与されている中で「遺伝性」の話を入れていますか?というと、「はい」が 64% という結果でした。

成人前のがん教育について、課題と思われるものの意見としては、「遺伝カウンセリングに 馴染みがない人が多い」、「遺伝のことは隠さなければいけないんだ、というようなイメージ」、 「がんの一部は遺伝するということが正確に伝わっていない」といったことが挙げられています(Q13)。

一般市民への要望、医療者養成教育や成人前のがん教育においての課題についての自由記載では、「遺伝教育、リテラシーの向上」といったものが挙げられていました。この「ヒトの遺伝」教育ですが、2020年から小学校、中学校、高校と始まっておりますが、こちらは高校の教科書ですけども、「遺伝子」という言葉が登場してきてはおります。

しかしいろいろ「遺伝要因が関与するものなど本人自身で回避できない要因があることを明確に伝えることが必要」というガイドラインもある一方で、「遺伝するがんもあることを話すことで、がんは遺伝するという誤解を与え、身内にがん経験者がいる場合に、過度な不安を与えてしまう」といった(がん教育における配慮事項)ガイドラインも出てきています。

サブグループ 4:Agenda

このグループでは2つの Agenda で、「医療者教育」そして「成人前教育」についてディスカッションを行いました。

医療者教育は、なかなかディスカッションの中では教育に関わっている方というのは少なかったので申し訳なかったのですが、その中でのディスカッションでは医療者の教育、卒後教育には「共通の何かツールがあると良い」と思われるということ、せっかく卒前教育を行ったのに研修医になったところで途絶えてしまう、「研修医に連続性を持たせる教育」を行っていきたいということ、「遺伝カウンセリングの利点を知る」ということを教育として伝えていくといいのではないかというディスカッションを行いました。

また、がん教育に関しては、「学校と医療機関の橋渡し」、「行政(教育委員会等)へのアプローチ」、そして「発達段階に合わせた内容」で教育を行うこと、「改訂された日本医学会ガイドラインに合わせての準備」や「市民公開講座」などが案としてディスカッションで挙げられました。

サブグループ 4:提言

以上より、サブグループ4からは、まず医療者の卒前教育に関しては「共有のツールの作成」ということ、そして「卒後、研修医教育についての遺伝医療教育を必須」にするということ、成人前教育に関しては、「ヒト遺伝学の内容の提示や日本医学会ガイドラインを市民に理解できる方策を学会等に依頼」する、がん教育に関しては、「外部講師として皆さんが参画できるよう、教育現場とのスムーズな橋渡しを行政に依頼」するといったことを【提言】に挙げております。

長くなってしまいましたがワークショップ2からは以上です。謝辞はスライドに代えさせていただきます。皆様ありがとうございました。

【小杉】吉田先生、充実したご報告ありがとうございました。それでは皆さん、どうか質問やご 意見等ありましたらお願いいたします。

【高田】サブグループ 1 でシングルサイトが保険にならない、なってない件で、先生の表現で「技術的な問題で」と仰ってたんだけれども。技術的にはただのサンガーでやるだけなので、全然そ

れがハードルになるとは思えないんですけど。シングルサイトは是非保険にしてほしいというか、 していくべきだと私は考えているんですけども、先生のその表現上でそうならない問題点の理由 ということを「技術的」という表現されてたんですが、具体的にはどういうことだったんですか? 【吉田】すみません、技術的と申し上げましたか。

【高田】実際のところ、例えば、かずさとかだともうそこのサイトを言えば、もうプライマーを作ってサッとやってくれるっていうような感じで。自分たちでやってもいいんですけど。

【吉田】それと、シングル検査だけではないと思うんですが、体外診断薬として申請する時に、 精度管理をどうするのかっていうところを。そちらのほうでちょっと技術的というようなことで。

【高田】じゃあ PCR ダイレクトシークエンスという形で、やるということで。たぶんテクニカルな問題というよりも精度管理だとかそういった医療法上の問題ということですかね?

【吉田】そうですね。あとは BRCA ですと保険適用といったところがそこに紐づく保険適用っていったのがまたいろいろと考えていかなければいけないところもあると思います。

【高田】わかりました。

実際家族で来られる方が非常に多くて、それが当然のことですけど、シングルサイトになるわけですよね。今は自費だけどかずさだと1万円ぐらいでできるから自費でいいんですけれども。保険になったほうがいいなっていうのは皆さんも思っておられることだと思うので、これは早急に保険化することが大事なファクターではないかなと考えています。ありがとうございました。

【吉田】ありがとうございます。

【中山】私から質問よろしいでしょうか。「腫瘍内科」という診療科がありますよね?そうすると「腫瘍内科」と「遺伝科」、それとの連携というか、どこまでを遺伝性腫瘍ってやってるのかって、そういう実態の声はありました?

【吉田】やはり今がんの診療は遺伝性腫瘍、どこまでが somatic での診療で、germline のとこと切り離せないところがあるのですが、腫瘍内科の先生方で遺伝の専門医をとられる方が増えてきたというイメージはあります。そういう方々は両方の立場でされてると思いますが、腫瘍内科そのものはやはり薬物療法の専門家の集まりだと思っておりますので、遺伝のリスク管理をメインに行うというふうには、ちょっと部門としては別個のものと考えます。

【中山】そうなんですよね。だからさっきのワークショップ1の「遺伝科」の話にも通ずるんですけれども。腫瘍の治療をやっているとか手術をやっている先生方って、発症前の方とか家族の方とかの診療はほとんど興味がないというか、自分の範疇ではないと、そういう捉え方をしてると思うんです。だからそこが「遺伝科」の範疇という気がしていますよね。その辺のディスカッションって何かありましたか?

【吉田】未発症変異保持者といったところで。今は、保険未収載であり、やはりとてもやりにくいといった意見がありました。実際にお金もかかってしまいますし、検査してハイリスクな体質がわかって更にお金がかかることをずっとし続けるといった、そちらのほうがやはり今一番のディスカッションポイントになっていたと思います。

【中山】ありがとうございます。

【小杉】保険診療できない理由として、要するに予防はダメだという話があるじゃないですか?

しかしながら世の中に保険収載されてる診療の中で予防を含んでるものって、結構たくさんある んですよね。だからそういう矛盾点をついていって、明らかなコストベネフィットがあるものに ついては、やっぱり粘り強く説得していくということは重要かなとは思います。

【吉田】数が多い遺伝性腫瘍症候群というのもありますので、そこの部分もやはり厚労省として は少し慎重になるところもあるのかなとも思っております。

【小杉】あと、リンチ症候群ができないというのが、もう何かガラパゴス状態の国になってる気がしますけど、そんな国ないんじゃないですか。リンチ症候群の診断基準なわけですよね。要するにもうそれがゴールデンスタンダードですよね、リンチ症候群の。そういうものなのにそれを保険収載。あれ難病だったら何の問題もないんですけど、診断基準の中に入れ込むだけで。あっという間に保険収載されるんですけど。

【吉田】まずは、あとは確定診断である検査の体外診断薬の承認をとる。

【小杉】もうだからたぶんそれしかないですね。それができればいいんでしょうけど。そういう ものに向けて別にいろいろやってるところあるみたいですけど、ちょっとこの辺どこまで表に出 てくる情報なのかっていうのがわからないところもあります。

遺伝カウンセラーの養成についての話も出てましたけど、認定遺伝カウンセラー制度委員会の 三宅先生何かコメントいただけますか?

【三宅】実際には遺伝子医療部門において遺伝カウンセラーが必須だとしても民間資格であるがゆえに保険収載に名前が出ないとか。それから各種文書にも「遺伝カウンセリングの能力を有する者」とか「遺伝カウンセリングを担当できる者」とは書いてあるんですが、「遺伝カウンセラー」という名前が出てるのはほとんどなくて、唯一出ているのが、いわゆる参照ガイドラインというか、研究のガイドラインですよね。それぐらいになってしまうので、この辺りをもう少し改善していかなくちゃいけませんし、あと実際にやっぱり国家資格化にどのように先鞭をつけるか、だと思います。

ただ認定遺伝カウンセラー制度委員会としては、まだその国家資格化に足るべく制度の内容を、 やっぱり今の段階ではまだちょっと足りない部分があるかなというところもあるので、そこを何 とかしているところではあります。よろしくお願いします。

【小杉】 ありがとうございます。その他、何か発言ございませんでしょうか?よろしいでしょうか。 充実した情報、報告ありがとうございました。吉田先生、ありがとうございました。

【吉田】ありがとうございました。



WS2: "遺伝性腫瘍の最適な診療体制は?"

2022年9月23日

リーダー:昭和大学 吉田玲子 総合書記:がん研有明病院 高津美月 WS1:岡崎哲也先生「遺伝性腫瘍の最適な診療体制は?」
WS2: 言田 玲子先生「遺伝性腫瘍の最適な診療体制は?」
WS3: 真国令 免先生「PGT-Aと遺伝医療」
WS4: 江花 有充生生 個人情報保護法改正に伴う理計分の改訂と遺伝医療」
WS5: 佐々木 元子先生 門域 巫子先生「認定遺伝カウンセラーが目指すところ」
WS6: 石川 亜貴先生 稲垣 夏子先生「遺伝性循環器疾患の診療体制」
第19回 がんの先制販療・ゲノム情報に応じた個別にがん予防販療体制の確立に向けて
リーダー: 長崎大学 松本恵先生、書記: 回山大学 浦川衛作先生
セクション1. がん遺伝ディネル検査がら遺伝医療への遺携
=FT 県南原立がんセンター・松平未支先生、書記: 九州大学商販 畠田佳和子先生
セクション2. HBOCの「一部」保験収載に伴う現状と課題(コンバニオン診断は除く)
=FT 県南原立がんセンター・松平未支先生、書記: 九州大学商販 畠田佳和子先生
セクション3. 国民への情報提供
=FT 明和太平・高曲許子、書記: 長崎大学 俊々本展子先生
セクション4. がん全ゲノム解析の臨床応用を見据えた遺伝診療体制
=FT 受知高立がんセンター・共本過勢先生、書記: 岡山大学 浦川衛作先生

WS1:岡崎哲也先生「「遺伝料」の模特診療料申請に向けて」

WS2:宮田 玲子先生「遺伝性腫瘍の最適な診療体制は?」。

WS3:真里冬先生「PGTAと遺伝医療」
WS4:江花 有亮先生「個人情報保護法改正に伴う倫理指針の改訂と遺伝医療」
WS4:江花 有亮先生・個人情報保護法改正に伴う倫理指針の改訂と遺伝医療」
WS5:石川 亜 貴先生、甲畑 宏子先生「認定遺伝カウンセラーが目指すところ」
WS6:石川 亜 貴先生、福垣 夏子先生「遺伝性循環器疾患の診療体制」
第20回

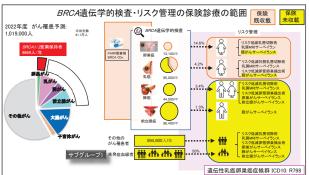
サブグルーブ1. HBOC未発症変異保持者の保険診療問題を含む予防医療体制

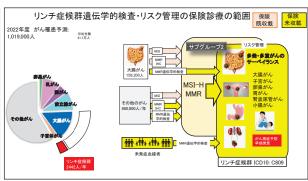
●FT 福馬斯立馬大学・波曲内文生、者記・が、時有時間、会子者寄生生
サブグルーブ2. HBOC、MENI/2、RBT以外の遺伝性腫瘍診療の保険診療にむけて

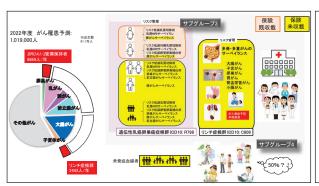
●FT 電川大学・原元融介失生、表と、周山大学 加展天東力大生
サブグルーブ3. 遺伝性腫瘍の長期(Pluow pulc 耐入う心診療体制は何か?

●FT 東次子・田辺康を完ま、表と、根語科子手除版側山大学 扇田杯子先生
サブグルーブ4. 遺伝性腫瘍の院内・地域・国民に向けた教育

●FT 金沢大学・漫通県先生、者記・昭れ大学 竹内抄昇子先生







アンケートも欲張ってしまいました・・・(多分)				
	SB1	SB2	SB3	SB4
Q1 遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリングについて、対応可能な項目	0	0		
Q2 遺伝性腫瘍の遺伝学的検査等について、施行可能な項目	0	0		
Q3-1 保険既収載のHBOCリスク管理で行っているもの	0			
Q3-2 Q3-1のリスク管理やフォローアップを継続的に担当する部門			0	
Q3-3 未発症変異保持者を含む保険未収載のHBOCリスク管理で行っているもの	0			
Q3-4 Q3-3のリスク管理やフォローアップを継続的に担当する部門			0	
Q4 HBOC未発症変異保持者の保険診療拡大について、問題点や課題と思われるもの	0			
Q5 HBOC以外の遺伝性腫瘍のリスク管理について、対応可能な遺伝性腫瘍症候群		0	0	
Q6 リンチ症候群の遺伝学的検査が保険収載となるメリットと思われるもの		0		
Q7 保険収載されていない遺伝学的検査で、経済的な理由でクライエントが受検できないときの対応		0		
Q8 遺伝性腫瘍の遺伝学的検査の保険収載が望まれる理由		0		
Q9 乳癌、大腸癌を発症した30歳代の女性どのような遺伝性腫瘍のアセスメントを行いますか?		0		
Q10 遺伝性腫瘍のサーベイランス・長期フォローアップで課題と感じる点			0	
Q11-1 学校教育 遺伝医療・ゲノム医療について、担当されている項目				0
Q11-2 学校教育 がん関連の項目で含まれる内容				0
Q12-1 成人前のがん教育 外部講師				0
Q12-2 成人前のがん教育 遺伝性の話				0
Q13 医療者養成教育や成人前のがん教育においての課題				0

サブグルーブ1. HBOC未発症変異保持者の保険診療問題を含む予防医療体制

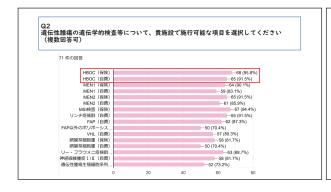
FT 福島県立医科大学: 渡邉尚文先生、書記: がん研有明病院 金子景香先生
サブグルーブ2. HBOC, MENI/2. RB/以外の遺伝性腫瘍診療の保険診療にむけて

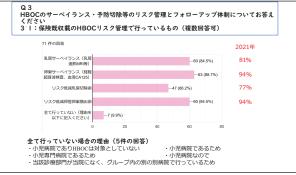
FT 音川大学: 限元誌/先生、書記: 岡山大学 加藤美美乃先生
サブグルーブ3. 遺伝性腫瘍の長期follow upに耐えうる診療体制は何か?

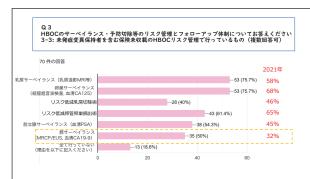
FT 東京大学: 田辺真彦先生、書記: 姫路赤十字病院/岡山大学 藤田裕子先生
サブグルーブ4. 遺伝性腫瘍の院内・地域・個民に向けた教育

FT 金沢大学: 波邉淳先生、書記: 昭和大学 竹内抄與子先生

Q I 遺伝性腫瘍の遺伝カウン (複数回答可)	セリンク	でについて、貴友	施設で対応電	丁能な項目を選択して く	ください
70 件の回答					
遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)(保険 HBOC(自費				-69 (98.6%) -67 (95.7%)	
多発性内分泌腫瘍症1型(MEN1)(保険 MEN1(自費				-65 (92.9%) -60 (85.7%)	_
多発性内分泌腫瘍症2型(MEN2)(保険 MEN2(自費				-65 (92.9%) -60 (85.7%)	
マイクロサテライト不安定性 (MSI) 検査(保険 リンチ症候群(自費				-66 (94.3%) -67 (95.7%)	
家族性大腸腺腫症(FAP)(自費 FAP以外のポリポーシス(自費				66 (94.3%) 57 (81.4%)	
フォン・ヒッベル・リンドゥ病 (VHL) (自費 網膜芽細胞腫 (保険 網膜芽細胞腫 (自費				-61 (87.1%) -60 (85.7%) -54 (77.1%)	
リー・フラウメニ症候群(自費 神経線維腫症 I/II型(自費				-64 (91.4%) -61 (87.1%)	
	0	20	40	60 80	







Q4 HBOC未発症変異保持者の保険診療拡大について、問題点や課題と思われるものをご記載ください 31件の回答① 現在の保険診療の砲略に関する課題

・ HBOC未発症とrisk者(血縁者)に対する遺伝学的検査とHBOC未発症変異保持者に対するサーベイランスやリスクで低減手術の保険診療化

・ がん未発症者への適応拡大 が人未発症者への適応拡大 ハイリスク書を対象として予防医療が保険収載されていないこと 未発症者を同定する方法が確立していない 適広学的検査の方法、既に解的パリアントが検出されている者への適広学的検査、過去に骨髄移植 歴のある者への適広学的検査 BRCA2遺伝子パリアントなど発症予測が非常に困難な場合がある。 前立膜を小原のウーベイラング大実態はヘッルで確立できていない病院が多いと思われる。 前立膜がん、腕がんなどの既発症者の保険診療の範囲が不十分。 卵巣癌や膵臓能といった医学的(検診方法が確立されていない腫瘍に対するスクリーニング検査が どこまで保険診療として認められるのか

Q4 HBOC未発症変異保持者の保険診療拡大について、問題点や課題と思われるものをご記載ください

31件の回答②

- 対象者の増加に対するマンパワー・キャパシティの不足

 ・ 患者の拡大による、医師のマンパワー不足(特に乳腺科医)。

 ・ また、リスク管理に関しては受け入れ側のセナパシティも課題になってくると思われます。

 ・ 関連診療科の負担が増える(担当医・外来枠・部屋など)。

 ・ 保険診療で対抗できる施設が無ちの場合に、他の疾患で治療すべき患者さんの診療が圧迫される可
- ・保険診療で別点できる施設が限られる場合に、他の映象で活験すべき患者さんの診療が止退される可能性がある。 現在は未発症者の相談はそれほど件数はなく、各科で対応できる状況ですが、今後保険診療の拡大で対象者が増えることで各科の診療に影響が出る可能性があると、各科でその受け入れに対して消極的になることが信頼される。 測広学的検査やサーベイランスについて保険適応とすること、拡大に伴う対象者の増加 遺伝力ウンセリング体制、退伍性腫瘍診療体制に関する課題

- 配合カウンセリング体制、退在性腫瘍診療体制に関する問題 調度ホウンセリングの増加に守う、遺伝医療的門の充足が必要 それに対する遺伝カウンセリング体制がととのっていない。 適切な遺伝カウンセリングの単程及び切りたくない維利の補償 クライエントの自律的な意思決定を確保できること(医療者から強制されて実施するものではなく、 本人の希望に応した診療となるべき) 外部のクリニックに定期健診などを依頼することになると、総続の状況把腹ができない場合がある

Q4 HBOC未発症変異保持者の保険診療拡大について、問題点や課題と思われるものをご記載ください

経済的な負担や社会的不利益

- サーベイランスや予防的リスク低減新が自貫診療であり費用負担が大きい。未発症者に対する社会 的不利益を受ける可能性について、対策が未だ十分とはいえない側面がある。 遺伝学的検査 サーベイランスが保険収載でないため経済的理由で実施できない方がいる リスク低減手術が自費であること 民間保険加入のタイミング

- 民間保険加入シブコング HBOCを病気として扱われることとなると保険加入等での問題が生じると思います。

診療格差の整合性、公平性

- 線格差の盤合性、公平性 HBOC以外の遺伝性腫瘍を者との診療格差の整合性をどうとるか 他の遺伝性腫瘍の整合性 遺伝性腫瘍と検査を受けた同胞と受けなかった同胞との公平性 どの病名で登録するか、他の遺伝性疾患との整合性
- どの病名で登録するか。他の遺伝性疾患便験収載に対する期待
 保険収載に対する期待
 保険診療拡大してもらえれば問題なし
 一列も早い拡大が望ましい
 すぐに行うべき
 早期の保険適用を望みます
 その他
 国の予算の負担が大きい

Agenda

未発症者に対する予防医療を保険収載でどこまで行うか
 未発症病的バリアント保持者のサーベイランス(乳腺と卵巣)と予防手術(RRM,RRSO)
 at risk者に対する遺伝学的検査(シングルサイト)

- 2. 前立線癌と膵癌について ・ HBOC診断目的のBRC小遺伝学的検査の対象者は? ・ 未発洗剤がリアント保持者のサーベイランス(前立腺と膵臓)の確立 ・ 泌尿器科および消化器内科との連携

3. 対象者の増加に対するマンパワーやキャパシティの不足の問題

- 医師の充足(特に乳腺科)遺伝カウンセリング体制施設の受け入れ(外来枠、部屋等)病院間および検診施設との連携

4. 社会的不利益・診療格差 ・ 未発症病的バリアント保持者が保険診療でHBOC診断がついた場合の、民間保険加入の問題

1. 未発症者に対する予防医療を保険収載で どこまで行うか

- 未発症病的バリアント保持者のサーベイランス(乳腺と卵巣)と予防手術(RRM,RRSO) at risk者に対する遺伝学的検査(シングルサイト)

- 未発료病的(リアント保持者のサーベイランス (乳腺と卵巣) と予防手術 (RRM. RRSO)の保険収費は必須、 未発殖に提発症の肺体など、薬系内で同じ状況で費用角短が異なるのは、クライエントにとって受け入れがた いのではないか、発症の有無の受影にあたらないか、 サーベイランスと手術に関しては、医療経済学的に、厚労省に訴えかけることが大切。
- 実現可能性では、シングルサイト検査が医療技術として認可されていないものを保険収載することはハードルが高い。 承認拡大というものと、まだ認められていないものを新しく認めてもらうことは、ハードルが異なる。
- CGPでのPGPVの確認検査は、コンパニオン診断として保険収載されているがん種に関してはBRACAnalysisを行っているが、それ以外の場合には自費でシングルサイト検査を行っている。

2.前立腺癌と膵癌について

- HBOC診断目的のBRCA遺伝学的検査の対象者は?
 未発症病的パリアント保持者のサーベイランス(前立線と膵臓)の確立 泌尿器材および消化器内科との連接

- ている。 ・消化器や泌尿器科も含めてカンファレンスやサーベイランス等で連携を取っていたり、連携を取りつつある。 膵臓がんでのコンパニオン診断を出すのは外科で、サーベイランスを依頼するのが内科で、少し温度差がある こともある。 ・乳癌、卵巣癌と異なり、保険未収載。

3. 対象者の増加に対するマンパワーやキャ パシティの不足の問題

- 医師の充足(特に乳腺科)
- 遺伝カウンセリング体制 施設の受け入れ(外事校、部屋等)

- 自費診療の体制を作ることに対する障壁がある施設もある。
- 自費施設で対応している。HBOC外来を設定し、その中で自費診療で対応している施設もある。未発症者の 方々に対する対応可能性については、診断がついても保険診療でないと、クライエントが離れて行く可能性も あるため、保険診療として扱う方が診療しやすくなる。
- 保険に収載されると、クリニック等でもサーベイランスが対応可能となり、リソースは増加するのではないか。 患者さん・クライエントとの話し合いの部分で、適伝カウンセリングで伝えてされまけば、サーベイランスを 受け入れてもらえるのではないが、保険診療と自費診療の交通整理の部分に負担が大きい。紹介もしやすい、 キャパシティの部分はそれほど問題視しなくてもよいのでは。

 保険収載することで地域内での連携が構築できるとマンパワーの問題が解消できるのではないか。
- 遺伝医療の専門家を確保することに関しては、がんゲノム医療での遺伝医療が必須の条件となったことで、認 定遺伝カウンセラーを雇用しやすくなった。

提言

- 1. 未発症者に対する予防医療を保険収載でどこまで行うか ・ 厚労省に、未発症病的パリアント保持者のサーベイランス(乳腺と卵巣)と予防手術 (RRMとRRSO)を依頼する ・ 検査会社に、シングルサイト検査を体外診断用医薬品としての開発を依頼する
- 2. 前立線艦と膵臓艦について ・ 厚労省に、膵臓悪及び前立腺無患者に対するBRCA1/2遺伝学的検査の保険適応拡大 を依頼する
 - 厚労省に、HBOC未発症病的バリアント保持者に対する膵臓癌および前立腺癌サーベイランスの保険収載を依頼する
- 3. 対象者に対するマンパワーやキャパシティ不足の問題
- ・ 医療機関に、連携を促進し各施設で負担のない予防医療体制が構築できるように依頼する
- 4. 社会的不利益
 国会議員に、日本版GINAの早期成立を依頼する

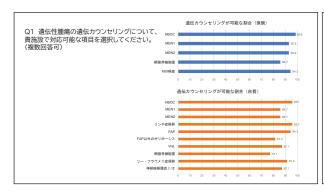
プ1. HBOC未発症変異保持者の保険診療問題を含む予防医療体制

➡FT 福島県立医科大学:液邉尚文先生、書記:がん研有明病院 金子景香先生

-プ2. HBOC, MEN1/2, RB1以外の遺伝性腫瘍診療の保険診療にむけて ➡FT 香川大学: 隈元謙介先生、書記: 岡山大学 加藤芙美乃先生

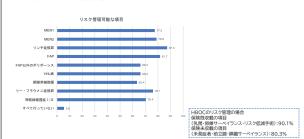
ブ3. 遺伝性腫瘍の長期follow upに耐えうる診療体制は何か? ➡FT 東京大学:田辺真彦先生、書記:姫路赤十字病院/岡山大学 藤田裕子先生

ナブグループ4. 遺伝性腫瘍の院内・地域・国民に向けた教育





Q5 HBOC以外の遺伝性腫瘍のリスク管理について、貴施設で対応可能な遺伝性腫瘍症候群の 項目を選択してください(複数回答可)



Q6 リンチ症候群の遺伝学的検査が保険収載となるメリットと思われるものを選択してください (複数回答可)

- ・ 血縁者にも有用な情報となる(Q3%)
- 遺伝学的検査を勧めやすくなる(90.1%)
- 疑わしい症例に対して確定診断が付 られる可能性がある(85.9%)
- サーベイランスに役立つと考えられる(85.9%) 治療方針に関わる情報となる(80.3%)
- 他科受診の際に遺伝カウンセリング等が実施できる(混合診療にならない)(74.6%)
- わからない(1.4%)
- その他(自由記載)

状況により子宮体癌と大腸癌など同時に手術も可能な場合がある 確定診断までの時間が短縮できる

般集団におけるリンチ症候群の頻度は 140~650人に1人

Q7 現在、保険収載されていない遺伝学的検査で、経済的な理由でクライエントが受検できないときの対応についてお答えください(複数回答可)

- ・検査をせずに臨床症状に応じて(臨床診断で)遺伝性腫瘍のリスク管理を行う(89.9%)
- 無料で遺伝学的検査を行うことできる研究機関等を探す(39.1%)
- 血縁者に相談するよう提案してみる(20.3%)
- 確定診断がつくまでは遺伝性腫瘍のリスク管理は行わない(13%)
- 検査をしてくれるまで何度も勧める(10.1%)
- その他(自由記載)

クライエントの意向が変わった場合に連絡をもらう(2回答)

自施設で行える検査(パネル)の情報提供 関連がんの検診を勧める

時折、診療科の担当医より受検への声をかけてもらう

Q7 現在、保険収載されていない遺伝学的検査で、経済的な理由でクライエントが受検できない ときの対応についてお答えください(複数回答可)

検査をせずに臨床症状に応じて(臨床診断で)遺伝性腫瘍のリスク管理を行う



遺伝学的検査が保険収載されていない遺伝性腫瘍に対する現状の医療では、 あくまでも臨床診断で予測不能である。

患者さんによっては<mark>デメリット</mark>が多いと考える。 いつ病気が発症するのか、しないのか? 検診はいつまで受ければいいのか?検査にお金もかかる! 子供にもどのくらい影響するのか?



- Q8 遺伝性腫瘍の遺伝学的検査の保険収載が望まれる理由を選択してください(複数回答可)
- クライエントの今の疾患の診断や治療に役立つ情報となるため(94.4%)
- 血縁者にも情報を提供できるため(85.9%)
- サーベイランスを実施しやすくなるため(84.5%)
- ・ 心理的また経済的負担が軽減するため(77.5%)
- 日本におけるバリアント情報の蓄積になるため(53.5%)
- その他(自由記載)

疾患により保険収載されているものといないものと患者・家族にとっては本質的な差はないため、可能ならば疾患に限らず保険収載が望まれる。 社会的な認知を高めるため

保険収載を望む理由は、患者のため・血縁者のため・予防医療のため

⇒遺伝学的検査では、サーベイランスが必要な人を選別できる ⇒患者さんの不安、医療費や医療資源も減らせる!!

- Q9 乳癌、大腸癌を発症した30歳代の女性で、家族歴からHBOC, リンチ症候群、リー・フラウメ 症候群等複数の遺伝性腫瘍症候群が疑われる場合、とのような遺伝性腫瘍のアセスメントを行 いますか?(複数四答可)
 - やはりBRCA、MSIを調べることから始める意見が多い ⇒保険でできる検査から実施する。
- 遺伝の専門家に相談する(38%)
- BRCA検査(保険)(69%) MSI検査(保険)(64.8%)
- 遺伝性腫瘍の確定診断に到達するには、複数の検査を経る ⇒医療者にも患者さんにも時間や医療費がかかる
- TP53検査(自費)(9.9%)
 BRCAとMSIが陰性であった場合に、TP53検査(自費)を行う(勧める)(47.9%)
- BRCAとMSIが陰性であった場合に、生殖細胞系列多遺伝子パネル検査(自費)を行う(勧める)(53.5%) 初めから生殖細胞系列多遺伝子パネル検査(自費)を勧める(26.8%)

- その他(自由記載)

患者の治療に直結し(CDx等)バリアントが検出される可能性が高いと考えられる遺伝子、かつ費用対効果 (検出率)が高い遺伝学的検査から提案しているのが現状である。 ト記の選択時を本人と相談

研究班で研究費での遺伝学的検査受け入れ可能かを確認して、可能であれば勧める

次世代シークエンサーの時代に1つの遺伝子を見るのも複数の遺伝子を見るのも同じなのだから…

第20回全国遺伝子医療連絡会議 WS2 遺伝性腫瘍の最適な診療体制は? サブグループ BHOC MENI / 2.RBI 以外の遺伝性腫瘍診療の保険診療にむけて (特にリンチ症候群 現実の医療での有用性と、何が壁なのか、保険適用に向けての提言)

[Agenda]

- ・リンチ症候群の遺伝学的検査の保険収載に向け て何が課題となっているのか?
- ・どうすれば保険適用へ進めるか?

・リンチ症候群の遺伝学的検査の保険収載に向けて何が課題となっているのか?

・<u>診療に関わる医療者の関心</u>が薄いのではないか。 現在本件収載で実施可能な<u>MSI検査は頻院・診療料によって実施状況が異なる。</u> 主な診療料は、消化器外科になるが、医療者によりMSI検査を実施する頻度が違う。 リンチ関連腫瘍に携わる診療科間の連携がなく、リンチ運使群の拾い上げへの取り組みが少なく、 遺伝子医療部門へつながりにくい。

遺伝学的検査を実施できる検査会社はどこか。

保険収載にあたり、精度管理ができた検査会社はどこなのか不明である。 これまで研究機関で実施されてきた。 RNAseqは行われていない(研究でのみ行われている)。

MSI检査・MMRのIHCの立ち位置

022年10月~dMMRのIHC保険収載予定→大腸がんのみが対象

MSI (IHC) までしか保険収載されておらず、そこまでの検査で疑いがもたれても、確定診断に必要な遺伝学的検査のみ自費であることは患者にとっても大きなストレスになる。

・HBOCでは患者会などの活発な活動があった。リンチ症候群では、一定の患者数はいるものの、全国的な当事者会の存在、当事者の声を反映する場がないのでは。

・関連学会の協力が足りない。リンチ症候群のように診療科横断的なサーベイランス が必要な疾患に対して、関連する学会が協力して提言していく。<u>HBOCコンソーシア</u> <u>ムのような組織</u>からの提言が必要ではないか。

・保険収載に向けては、<u>ある程度対象の絞り込み</u>が必要か。

頻度の高い大腸がん、子宮体がんから行うなどBRACAnalysisと同様な流れで可能にならないか?

→未発症at-risk者へつなげる

・ハイリスク症例を対象に予防医学の観点から提言していくことが必要ではないか。 費用対効果の観点から医療コスト試算が必要か。

【提言】

国に対して

リンチ症候群が疑われる患者(大腸癌・子宮体癌など)への遺伝学的 検査の保険収載をすることの有用性を訴えていく。

血縁者の健康管理につながる。血縁者の心理的・社会的支援が可能

になるうえ、健康管理の実施の必要性を判断できる。 ⇒検査をすることで、<u>ハイリスクの層別化を行い、適切な対象に適切</u> な医療の提供ができることで医療費の削減に寄与する。

現状では、HBOCに関わる医療者よりも熱意が足りないと思われるの で、リンチ症候群に関わる医療者にリンチ症候群の拾い上げにおけ るMSI検査の実施の啓発をしていく。

MSI検査数増加すれば、結果的にリンチ症候群疑いの患者が増える。 ⇒遺伝学的検査のニーズが高まる。

遺伝子医療部門と診療科間の連携を促進する。

【提言】

・関連学会に対して

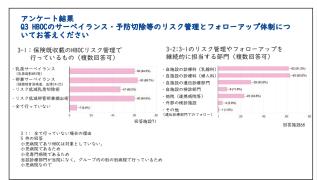
遺伝関連3学会のみならず、関連腫瘍の学会にも働きかけて、保険 収載に向けた提言をする。

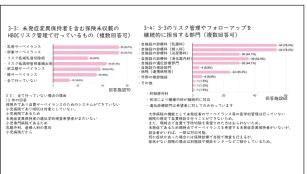
学会が、患者会の交流の場を設けたりしながら、国民の声として当事 <u>者からリンチ症候群の遺伝学的検査の必要性</u>を訴えていただける環 境づくりをする。

検査会社に対して

リンチ症候群の遺伝学的検査を担う検査会社の精度管理など

サブグループ3. 遺伝性腫瘍の長期follow upに耐えうる診療体制は何か? ➡FT 東京大学:田辺真彦先生、書記:姫路赤十字病院/岡山大学 藤田裕子先生





QIO 遺伝性腫瘍のサーベイランス・長期フォローアップで課題と感じる点、 今後の課題と思われる点について当てはまるものを選択してください(複数回答可)



遺伝性腫瘍の長期follow upに耐えうる診療体制は何か?

(毎年増加する遺伝性腫瘍キャリアの医学的管理/臓器横断的な遺伝診療とは)

ディスカッションポイント

1. サーベイランス体制の構築・連携について:対象者数の増加を念頭に 施設内の体制構築(既発症者・未発症者) 施設間での連携について(既発症者・未発症者) 保険収載

2. 遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリング体制について 遺伝カウンセリング加算の算定 (0006-4ではなく、医学的管理区分B、複数回) 遠隔遺伝カウンセリング (難病物域でのみ認められている) 遺伝診療部門の役割(多診療料、多能設間のマネジメントおよび血縁者対応) →専門の診療科標榜

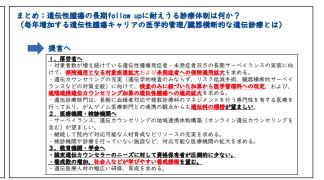
3. 活用可能な資源について 人材: 対応可能な人材育成、遺伝医療の一般化、研修/教育体制の拡充、 学生教育の充実

資材: 臨床で導入しやすい資材やプログラム

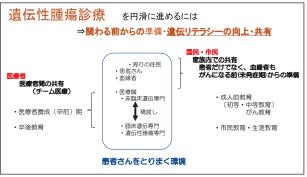
遺伝性腫瘍の長期follow upに耐えうる診療体制は何か? (毎年増加する遺伝性腫瘍キャリアの医学的管理/臓器横断的な遺伝診療とは) 棚の見える連携につながる。 「バーブールのは、単独している場合がある」 がんがノル間域も単独している場合がある。 がんがノルのでは多まが、単化性のないこと、DPで顔を合わせることで連携しやすい 多齢時イでカンファレンスを行うことで連携につながる 未発症の場合、自覚プログラムを作成している施設がある 地域によって、カバーする範囲が広い場合、連携施設に依頼している 長期マロローフスト コーテッフ 小児期から成人まで継続して連携が必要な疾患がある。全国の研究体制などの情報が重要 があってより小のかつ場合人は、複雑化した場合が必要なあかから、主面の切れが明なとの情報で無 素質の対象質型はてきのように対応するが ・ 当知は検責値の遺伝のウンモリングについても遺伝診療部が対応していたが、人数増加に伴い、 参解料で検索は説明し、機性が出て場合に遺伝診療部が対応している。 ・検診施定でサーベイランスに取り組んでいるところがある。 ・地域で連携しているようが1分であった。 を終め、 検診施設でサーベイランスに取り組んでいるところがある。 地域で連携していけるとありがたい。 地域の病院へ週!回程度、外勤で対応しているが、全ての対応は難しい。

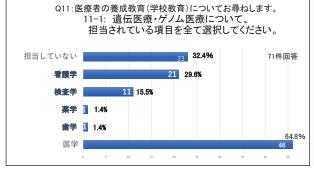
遺伝性腫瘍の長期follow upに耐えうる診療体制は何か? (毎年増加する遺伝性腫瘍キャリアの医学的管理/臓器横断的な遺伝診療とは) 毎年増加する塩(広性風味)・ 末日のディスカッションポイント 2. 遺伝カウンセリング体制について 遺伝カウンセリング加算の資定 遠隔遺伝カウンセリング加算(維係地域でのみ認められている) 遺伝診療部門の役割(多診療料、多施設間のマネジメントおよび血縁者対応) →専門の診療料標榜 →専門の影響料構物 「フォローアップしていく中での受診について、保険診療となれば、経統しやすい ・ドロップアウトしないように、看護師が電話などサーベイランスのフォローを丁寧に継続している。 ・Fロップアウトしないように、看機物が電話などサーベイランスのフォローを丁算に機能している。 原列は自身投資であるが、所名がつく状態であれば保険診療が混在している。(胃炎などが併存) 自責は保険10分割が無別 180に未発を着の間は18種の配慮研究扱いで補助がある(公益財団法人の補助金を使用)。 しかし、未続助と使用で含ないたの課題となっている コンライン選転のコンセンジョン (自身診療で実施している。 の) ランタン選転のコンセンジョン 情報場所のにはか少ない、生活など自然での能 例) オンタイン選店のフレン・生活など自然がの能 例) オンタイン選店のフレン・生活などの能

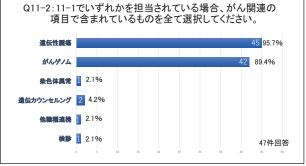
遺伝性腫瘍の長期follow upに耐えうる診療体制は何か? (毎年増加する遺伝性腫瘍キャリアの医学的管理/臓器横断的な遺伝診療とは) 本日のディスカッションポイント 活用可能な資源について 人材:対応可能な人材育成、遺伝医療の一般化、研修/教育体制の拡充 学生教育の充実 資材:臨床で導入しやすい資材やプログラム











Q13 医療者養成教育において、課題に思われるもの、要望等について ご記載ください。

【医療者養成教育について】

- ●人材不足 <u>専門医・指導医が非常に少ない</u>
- がんの遺伝や遺伝性腫瘍に対してもある程度の教育が必要と思われる。
- ●遺伝情報のもつ多様性についての適切な認識
- ●未発症者への対策や遺伝・ゲノム情報の取り扱いも含めた教育が課題である
- ●遺伝学の系統講義がない
- ●医療者養成課程における遺伝医療教育が必要
- ●医師国試・看護師国試に出題がない、出題があれば教育ニーズも高まる
- ●医療者での遺伝性腫瘍の認知度が低くカリキュラムへの反映が十分ではない、実践的ではない
- ●多数の大学病院との連携でパーチャル遺伝診療科の立ち上げで、少ない人材で適切な教育効果が得られる
- ●十曜日のセミナー形式が望ましい

医師養成。 歯科医師養成教育

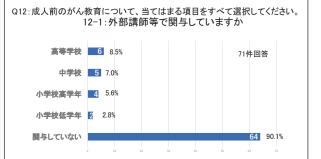
- ・「医学教育モデル・コア・カリキュラム」 「歯学教育モデル・コア・カリキュラム」
 - ・平成13(2001)年3月に策定・平成19(2007)年12月

 - 平成23 (2011) 年2月
 - 平成28 (2016) 年3月一部改訂
- 令和 4(2022) 年度末までに 改訂(準備中)

医学教育モデル・コア・カリキュラム (平成28/2016年度改訂版 (令和4/2022年度改訂素案) 学習目標 項 目 C-4-6) 腫瘍 学習目標 項目 [②癌の原因や遺伝子変化を説明できる。PS-01-04:病因と病態 PS-01-04-20 癌の原因や遺伝子変化について概要を理解 ている。 PS-03-04-01 腫瘍の定義とその特性について、ゲノム異常 や分子機構とともに理解している。[新設] PS-03-04-03 ①糠塩の定 義と症候を説明できる。 PS-03-04: 糠塩 E-3 腫瘍 E-3-1) 定義・病態 PS-03-04-03 画路性疾患療理の遺伝的索器・基礎疾患・感 兼定・環境主活質情等のリスク因子、腫瘍の 予防・検診について理解している。「前校」 PS-03-04-04 連編マーカー、バイオマーカー、がん遺伝子 ゲネル検索・腫瘍に特化した検索とその所 見について便乗を理解している。「前校」 PS-03-04-04 ①腫瘍の検査所見を説明できる。 E-3-3) 治療

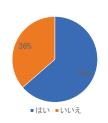
日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会合同医学教育モデルコアカリキュラム令和4年改訂案検討ワーキング資料よ

(表. 20)。 CS-02-04-13 分子標的薬・パイオ医薬の薬理作用と有害事象の概要を理解している。



Q12-2:12-1でいずれかに関与されている場合、「遺伝性」の 話を入れていますか

F-2-8) 薬物治療の基本原理 ②分子標的薬の薬理作用と有害事象を CS-02-04:治療 説明できる。 (計画・経過の評価)



Q13 成人前のがん教育において、課題に思われるもの、 要望等についてご記載ください。

【成人前のがん教育】

- ●遺伝カウンセリングに馴染みがない人が多く、臨床症状から遺伝性腫瘍が疑われても積極的に遺伝カウンセリングに繋がらないことがあるため、教育の一環として、知る機会があると良いと思います
 ●部遺伝性性のものがあることを伝えないのは、遺伝のことは隠さなければいけないことだというようなマイナスイメージをつけることになるのではないか。もちろん成長過程に応じた話をする必要があるが、がんの一部は遺伝することも含め、自分自身の健康に興味を持つことができるような教育になると良いと思う。世代間格差もあるので、時間がかかるとは思いますが。
- ●そもそも義務教育での臨床遺伝に関する教育が必要である
- ●学校教育におけるがん教育では遺伝的側面については十分ではない
- ●教育そのものが消極的
- ●一般教養として高校生に教育するのは賛成
- ●現在は血縁者の死を身近に経験することが少なくなったため、死というものを身近に感じられない、したがって、生命の尊厳さを伝えることが難しいと感じる。

Q13 医療者養成教育や成人前のがん教育において、 課題に思われるもの、要望等についてご記載ください。

【一般市民への教育】

一般市民におけるがん教育や<u>遺伝教育、リテラシーの向上</u>

【教育全般】

- ●受け身の知識ではなく、その先の探求的課題の設定、調べ学習につながるような情報 提供の仕方が確立されていないこと
- ●どちらもカリキュラムとして組み入れていくべきだと考えます 【資材・モデルの不足】
- ●ゲノムの多様性を理解してもらえるよう伝えたいが、資材やモデルとなるものがない 【教育資材の周知】
- ●医療者、一般市民を視聴対象とした非常によい教育資材の一つとして「大阪オンコロジーセミナー」が挙げられるが、十分周知されていないのが残念

「ヒトの遺伝」教育

ビトに関する記述が少ないのは、**保護**で教えるからという理由もあるが、成人病や感染症などの問題は、**生物学**の しっかりした科学的基盤の上に、生物の他の知識との<mark>興選性</mark>も含めて教える方が良い。

『社会人の遺伝学リテラシー及び 大学と高校の生物学教育について』 日本学術会議 基礎生物学委員会・統合生物学委員会・合同 遺伝学分科会

新しい学習指導要領、スタート。

小学校:2020年度~ 中学校:2021年度~ 高等学校:2022年度~

学校で学んだことが、明日、そして将来につながるように、子供の学びが進化します。

「生きる力 学びの、その先へ」

・がん教育(学校全体として) ・保健体育教科書に「がん」が加わる

がんの予防と回復

学習のねらいがんには様々な種類があることやがんの発生要因について理解する。がんの予防や回復のために必要な個人および社会の取り組みについて理解する。

1 がんの予防と治療 1 かんの予防と治験 1 かんとつの思生間 かんは、人の何の部域「近は」中でき、地面が 本の相談とやって他的で、地面が となっている。 やんだい 本の相談とやって他的で、地面で、よったいこのである。 とったい 等っては他ので、まったい。 できる。 できる。 やんだいで、 等っては他のでは、そ、自然が小人となっている。 他のにはないがした。 等っては他のでは、そ、自然が小人となっている。 他のにはないがした。 が人、大部人、単本人、単本人、単本人、単本人、大学、小人 メイルのよりに関わている。 他のにはないます。 他のにはない メイルの表では知から「かんまな」という思がからか。 別のかけ中が地獄に よれば、メルカの他のからは物質や心面が、なる。 できる。 他のにない 更加は単立かいでは、また、つくようで他が一部から、そのこがない物を 更加は単立かいでは、また、つくようで他が一部から、そのこがない物を できる。 というないでは、また、つくようで他が一部から、そのこがない物を というないでは、また、つくようでは他のである。 そのこがないます。 要素は非常に少ない回る。また、ウイルスや細菌の感染**のも**、体の正常 が人化させる原因となるため、が人発生の主な要因の1つである回る。



成人前教育における「ヒトの遺伝」の扱い

- 1. これまでの学校教育における市民に向けた「ヒトの遺伝」リテラシー: 生物
- 2. 初等・中等教育に導入されるがん教育

中学校では2021年度より、高校では2022年度より全国的に実施

保健体育で「がんとその予防」が新規項目(2021年度改訂中学「学習指導要領」)

3. がん教育の中での「遺伝」の扱い

学校教員以外に**外部講師**(がんの専門家)の登用、活用体制の整備 容材やマニュアルでの扱いは様々

外部講師を用いたがん教育ガイドライン(2021年一部改訂 文部科学省)

「遺伝要因が関与するものなど本人自身で回避できない要因があることを明確 に伝ラスニとが必要!

がん教育における配慮事項ガイドライン (2020年 全国がん患者団体連合会) 育価でするがんもあることを括すことで、かんは遺伝するという誤解を与 身内にがん経験者がいる場合に、過度の不安を与えてしまう」

児童生徒を対象としたがんの原因についての配施院会 (2013年) がんの原因として「遺伝」と回答する割合は校種を上がるにしたがい増加

Agenda <グループD >

本邦でもゲノム情報を用いたがん診療は、一般診療のひとつのカテゴリーとなった現在、 がん診療に関わる医療者のみならず国民の誰もが、ゲノム医療・遺伝診療を理解し(知り) 周知する必要があります。がんへの教育の機会が増え、我々も関わることもあります。

- ① チームのメンバーでもある各職種の医療者教育において、「遺伝性腫瘍」を導入するため カリキュラムの課題の抽出・提案、 何をすればよいか(大局的、施設内)を検討する。
- ② 成人前教育(特にがん教育)において、「ヒトの遺伝」を導入するため、 どうすればよいかといったカリキュラムへの提案」 どのようにかかわればよいかを検討する。

⇒提言の作成

10名

医療者教育 卒後教育

- ・ゲノム・遺伝子に関心がない方への対応 構えてしまう ハードルを下げる 看護研究等 相手の関心・ニーズに合わせる
- ・気軽にできる体制 アンケート等の地道な取り組み
- ・保険適用がきっかけになることが高い

共通のツールがあると良い

卒前教育

- 経験者(2人) ・研修医に連続性を持たせること
 - ・特に遺伝カウンセリング、利点を知る 学生も参加できる勉強会

・がん教育 経験者 (2人)

成人前・学校と医療機関の橋渡しが無い

行政(教育委員会等)へのアプローチ

・方向性を示す

発達段階に合わせた内容にすれば 「遺伝性」を伝えるのは小学校からも可

・改訂された日本医学会ガイドラインに合わせての準備

成人後 ・市民公開講座

【提言】

- 1. 保険適用になることにより、施設間共通の各種医療者に向けたツールの作成を求めたい
- 医療者養成教育においては、 遺伝カウンセリング、遺伝医療の利点を明示 (イメージ) できるように各教育機関に求めやい また、医療機関には、<u>卒後、研修医教育においても遺伝医療教育を必須</u>にするように働きかける
- 3. 成人前教育において、発達段階に基づく<u>「ヒトの遺伝」内容の提示や日本医学会ガイドラインを市民に理解</u>できる方策を学会等に依頼する
- 4. がん教育においては、<u>外部講師として参画できるよう、教育現場(学校)とのスムーズな橋渡し</u>を行政に依頼する

謝辞

サブグループ1. HBOC未発症変異保持者の保険診療問題を含む予防医療体制 =FT 福島県立医科大学: 渡邉尚文先生、書記: がん研有明病院 金子景香先生

サブグループ2. HBOC, MEN1/2, RB/以外の遺伝性腫瘍診療の保険診療にむけて —FT 者川大学: 摂元謙介先生、書記:同山大学 加藤美東万先生

サブグループ3. 遺伝性腫瘍の長期follow upに耐えうる診療体制は何か? =FT 東京大学:田辺真彦先生、書記:姫路赤十字病院/岡山大学 藤田裕子先生

サブグループ4. 遺伝性腫瘍の院内・地域・国民に向けた教育 ➡FT 金沢大学:湊選淳先生、書記:昭和大学 竹内抄與子先生

WS2ご参加の皆様

■ワークショップ3「PGT-A と遺伝医療」

リーダー: 真里谷奨(札幌医科大学医学部産婦人科学講座/遺伝子診療科)

【真里谷】よろしくお願いいたします。札幌医科大学の真里谷と申します。 ワークショップ3は「PGT-Aと遺伝医療」というテーマで今回実施させていただきました。

まず PGT-A (Preimplantation genetic testing for aneuploidy: 着床前胚染色体異数性検査)を取り巻く現況についてです。今年度の 4 月から、生殖医療における体外受精が保険診療化いたしました。それに伴いまして、特定不妊治療費助成事業が終了いたしましたので、現状では PGT-A は全診療過程を通じて全額自費診療で運用せざるを得ない状況にあります。もともと助成金による補助を前提とした運用でありましたのが、今回完全自費になったことにより、保険診療化に伴い各施設、実は PGT-A についてはブレーキがかかっているような状況であります。現在申請中の、先進医療の認定が待たれるところです。

また、2022 年9月現在で210 施設が PGT-A の認定施設となっておりますが、実は遺伝子診療部門を併設しているというのは、32/210 施設のみでありました。内訳として、210 施設のうち大半が不妊治療を専門とするクリニックです。この施設認定につきましては、自施設内ないしは外部に連携する臨床遺伝子専門医が存在することを必須要件としております。ただし、連携する臨床遺伝専門医の PGT に関する専門性は、厳密には規定されていないというのが現状です。学術的には、2022 年8 月末までこれまで全国で実施されておりました、PGT-A 特別臨床研究における症例集積が終了いたしまして、今後文献化されていくにあたりまして国内の集積されたエビデンスがオープンになっていくものと考えられます。

なお、日本産婦人科学会の PGT に関する審査小委員会のサイトを見てみますと、多くの見解・細則ないしは指針という形が示されておりますが、これも比較的新しい日付であるのがお分かりいただけるかと思います。

胚の診断指針につきましては、つい先月ぐらいに公開になっております。日産婦が提示している PGT-A/SR の説明動画、あるいは実施するにあたっての理解状況のチェックリストがホームページに公開されてはおりますが、こちらは公開が8月30日となっております。つまり、本ワークショップに関して参加者へ事前アンケートを収集している最中に、整備状況がどんどん変わっていくというオンゴーイングの中でディスカッションが行われたということで、本ワークショップの内容をご理解いただければと思っております。

今回、多くの方々に本ワークショップへご参加いただきました。ABCDE 班・各7名の5班を構成させていただき、2つのテーマに大きく分けてディスカッションを実施させていただきました。本日のアジェンダといたしましては、まず本領域のエキスパートであります藤田医科大学の倉橋浩樹教授より PGT-A の遺伝カウンセリングに関する基調講演を頂戴したのちにグループディスカッションを、2つのテーマで実施させていただきました。ひとつは「PGT-A 遺伝カウンセリングの実施状況と体制の構築について」ということで、実際のところ全国でどのようにPGT-A に関連したカウンセリングや体制構築が行われているのかというのが分かっておりませ

んでしたので、遺伝子診療部門のエキスパートの先生方に現状に関する様々なアンケートをとらせていただいた内容を踏まえ、ディスカッションをしていただきました。ふたつめ、後半のディスカッションにつきましては、話題となりやすい「モザイク胚の移植」について実施していただきました。PGT-Aの結果の中でも特にディスカッションの対象になりやすい内容と考えての提案です。

PGT-A 遺伝カウンセリングの実施状況と体制構築について

PGT-A 遺伝カウンセリングの実施状況

ワークショップを通じて、様々な課題が見えてきたのですが、まず前半のPGT-Aカウンセリングの実施状況に関するアンケートの結果についてです。がんセンターの方などもおられますので、PGT-Aの遺伝カウンセリング自体そもそも実施してないという施設もあったのですが、実施している施設が4割以下に留まっておりました。また対応している対象についても、自施設・他施設ないしは自他施設両方という形で一定ではありませんでした。現状では、まだまだPGTの遺伝カウンセリングを診療部門主導で実施しているというところがそんなに多くはないのかなという印象を今回の結果からは受けております。またアンケートの結果、PGT-Aの主たる遺伝カウンセリングの担当者は、産婦人科領域の臨床遺伝専門医である施設がもっとも多い結果でした。

PGT-A の主たる遺伝カウンセリング担当者は?

ただし、先ほどお示ししました通りこちらは遺伝診療部門のアンケートでございますので、大半は遺伝カウンセリング支援を行う対象は、臨床遺伝専門医が不在の不妊治療クリニックとなります。多くの遺伝カウンセリングにおける初期対応は非臨床遺伝専門医となる、という実情であるわけです。担当者については、日本産婦人科学会の細則によれば、「結果の解釈に必要な臨床遺伝の知識を持った専門家」という方に、情報提供・結果解釈が委ねられている形になっております。こちらにつきましては各自、自身の生殖遺伝領域の経験に関する履歴書を提出し、認定されているという仕組みとして理解はしております。ただし、私も内部の人間ではありませんので、最終的な担当者としての資格可否について、どのように認定されているのかというのが、基準があいまいで実態が不明であるのが現状です。

また、解釈・情報提供に関するレベルの基準っていうのはやはり設定が必要なのではないか、ということをアンケートで多く頂戴しております。ただし、「ならば、臨床遺伝専門医だけでやったらいいのではないか?」というのは、やはり人員的にも難しいだろうと思われます。受容と供給のバランスがとれていないという現実的な意見も多くいただきました。ただし、やはり不妊治療クリニックをはじめとした施設の生殖医療ご担当の先生方に、これから全領域の症例について陪席をしていただいて、皆さんで臨床遺伝専門医をとりましょうというのも、現実ではない訳です。今後のPGT-Aに関する遺伝カウンセリングの提供に際し、資格化・提供情報の一定化というのを何とか図っていく、遺伝子診療部門として支援していく、ということが必要なのではないか、という結果をいただいております。

モザイク胚移植に関する諸課題と出生前診断について

後半につきましては、モザイク胚について、いわゆる B 胚と呼ばれるものについてです。モザイク胚においては、染色体異数性を示す細胞の割合が 100% ではなく、何十%程度と幅をもって検出されるわけです。その胚を積極的に移植対象としてよいか、いうことについては、現状のエビデンスでは十分に安全であることが示されております。ただし、今回のアンケート結果では、「基本的に移植可能」という完全に肯定するご意見については、約2割と想定より少ない印象でした。また、「どちらとも言えない」という、胚および症例ごとに検討を要するという、慎重なご意見を多く頂戴しております。ただし一方で、やはり専門家による遺伝カウンセリングが、特にモザイク胚の移植に際しては必要なんじゃないかというご意見が多い事前のアンケート結果でした。しかし、本日のディスカッションの中身を拝聴しておりますと、臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングの要否に関し、多くの方は必須とはしないような印象でしたので、事前情報提供等でご意見に変化があった可能性を考えます。

また、出生前診断についても重要な検討事項となります。PGT-Aの遺伝カウンセリング時に、出生前診断に関する情報をどこまで提供するか、ということは重要なトピックスです。実は海外の ACOG ですとか PGDIS という手段からのステートメントでは、基本的には全妊婦に出生前診断に関する情報提供をしましょう、という形になっております。あくまで情報提供であり、「全妊婦に実施しましょう」ということではありません。では、実際に本邦の遺伝子診療部門において、出生前診断に関する情報提供状況についてアンケートを参照いたしますと、「全ての PGT において提供している」というご回答は35%に留まっていました。したがいまして、海外の各種ステートメントと、日本の実際の実施状況を比較すると、少しビハインドな状況にあるのかなという印象を受けます。

また、PGT-A を実施し、出生前診断をするということになった場合に、検査手法として何をご提示するか、ということについてです。海外の文献等を拝見しておりますと、カウンセリングの際には Genome-wide NIPT、いわゆる全染色体の NIPT をご選択されるご夫婦が極めて多いと言われております。今回の結果拝見しますと、羊水の G-band 法、マイクロアレイ法ならびに超音波での形態評価が多い結果となっておりました。海外での主力である NIPT につきましては、まだ本邦においては GW-NIPT が無認可施設でしか行われていないという現状ですので、「標準的な検査法と提供するには完全に時期尚早である」とご意見が大半でした。

前半ディスカッション:PGT-A の検査実施前に質の担保

このようなアンケートの結果を全体に共有した上で、ワークショップのディスカッションを実施いたしました。

まず前半の部分、PGT-Aの検査実施前に質の担保をどのように行うべきかという点です。要は説明をする医師・担当者の質の担保をどのように行うべきかということになります。

私は今回、この設問を設定するにあたって、NIPTの施設認定に用いられる産婦人科遺伝診療学会の認定資格があるのですが、そちらを少しイメージしながら類似資格の制定が望ましいのではないかと思い、設問を作成させていただいておりました。ただし、本日のディスカッションにおいては、既に様々な生殖・遺伝関係の資格が乱立している状況にありますので、ここに資格を

更にセットするというのは望ましくないのではないか、というもっともなご意見をいただいております。また、更に資格取得を促すということは、ハードルが高いのではないかということで、現状で既に設定されている資格を 2 階建てにして、専門性に関するバージョンアップをする手法が妥当ではないのか、というご意見をいただきました。

すなわち、現状では生殖医療専門医が PGT-A を実施するにあたって、必須とされている唯一の資格です。生殖医療専門医に対して、例えばロールプレイ、あるいは講習会といった受講学習義務をしっかり課していくということが重要なのではないか、というコメントをいただいております。

臨床現場において PGT-A 実施のフローを実際にご経験されている先生方からは、検査前の説明が不十分だったり、どのような説明をしたか不明な点があったり等、施設間の情報伝達の困難性を指摘するご意見を多くいただきました。遺伝カウンセリング希望の PGT-A 胚移植後のクライエントが来てみたら、全く検査の目的がわかってなかった、そういった症例のご経験をよくされているということです。

日産婦が PGT-A に関する事前説明の動画を 8 月 30 日に公開した、というのは先ほどお示ししたばかりであり、今後状況は変わっていくのかもしれません。ですが、少なくとも「どういう説明をしました」ないしは「どういう胚移植をしました」という内容を、診療情報提供書の形で、要は不妊治療クリニックから高次施設ないしは周産期施設に紹介するにあたって、テンプレートがあったほうがよりスムーズに進むのではないかと思われます。例えば、PGT-A 症例の臨床情報提供書のテンプレートがあったほうがいいのではないか、というご意見をについては、皆様概ね同意をいただいているところではありました。

また、臨床遺伝専門医の先生方におかれましても、PGT および生殖医療に関し、必ずしも専門性の高い知識をお持ちでない先生方はおられるかと思います。今後 PGT に関する遺伝カウンセリングについて支援を担当される臨床医専門医の方につきましては、生殖医療に関する一定の知識はやはり求められると思います。生殖医療部門側から遺伝子診療部門側に対して、講習会等の提供および相互意見交換があるのが望ましいのでは、というご意見も頂戴いたしました。

後半ディスカッション:モザイク胚移植の際の遺伝専門家による遺伝カウンセリングの必要性

後半は、モザイク胚についてです。モザイク胚移植に際して、移植前に臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングの必要性については、必須とまでは言えない意見となりました。ただ一方で、遺伝カウンセリングの難易度は決して低くはなく、先日公開された胚の診断指針が判断の助けにはなるものの絶対ではなく、症例ごとの検討が必要であるとのコメントを複数施設からいただいております。

モザイク胚に関わらず全体として最も重要となるのは、やはり PGT-A を実施する生殖医療の提供施設と分娩・出産をする周産期施設というのが、多くの場合異なっていることです。現状では、180/210 の PGT-A 施設は、不妊治療クリニックなわけです。不妊治療クリニックで生殖補助医療を行って妊娠された方は、そのまま分娩施設に移動してしまったら、その後は通常生殖医療側には出生前診断の提供状況も含め、ほとんどフィードバックがないような状態になってしまうことになります。そのような状況を避けていただくのが大変重要になってくるのかなと、ないし

はそこが生殖医療側から周産期施設に情報を渡すにあたって、フォローが途切れないような形に もっていくことが重要なのでは、というご意見をいただき、WS 参加の皆様も合意するところで ありました。

また出生前遺伝カウンセリングについては、正常胚よりはやはりモザイク胚において情報提供のニーズが高いだろうと思われます。ただし、各検査の利点や欠点、ならびに PGT 症例に対し出生前診断を行うことに関する基本的な情報がまだ曖昧な状況にあります。アンケートの結果からは、海外のステートメントに対し日本の実施対応状況はまだ安定していないことは明らかです。ですが、いずれにせよ、胚移植から出産までという全体の流れを見通した、継続的な情報提供をしていかなければならない、ということが、ご参加の皆様の一致したご意見ではありました。

また、PGT-A を受けられる方は、生殖補助医療も含め、かなり情報過多になってまいります。 遺伝学的な情報もかなり難しく、予備知識のない方への説明は、カウンセリング担当者としても 大変難渋する内容です。理解を促すためには、カウンセリングは担当医だけではなく、認定遺伝 カウンセラーや胚培養士等のコメディカルに介入・分業していただくことが重要であると考えら れます。PGT-A や出生前診断等で、各施設のスタッフがそれぞれ得意な分野での分業体制を確 立することが重要になると考えられます。

以上、雑多となりましたが、総括といたしましては特に PGT-A については生殖の関連学会にイニシアチブをとっていただくことが重要と考えられました。その上で、遺伝側から同学会等に支援を行い、生殖遺伝に関連した知識向上ならびに維持を図るような体制確立をしていく必要があるだろうと考えております。ただし、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーに生殖領域の理解を促すことも重要であり、領域横断的な体制構築が望まれます。 PGT-A 診療を適切に運用するためには、胚培養士や認定遺伝カウンセラーといったコメディカルの支援が今後検査拡大にあたっては必須となってくることが明らかです。

また、繰り返しになりますが、モザイク胚移植をはじめとした、遺伝学的検討が必要な症例に関し適切な支援を行うためには、コンサルテーションおよび連携体制を構築しなければなりません。ですので、日産婦の提供する事前説明動画というのもありますが、それに加えてカウンセリングの時の共通説明資料や、あるいは各施設で使っている施設資料を共有するようなレポジトリを作成したり、施設間連携を特に促していくような定型的な文書の設定等が望ましいかと考えられました。

提言

これらを踏まえまして、我々のワークショップとしましては、提言としまして、こちらの二つ出させていただきたいと考えております。提言の一つ目は、生殖医療専門医をはじめとした生殖関連資格につきまして、PGT 関連診療の実施に際し資格を階層化していただきいということを、各種生殖関連学会に依頼できればと考えております。PGT-Aのカウンセリング実施に際し、講習会による知識の継続的なアップデートに加えて、ロールプレイのような遺伝カウンセリングの技術につきましても現場を担当する不妊治療クリニックの先生方に習得していただければと考えております。

また、モザイク胚の移植後ですとか、出生前遺伝カウンセリング等の先進的な知識が必要な分野につきましては、胚移植から出産までシームレスに繋がった情報提供・フォローアップが必須になってまいります。したがいまして、提言の二つ目として、生殖医療の担当施設あとは周産期担当施設が円滑に連携できるような体制構築を、まずは全国レベル、プラス各エリアで実施・調整していくような取り組みを考えていかなければならない、と結論いたしました。

以上です。ありがとうございました。

【小杉】 真里谷先生ありがとうございました。それではワークショップ3につきましてディスカッションに入りたいと思います。質問等がございましたらQ&Aのところに書き込みしていただければと思います。いかがでしょうか?

【中山】定型文書についての話題についてです。情報提供する定型文書について、例えば具体的にどういう情報を定型にすればいいか等のアイデアは出たでしょうか?

【真里谷】ありがとうございます。細かくは項目として抽出できてはおりません。ただし、「A 胚を移植した」、「B 胚を移植した」というコアな情報、すなわち「正常胚移植をしました」ないしは「モザイクが疑われるものを移植したのか」のような情報すらも伝わっていないケースが多くあるとのご意見を頂戴しております。したがいまして、移植胚の情報が不足、あるいは PGT-A を実施したという記録そのものが、不妊治療施設から周産期施設宛の手紙に書いてないとか、そういったこととかもあり得る現状です。

定型的にこういう情報を周産期施設に流していただきたいなっていう情報を提示させていただくのが望ましいだろう、ということで議論を進めておりました。

【中山】生殖医療に限らずとも、遺伝医療全般についても似たような定型文書を作ってもいいのかなと少し思いました。

【小杉】ありがとうございます。他はいかがでしょうか?

【三宅】よろしいでしょうか?

PGT-Aの遺伝カウンセリングに際し、モザイク胚の遺伝カウンセリングの時には、生殖補助 医療を終了する際のカウンセリングに近い時が結構あるんですよね。40代の方の PGT-A とか。ですからかなり、実際の生殖補助医療について学んでおくことも必要になります。ただ単純に胚の選択ができればいいとか、次の採卵をどうするかでは収まらないわけです。生殖補助医療は、やめる時が一番難しい。これはもうプロの先生に言うのもなんですけども、遺伝カウンセリングの場でお伝えすることがあるので、その辺も含めた上での教材化を考えていただきたいです。

あとはもう一つは、養子の問題とかそんなことまで実際に話しはじめると深いところに行って しまいます。遺伝カウンセリングを生殖補助医療を終結ということも含めた上での、考え方をつ くってもらう場とすると、実際のクライエントのニーズには結構応えられるのじゃないかなと。 かなりそういったところに結構踏み込んだ遺伝カウンセリング、何回も結構経験したものですか ら、そういった意見を出させてもらいました。以上です。 【小杉】ありがとうございました。他に追加発言等ございませんでしょうか? よろしいですか。 それでは真里谷先生、まとめていただきましてありがとうございます。

【真里谷】ありがとうございました。

WS3「PGT-Aと遺伝医療」

リーダー:札幌医科大学医学部産婦人科学講座/遺伝子診療科 真里谷奨 スーパーパイザー:藤田医科大学医科学研究センター分子遺伝学研究部門 倉橋浩樹

> サポートスタッフ兼ファシリテーター: 藤田医科大学医科学研究センター分子遺伝学研究部門 河村理恵 札幌医科大学医学部産婦人科学調産 馬場剛

ファシリテーター:県立広島病院ゲノム診療科 原鐵晃 茨城県立中央病院遺伝子診療部 石室佳世 日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院 古俣知里

サポートスタッフ: 札幌原料大学医学部度線入科学議座 新開用去、梅本英葉 WS運営サポート: 勝田医科大学医科学研究センター分子遺伝学研究部門 七里由衣 日本大学医学部附高板横病院臨床検査部 田辺大輔 現地(札幌医犬)サポート: 札幌医科大学遺伝医学大学性生 ヘクギ子郎、裏西衫乃 (敬称略)

日本産婦人科学会より各種見解・細則・指針・資料等



シーブ	65%	4.0	20.66	から・ 高年	信格・職権(その他)	【粉原名: 用第】会員ナンバーおとび登録名	KES.
4	1	+ 2 30 2 7	200 2488	2.09	+259	55 分裂十四条型	
A.	20	200 025	500055	X.M	11,7,30,00	51 東西区村大平州高水県	61920885
	15	78.50	7424 Sen	前大きなま門区		102 国立共存機構 - 四国こどもとおとなり医療センター	
A.	23	60 BE	ACCSES	助産的、認定連位カウンセラー		64 島根大学医学型附属商品	
A.	26	中国政策	692680	第末検査技能,建定選供かりンセラー。	红地泰士	60 再建区村大学病院	表に下放物区
	25	20.00	MICCOSODI	数次表位を円来		14.检工医科大学病院	ゲノム医療料
	35	本多原	はんだいずみ	30.00		125 東京都立多線総合医療センター	
	ファンリテーター	8.68	155 JE	能求遵信息門案		机模医科大学	X 学年度線人科学講座
5	6	THREE	えがわまきこ	数大変なま門区		22 東京医科会科大学	
,	11	川田野田	かわた リカ	花を遺伝カウンセラー		33 学校法人北京研究所 北层大学病院	老似功修 斯
3	12	*0.67	9 E 0 R C	0.00		53 常西区45大平州高泉区	
3	13	3:82 2 -	ごとう ゆういち	能求遵信息門案		83 国立規件・神器医療研究センター病院	
3	24	五井真理子	たまいまりこ	408	株式の理士・公定の理問	36 供用大学医学部附属病院	
3	29	野口男子	のぐをあつこ	能求遵信息門案		5 秋四大学医学如附属病院	表位于KR#S
3	33	神田校	はやた けい	能求进位非門队政府		61 简点大学病院	皮料線人料
3	ファシリテーター	四村理市	かわむら リエ	花支速伝カウンセラー,施水福航速伝	PREE	券回医科大学	裏科学研究センター分子連位学研究部
	3	和来福子	いずみゆうこ	00.00		52 京都府立医科大学附属病院	化 维人科
	25	9.85 (8	506850	指求进位非四区		27.東京郑忠会医科大学形質病院	使继人科
	19	洋田 大輔	さわだ だいずけ	00.00		16 平重大学医学型形革病院	進化于沿地 部
	21	英州市	たかい やずし	能求进位非門民民的		116 埼玉医科大学総合医療センター	使用人科
- 1	33	現本 香味	はしもとかえ	総名連位自門区		54 大阪大学医学如形菌病院	老仁子が伸耳
	31	施門 关键	はばのえり	花支通供カウンセラー,ジェネティッ!	7エキスパート	142 がんぽ有明病院	指求遺伝医療部
- 1	37	村総督	COZUMEN	30.00		113 社会医療法人受仁会高限病院	
	277017-9-	石堂信息	いしどうかよ	窓定遺伝カウンセラー		127 茨城県立中央病院	進化する機能
0	1	石炭 洗股	いしぐる ひろき	能求進化有門家		35 山梨大学医学如形寓房院	
	5	宇津野 志美	500 84	臨床検査技能設定遺伝カウンセラー		16 千里大学医学您形案病院	老公子が伸加
7	16	西原 东京	さいごうかずまさ	能求進化有門家		56 近畿大学病院	老仁子が伸耳
	17	放々水保草	259 950	窓定遺伝カウンセラー		1 北海道大学病院	
	22	田崎敦	たじまあつし	能求遵父吉門区		29 高桥大学医学部分高病院	使料维人料
	27	中村 博弈	\$4600000E	能求進化等門民民的		99 大阪市立総合医療センター	
	35	売田の食	むらた あやね	その他	大学院生	51.京都大学医学驾彻高病院	
_	34 ファシリテーター	京 福見	ほらてつあき	数次連位専門家		130 東立広島病院	ヤアム初度料
	4	夕彦 され	いとうしは	窓定遺伝カウンセラー		97 東京都立小児取合医療センター	4項目
	7	海路 英型子	えとうえりこ	能求進化有門队区的		61 問点大学病院	
	9	小学沙珠	#C0 5#0	30.00		72 大分大学医学驾驶高高院	
	20 % (6-3	七里由衣	L5000	看護師、助産師、保健師、応支通伝カウン	セラー、ジェネティックエキ	46 毎日医科大学病院	
	25	高水牧子	とみなが まきこ	能求进化非四张区的		12年昭和大学横浜市北部病院	
	32	男名上 はるか	はまのうえはるか	能求遵父非門队及帥	1	31 横关市立大学附属病院	1
	36	水田 明夏	ほんださやか	窓定遺伝カウンセラー		\$1 京都大学医学如附属病院	
	14ファシリテーター	水保 知果	こまた ちさと	京支遣伝カウンセラー	1	117 日本ホ十字社党和医療センター名兵間第一病院	1

PGT-Aを取り巻く現況

Preimplantation genetic testing for aneuploidy 着床前胚染色体異数性検査

- 2022年4月 体外受精の保険診療化 →特定不妊治療費助成が無くなり、一時的にPGT-A は全額自費診療での運用に。 (現在先進医療Bとしての申請経過中)
- ・2022年9月現在 210施設がPGT-Aの承認施設 (遺伝子診療部門を併設しているのは32210承認施設のみ) → 目施設りもしくは連携する臨床遺伝専門医を設定 することを必須としている。
- 2022年8月末で特別臨床研究の症例集積は終了 →今後国内からのエビデンスが示されていく。

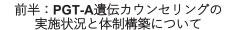


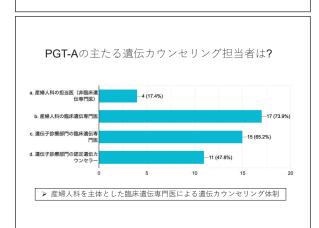
WS3進行概要

- 1. PGT-Aの遺伝カウンセリングに関する基調講演
 - 藤田医科大学医科学研究センター分子遺伝学研究部門 倉橋浩樹教授より
- 2. グループディスカッション
- 【前半】PGT-A遺伝カウンセリングの実施状況と体制構築について
 - Q. 臨床遺伝専門医不在施設においてPGT-A検査実施前後に遺伝カウンセリングを行うこととなる「臨床遺伝について専門的な知識を有する実施施設の医師」について、どのように質の担保を行うべきか。

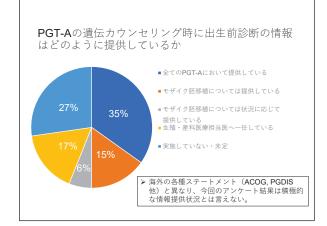
【後半】モザイク胚移植に関する賭課題と出生前診断について

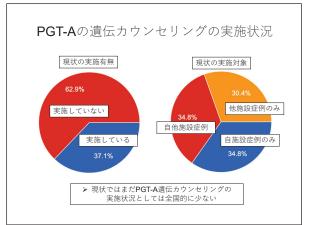
Q. モザイク胚 (B胚) 移植時の遺伝カウンセリングや、出生前遺伝カウンセリングに際して、遺伝子診療部門による支援をどのように行うべきか。

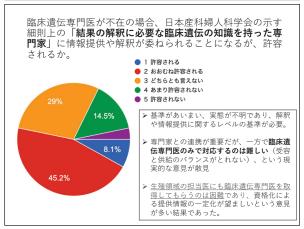


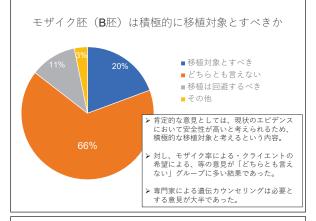


後半:モザイク胚移植に関する 諸課題と出生前診断について











▶全染色体NIPTを海外に準じて実施してもよいとする施設がある一方で、大多数は標準的な検査法として提供するには時期尚早との意見であった。

WSディスカッション(前半)

- Q. PGT-A検査実施前・検査後移植前に遺伝カウンセリングを行うこととなる「臨床遺伝について専門的な知識を有する実施施設の医師」について、どのように質の担保を行うべきか。
- ✓ 新規の資格設定および取得を要件とすることはハードルが高い。また、資格化により門戸を狭くすることで人材不足となるおそれも。 →関連学会ごとに、現状の認定資格(生殖医療専門医・胚培養士等)を2階建てとしパージョンアップする手法が妥当ではないか。
- ✓ 検査前の説明が不十分であったり、どのような説明をしたか不明な例がある。また、クライエントが検査の目的を理解されていないようなケースを経験する参加者が多かった。
 - →高次施設等へ紹介するにあたり、診療情報提供書のテンプレートがあると良いのではないか。また、共通したPGT-Aに関する説明文書があることも望まれる(日産婦の動画は有用だが、情報量が多いという 過事も)。
- ✓ 臨床遺伝専門医側にも、支援を担当するものとして生殖医療への精通が求められため、講習等の提供が望ましい。

WS3「PGT-Aと遺伝医療」総括

- 生殖関連学会が主導となり、臨床遺伝に関連した知識向上なら びに維持を図るような体制確立が望ましい。
- PGT-A診療を適切に運用する上で必要となるのが、コメディカル (認定遺伝カウンセラーおよび胚培養士等) のサポートである。コメディカルの知識レベル上昇も特にクライエントの正しい理解を促すためには必須となってくる。
- モザイク胚移植に際し適切な支援を行うためには、適切なコンサルテーションおよび連携体制の構築が必要である。日産婦の提供する事前説明動画に加えて、カウンセリング時の共通説明資料の設定や、施設間連携(特に生殖部門から周産期へ向けて)を目的とした紹介時の定型文書の設定等が望ましい。

WSディスカッション (後半)

- Q. モザイク胚 (B胚) 移植に際して、臨床遺伝専門医をはじめとした遺伝専門家による遺伝カウンセリングは必要か。
- ✓ 必須とまでは言えないが、胚診断指針が判断の助けになるが絶対ではなく遺伝カウンセリングの難易度は高い。
 - →PGT-Aを実施する施設と出産施設が多くの場合異なるため、クライエントのフォローが途切れないような方策が必要である。
- ✓ 出生前遺伝カウンセリングの実施はモザイクに限らず重要であるが、 正常胚よりはモザイク胚 (B胚) において情報提供ニーズが高いだろ う。ただし、利点と欠点など、基本的な情報がまだ曖昧であり、研究 段階と認識するべきである。いずれにせよ、御夫婦に選択してもらう ためには、胚移植から出産までを見通した情報提供が望ましい。
- ✓ PGT-Aを受ける方は、情報過多で消化不良になりがちである。PGT-A と出生前診断は目的が異なるため、内容を整理するためにはやはり認 定遺伝カウンセラーおよび胚培養士等のコメディカルの補助が必要と なる。

2022提言 WS3「PGT-Aと遺伝医療 |

提言1:生殖医療専門医をはじめとした生殖関連資格について、PGT関連診療実施に際し資格の階層化を提案する。 PGT関連診療実施に際しては、講習会によるアップデートやロールプレイを要件とするものである。

提言2:PGT-A実施時、とくにモザイク胚(B胚)等の移植前や出生前遺伝カウンセリングを求められた際には胚移植から出産までを通じた情報提供・フォローアップが必要となるが、現状では医療連携が途切れがちである。

生殖医療担当施設と周産期担当施設が円滑に連携できるような体制構築について、全国および各地域規模で取り組む必要がある。

■ワークショップ4

「個人情報保護法改正に伴う倫理指針および遺伝診療ガイドラインの改正について」 リーダー: 江花有亮(東京医科歯科大学)

【江花】東京医科歯科大学の江花有亮と申します。この度、「個情法、医学系指針、遺伝ガイドライン改正」ということでテーマをいただきました。臨床の小杉先生、大会長の中山先生から事務長の古庄先生、大変なご重責を担っていただきありがとうございました。国立がん研究センターの吉田輝彦先生、京都大学の山田崇弘先生、神戸大学の粟野宏之先生にファシリテーターとしてご協力いただきまして、今回のグループのディスカッションを行いました。では早速内容に入らせていただきます。

この比較的短い間の中にさまざまな法令、新ガイドラインの改正が行われました。ワークショップの目的は、個情法、それから医学系指針、遺伝診療ガイドラインとなりましたので、その主な改正点についてまとめようということと、現状での問題点をあげて、できればその解決策を考えることとしました。

最初に思いついたのは多機関共同研究・悲喜交々、あるいは結果の開示について、大規模解析での倫理審査とIC、電子診療録への記録。こういったことがテーマとしてあるのではないかと考えられました。

個情法の改正

まず個情法の改正について見てみますと、目的は、個人情報の管理については、これまでは法人によってルールの枠、官民で違っていたものを官民一元化することになり、「個人情報保護委員会が管轄」するという内容に変わりました。

例えば国立大学法人においては、民間部門の個人情報の取り扱い規律が適用されるということになります。もう一点は、「学術研究に係る例外規定を精緻化」したこと。最後に「新しい用語の追加」がありました。これが結構大きなポイントではありました。

医学系指針の改正

それから医学系指針の改正につきましてはこの短い期間に2回ありました。1回目の2021年の7月の指針の改正においては、医学系指針とゲノム指針の統合ということ。また、研究責任者の裁量が拡大したということがあげられます。それまでは研究の実施については責任をもっていましたが、それに加えて倫理審査の依頼も研究責任者が選べるようになりました。しかし、それが多機関共同研究においてはトラブルの原因になっているというケースも散見されました。それから機関の分類として、これまで3つの機関が定義されていましたが、新たに「研究協力機関」が定義されました。これをゲノム診療、ゲノム研究の中でも使えないかということがあげられます。

そして2回目の、2022年4月には、個情法の改正に伴う指針の改正が行われ、先ほど申しましたように、用語が変更・追加されました。これまでは個人情報の管理については、個情法に基

づいて、指針の中で記載されていました。ところが全て個情法を完全に引用するということになりました。ですので実際に研究を実施する際には指針だけではなく個人情報保護法も知っていなければならないことになりました。

その中で新たに出てきたのが、この「仮名加工情報」という言葉と「個人関連情報」という言葉です。また、担当者はそうは言わないのですが、指針の適用範囲が実は拡大しているということがあげられます。あとは学術研究機関に関する記載が追加されたということ。それから学術例外規定が精緻化され、それまでは学術研究においては個情法的には何をやってもOKのようなルール、医学系研究においては、指針を作ってその中で管理することになっていましたが、個情法の考え方からすると、学術研究では何やってもOKだったのですが、それが変わり、少なくとも安全管理措置と開示請求に関する対応という、この2点だけはちゃんと個情法に則ってやりなさいと明記されました。

それから学術研究機関に関するところでは、診療情報というのは、要は個人情報ですので、その取得と目的外利用は個情法的には認められていませんが、学術研究においては基本的には OK です。また、オプトアウト規定というのがあって、これは学術研究機関以外の医療機関は可能かどうかというと、個人情報保護委員会としては、それは認められないとなります。では医療機関はオプトアウトができないのかとなった時に、医療機関も公衆衛生例外の中で可能にしましょうというように最終的には収まっています。ここから個人情報保護委員会がいろいろ決定しているということなのですが、個情委の中には医学の専門家はいませんので、ここで「個情委とのダイレクト・チャネルも必要なのかな」ということがあります。

遺伝診療ガイドラインの改正

もうひとつは遺伝診療ガイドラインの改正です。これは福嶋先生からの詳細な講義がありましたので、細かくは言いませんが、用語の改正や「あいまい性」の追記。で、ここでお話ししましたのは「診療情報」をどのように管理していくか。特に遺伝カウンセリング記録をどのように考えるかということ。それから、あともう一つあるのは「検査会社に依頼する場合の匿名化」ということ。この2点はこのセッションの中でディスカッションしようと考えました。

アンケート結果、事前にお答えいただいたアンケートにつきましては 66 件の方に回答していただきました。7割近くが大学。ナショナルセンターは1桁台ということになっています。 「遺伝子解析研究を実施しているかどうか、自分の施設でしているか」については 45.5% で実施しているという結果でした。

以上のようなことを考えまして、1 時間程度でグループワークを行っていただきました。グループ 1 は、吉田輝彦先生を中心に多機関共同研究の枠組みを話し合っていただくようにお願いしました。グループ 2 は私が担当し、結果の開示やあるいは血縁者への開示についてどうするのか、ということを話し合いました。グループ 3 は山田崇弘先生に他機関に依頼する時のことや電子カルテへの記載内容。グループ 4 は栗野宏之先生に電磁的な同意や検査会社の透明化について話し合っていただきました。

Group 1

では、それぞれのグループワークの内容についてお話しいたします。吉田輝彦先生のところでは、できれば「今から理想的な、遺伝医療領域の多機関共同研究の枠組みを作るとしたら」ということで、これまでの経験を踏まえて多機関共同研究の枠組みを考えていただきました。一つはレジストリーの管理ともう一つは同意の範囲ということを話し合っていただきました。

それをこのようにまとめていただきました。まずは観察研究と介入研究とに分けると、このような研究の内容が考えられます。それから対象者としては、こういった非常に大きな領域の一般 集団や全受検者のものが考えられますので、こういった方々についてどのような枠決めをするのがいいか、具体的な例をここに示していただいております。

今このような大規模な研究、real world data はどんどん解析が進んでいて、厚労省の中でも、例えばさまざまなデータをどのように利活用できるのか、そして、どのように被験者を守るのかということはディスカッションされておりますので、非常に重要なポイントであると思いました。

そこで、例えば多機関共同研究の枠組みにおいては、レジストリーの管理として「電子カルテネットワーク」から high quality、real world data の収集をすること。できればこれらを「法律に基づいて保険診療の情報を集約・二次利用する仕組み」ができればと考えております。特にがん登録推進法の拡大ということがあげられるかと思います。

ただそれについては、同意をどのように取り扱うのかが重要で、いろいろなところで議論されているのですが、例えば「Dynamic consent」というもので、その都度、同意の拡大をしていく。その時点での同意を常に確認していく。例えば Web ツールがありますので、そういったものを通して行うことなどが考えられるかと思います。

こういうことが IC の仕組みだけではなくて、法律などで二次的な利活用ができる仕組みができればと考えます。

次の、第三者の情報提供についてはなかなか議論が進まなかったところです。集めた情報をどのように利用するのかというのは今後の検討課題かなと思います。「来年以降も続けて検討は必要」で、これ自体が一つの大きなテーマになってしまいました。吉田先生どうもありがとうございました。

Group 2

次は私が担当しました。アンケートの中で2つうかがいました。「本人以外の方への情報開示をどのようにしていますか」という質問で、主に血縁者への開示を想定しておりますが、87.9%が検査をする前に開示についての意向を確認しているということでした。一方で9.1%はまだ対応していないということがありました。

それからもう1つは、「エクソーム解析など網羅的な解析をした時にどこまで開示しているのか」ということです。一番多い、この紫の部分は、そもそも検査をやっていないケースです。原因となる遺伝子、原因遺伝子の病的バリアントのみ開示しているというのが青、24.2%。そして、病的バリアントプラス VUS が赤で 18.2%。一方で、原因遺伝子や確定診断とは関係のない遺伝子の病的バリアントの開示というのもそれなりに多く、結果の開示については、考え方がバラついていることが見てとれます。もちろん疾患の内容についてとか、ご本人に則ってとかそのよう

な共通点はありますが、病院としてあるいは研究者として大きな方針というのは、少しバラつき があるかもしれないということは感じました。

二次的所見と結果の開示について、特に話題になったのは、BRCA 検査はいろいろな科にまたがった検査になっていて、その中でそれぞれの科ごとに、同意文書を作っているという可能性があるということでした。そうしますと、この IC 文書の中には、血縁者に対する開示をしていいのかということが書いてあるけれども、あるいは VUS については書いてあるけども、他のものには書いてないというようなことが起こりうるということがわかりました。これは何も診療上の検査の同意文書に限らず、研究においても起こるかもしれません。

そこで、病院としてもこの IC 文書を統一したものを作っていくのはいいのではないか、ということがあげられました。VUS の考え方はもちろん関係者にとって、あるいは診療科にとって、あるいは機関にとっていろいろあるかもしれないのですが、その雛型のようなものを作成するのがいいのではないかということで話をしました。

Group 3

Group 3は、山田崇弘先生にご担当いただきました。

これは事前のアンケートです。検査会社に出検する時に「匿名化」を求められることがありますが、この「匿名化」は必要ですか、という質問をしました。48.5%で必要なのではないか、という回答をいただきました。これは少し意外な結果で、私は「匿名化」はいらないのではないか、もう検査会社の責任でやっていただければいいのではないかと思っていたのですが、「必要である」という答えが多かったという結果でした。

その中で匿名化のデメリットについてもお話しいただきました。

他の診療科と情報共有が困難であること。スキャンオーダーする際の匿名ラベルや匿名化の紙 伝票の取り違えの問題。この責任の主体は主治医だったり病院だったりします。また、検査結果 は個人宛の郵送で来るなど、いろいろなことがあるので「可能な限り匿名化しないようにはして いる」ということでした。しかし検査会社に「匿名化してくれ」と言われるとそちらに合わせる 必要がありますが、これは検査会社のスタンスによるものなので、検査会社に対して匿名化の義 務をなくしてもらうように求めることはありえるのかなと考えられます。

次に、診療録への記録についてです。遺伝カウンセリング記録を含めて記載しているという機関が多く、それでおそらく職種によって閲覧制限したりする、ということがあります。少なくとも保険診療については診療録に記載すべきという考えなのですが、記載内容はまちまちで、例えば受診歴、診療内容、検査結果、このようなものは90%前後で記載されているけれども、カウンセリング記録については74%となっています。もちろん内容によるとは思いますが、医療の目的からすると、患者を保護するという立場からすると、医師・看護師・技師・ソーシャルワーカー、いろいろな立場の人からいろいろな記録がされていて、それがむしろ患者の保護につながります。しかし、中にはアクセス代行をして他の医者のものを使って入力するということがあるようですが、これは誰の見解かわからない分、望ましくないということになります。やはり、遺伝カウンセリング記録は診療録に入れていいのではないか。ただし患者やクライエントが希望しない場合や患者・クライエントに不利益が生じる場合はもちろんこの限りではない、という方向

で、できるだけ遺伝カウンセリング記録を入れたほうがよいということになりました。

これはあまり議論はできなかったのですが、電子カルテへの記載で、遺伝学的検査の結果のうち、記載しないものについての質問です。やはりこれもバラつきがありました。例えば保因者診断や発症前診断などは、60%以上が入れるべきではないのではないかという回答で、一方、確定診断目的で実施した検査については、27%が入れない、すなわち7割以上の人は入れたほうがいいという結果になっています。これももしかしたら検査の内容によって変わることで、ケースバイケースというので、まとめるところまではいかなかったかなというところです。

Group 4

最後に粟野先生にご担当いただいたところは、研究に関してで、先ほどお話ししたように共同研究の他に研究協力機関が新たに付け加わって、もしかしたらこれが使えるのではないかということなんですね。まだまだ研究ベースとなる検査が多くて、完全に診療に移行するのはまだ先であろうと。だけれども、研究協力機関になってくださいと言われた時に、慣れてない担当医がICを取得するということになって、なかなか大変だ、という意見がありました。

一方で研究協力機関は便利そうだということが、話し合いの中で出たようですが、いろいろ考えると結局大変なのかなというご意見もありました。

基本的には研究協力機関の中で IC を研究責任者が取る場合、オンラインを活用してはどうか、ということが話し合いの中で出てきました。インスタントアンケートの回答では、基本的には共同研究が多くて、中の 1/4 ぐらいの方が研究協力機関として治療を提供しているということ、オンラインの IC はできれば活用していきたいというご意見が多数であることが分かりました。

一方でオンラインの IC を活用する場合には、例えば診療においてはアプリケーションを購入 して使用しますが、それを研究の中でやる場合、誰がその費用を負担するのかということがなか なか解決できない問題だとも言えます。

まとめとしては、「研究協力機関として、研究者がオンラインで IC を取得するという仕組みを構築すればいいのではないか。ただし DNA 試料の受け渡しについては検討が必要である」ということになりました。

「遺伝子解析研究として電磁的同意をどれぐらい活用しているか」については、26.7% が活用しているという回答でした。やはりコロナによって、インターネットツールを活用したさまざまな取り組みが広がっていますので、そのような背景を反映してか、活用しているケースが増えていると感じます。

提言

ここからまとめ・提言です。 1. 多機関共同研究の枠組み、同意については国としてやっていかなければならない事業なので、来年以降も続けて検討が必要で、これはぜひ枠組みを提案できればと思っています。 2. 決まった検査、例えば BRCA1/2 のようなものでは、説明書・同意書がそれぞれの診療科の中で異なっていることは望ましくなく、BRCA1/2 については同一のものを使用してもいいのではないかということで、同一の説明書・同意書を作成すること。 3. 検査

会社に依頼する時の「匿名化」の義務をなくしてもらうことを求めてはどうか、ということ。 4. 遺伝カウンセリング記録については、基本的に診療録に入れるべき。ただし、患者さんやクライエントが希望しない場合や不利益を生じる場合はそうすべきではない。 5. 研究協力として行った場合は、研究協力機関として研究者がオンラインで IC を取れれば進むのではないか、という5つがあげられました。以上です。ご清聴いただきありがとうございました。

【中山】ありがとうございました。最後のまとめ提言は5つですね。平沢先生から匿名化についてコメントです。

【平沢】(検査会社が求める)遺伝学的検査の匿名化の解除につきましては、この会で提言の中に 是非とも取り込んでもらいたい一つだと思っています。先ほど福嶋先生もお話がありましたよう に、日本医学会のガイドラインの改定と、そしてこの9月に日本衛生検査所協会が匿名化を義務 づけないということを言っています。

臨床現場でいろんなことが起きてきておりまして、本人が持ってきた遺伝学的検査の結果を本当に信用していいのかという課題がありますよね。例えば、HBOC 診療で他院から遺伝学的検査をパラッと持ってきたら、それを信用していいのか。他院の結果だけで予防的に未発症の臓器を取るということができる、勇気ある医者はいないのではないか。僕はどうしているかと言いますと、室町時代の勘合貿易みたいな感じで、本人が持ってきたものと医療機関からの紹介状とを合わせて本人の結果とみなして対応をしております。こういうところは臨床検査の先生方が詳しいと思いますが、ぜひこの会でも匿名化の解除を提言したいと思っております。

【江花】ありがとうございます。本当に意味があることだと思います。

【平沢】一方で、染色体検査はずっと前から実名ですよね?この検査は全ゲノム解析で染色体1本の有無が実名なのに、1塩基が違うのが匿名というのもちょっとおかしいとずっと思っていたんです。

【Q】カウンセリング内容を記載するか否かを患者さんに確認することそのもので、不信感を抱かれることはないでしょうか?どのように確認するのがよいでしょうか?

【江花】カウンセリング内容によると思います。例えば神経難病で遺伝学的検査については記載しないでほしいというご希望があるかもしれません。場合によってはその方にとっては不利益になるかもしれないので、その点については考慮したほうがいいと思います。例えば遺伝性腫瘍や心血管系の遺伝性疾患などの場合はメリットのほうが大きいので、そのように内容をご説明して、カルテに記載して情報共有したほうがメリットがあるとお話しすれば不信感を抱かれることはないかと思っております。

【Q】遺伝カウンセリング加算を検査に紐づいたものでなく、診療に紐づいたものにしていくという方針が WG1 で示されていました。そのためにも遺伝カウンセリング記録を、今から電子カルテ(正式の診療録)に記載しておくことは、私も必要かつ重要と思いますが、診療報酬との関連性からの議論はなされましたでしょうか?

【江花】診療報酬という観点からは議論していません。カウンセリング記録はやはり患者さんの

状況を知るのに、非常に有効な情報ですし、その患者さんのためになるものです。ですので、その点を強調して、診療報酬に結びつくかどうかはわからないんですけれども、記載していく必要はあると思います。

【Q】原則匿名化が解除されたとして、施設内の合意は得られるでしょうか?

【江花】先ほど平沢先生からも染色体検査についてご指摘がありましたけれども、そうなったら そうなったで施設内で受け入れられるのではないかなとは考えております。

【Q】家系図についても、全ての医療従事者が閲覧できる診療録に入れる方向で考えられているかなど、何か議論がありましたか?

【江花】突っ込んだ議論はできなかったのですが、患者さんにとって不利益になる場合、神経難病の家族がおられる場合に、健常な方のカルテの中にその家系図が入ってくると不利益と考える方もいらっしゃいますので、一律には決められず状況を見てということになると思います。家系図もカウンセリング記録もそのような影響が起こりうるということをご説明した上で載せる必要があるかなと思います。

【中山】平沢先生からのご意見は提言の中に入れ込むことはできますか?

【江花】承知しました。提言とします。ファシリテーターの先生方、本当にありがとうございま した。

◆提言・まとめ◆

- ・多機関共同研究の枠組みや同意システムの検討については来年以降も継続する。
- ・病院内で多くの科で実施される遺伝学手検査(例えば*BRCA1/2*)では説明書・同意書の統一・ 参考書式を作成する。
- ・検査会社に依頼する時の「匿名化」の義務をなくす。
- ・遺伝カウンセリング記録については、基本的に診療録に入れるべきだが、患者・クライエントが希望しない場合や不利益を生じる場合はそうすべきではない。
- ・研究協力機関の患者から IC を取得する際には、研究者がオンラインで IC を取得するシステムの構築が重要である。

■ワークショップ5「認定遺伝カウンセラーが目指すところ」

リーダー: 甲畑宏子(東京医科歯科大学) 佐々木元子(お茶の水女子大学)

【佐々木】お茶の水女子大学の佐々木です。最初に私からご説明させていただきます。こちらのワークショップは、認定遺伝カウンセラー制度委員会の副委員長ということで、甲畑先生と私の2名がリーダーにご指名いただきました。そしてファシリテーターに、やはり制度委員会から佐藤さん、田辺さん、山本さん、本学の神原先生にもお願いしました。書記は東京医科歯科大学の遺伝カウンセラーコースの学生さん、石原さん、上田さん、仲さんにお願いして、事前のアンケートの集計なども手伝っていただきました。それからサポートスタッフとして日本大学の福田先生、そして当制度委員会の委員長の三宅先生もご参加くださいました。また一般の参加者として、やはり制度委員会の側目先生。三宅先生の前に10年間、制度委員会の委員長をお務めだった川目先生もご参加くださっていることで、私たちとしても心強い中でワークショップを行うことができました。

1. 本ワークショップの経緯

ワークショップの経緯です。細かいところは省かせていただきますが、そもそも認定遺伝カウ ンセラー制度のはじまりも、かなり以前から議論は始まっていて、実際には 2000 年からの古山 班で、2002年にまとめられ、2003年に北里大学と信州大学で遺伝カウンセラーの養成課程が 設置されております。どうしてもインフォームドコンセントと遺伝カウンセリングの違いが、曖 昧になりがちなので、改めてワークショップの始めに、こちらを皆で確認しました。遺伝カウン セリングは、分かりやすく丁寧な「説明と同意の取得」ではないということです。きちんとクラ イアントさんに焦点をあてて、クライアントさんが何を悩んでいらっしゃるかを大事にしなけれ ばいけないということを確認しています。経緯の②ですが、実際に私が20年近く前に遺伝カウ ンセリングコースに入学した当初は、「体細胞は遺伝カウンセラーは扱わなくていい」と言われ たのですが、2000年代に入りましてから「ゲノム情報があることが前提とした対応が必要になっ て」きていることで、状況が大きく変わっています。先ほど申し上げたように、2003年にスター トして以来、遺伝カウンセラーの到達目標が変更されていなかったということで、昨年も到達目 標のことをワークショップ5でやらせていただきましたが、昨年度1年間かけて、認定遺伝カウ ンセラー制度委員会の下位組織として、到達目標のワーキンググループをさせていただき、現在 新しい到達目標が制度委員会のホームページに掲載されております。今回「遺伝カウンセリング とはどのような診療であり、認定遺伝カウンセラーがどう貢献していくのか」ということを念頭 におきまして、ワークショップをさせていただきました。

2. 事前アンケート結果

【甲畑】それでは事前のアンケート結果を共有させていただきます。今回の事前アンケートも特に「認定遺伝カウンセラーの専門性」というところに着目しております。69 名、66 施設の方から回答をいただいております。半数強、6 割が遺伝カウンセラーで医師が 35%、残り 10% ぐら

いが検査技師、その他という属性になっております。

Q1. 所属施設の遺伝カウンセラーの人数

0名、勤務されてないという施設が 2施設ございましたが、それ以外 1名から最大 7名となっております。一番多いのが 2名、37%。ついで 1名、3名で、1名から 3名でだいたい 80% ぐらい。多くは常勤で、1名から 2名の常勤を有している施設が多いです。非常勤も半数以上の施設には所属してないけれども、1名非常勤がいらっしゃる施設が、2割強になっております。

遺伝カウンセラーのバックグラウンド (Q1-1) ですけれども、看護師の資格をおもちの方が多くて、あとは医療系資格をもっていない遺伝カウンセラーも同程度いることがわかるかと思います。看護師に続いて多い医療系資格としては臨床検査技師になっております。続いて、遺伝カウンセラーの雇用形態は、常勤・非常勤どちらが良いかは、常勤が望ましいという回答が圧倒的に多かったということになります。

Q2. 遺伝カウンセラーの募集時に遺伝カウンセラー以外の資格保有に関して、何らかの条件を 設けているか

条件を設けたことがあるという施設が9施設、約13%、1割強ありました。もう少しあるかなと思ったのですが、1割程度でした。この9施設に対して「どのような条件だったか(Q2-1-1)」を聞きましたところ、看護師資格を有していることが必須、もしくは看護師資格をもってることが優先されるという施設が7割ぐらい。あとは医療系国家資格、博士号とか遺伝専門看護師という回答がございました。

「この条件を設けた理由を教えてください。条件を設けた人は誰ですか(Q2-1-2)」に対しては、施設事務部門からの要請で、それは職種や雇用枠や事情等によってというのが7割。診療科長、部門長より医療系の国家資格を有しているほうが望ましいという施設が2施設あります。

続いての質問は、「この診療科長、部門長が医療系国家資格をもってる人が望ましいとした理由は何ですか(Q2-1-3)」は、医療者としての勤務ができるからという回答を1施設よりいただいております。

Q3. 遺伝カウンセラーの業務について

「遺伝カウンセラーに担当してもらいたい業務は何か(Q3-1)」、枠で囲ったところが8割以上の回答者が、担当してもらいたいと回答したもの。グレーで表記しているものが、5割以下と少なかったところになります。

多いものを見ていきますと、プレカウンセリング、医師への情報提供(情報収集や文献検索)、 家族歴の聴取・家系図の作成、クライエントのフォローアップ、意思決定支援や心理支援、患者・ 家族会の紹介、記録の作成、整理・管理、あと教育的なところと連携が述べられていました。

「遺伝カウンセラー以外の資格、いわゆる国家資格の有無によって、遺伝カウンセラーとしての業務に違いがありますか(Q3-2)」という質問に対しては、「ない」と答えた回答者のほうが多く6割強でした。「ある」と答えた方に対して、「どのような業務に違いがありますか(Q3-2-1)」という質問に対しては、国家資格のバックグラウンドに応じて業務が違うということでした。見

ていただくとわかる通り、看護師さんの場合には採血や診療補助。福祉職の方は福祉のサポート。 公認心理師さんは、より心理的なセッションというようなところで、もっている国家資格のバッ クグラウンドに応じた業務が、プラスでなされているのかなと思います。

Q4. 「遺伝子診療部門の医師・遺伝カウンセラー以外の職種の方はいらっしゃいますか(Q4-1)」 この質問に対しては「いる」という回答が6割強で、「どのような職種ですか(Q4-1-1)」に 事務職員が一番多くて6割、その次が看護職の方が4割、心理士さん26%、臨床検査技師さん 21%、薬剤師さん12%という結果でございました。

このように医師・遺伝カウンセラー以外の職種がいる遺伝診療部門の中で、「どのように業務分担をしていますか(Q4-1-2)」という質問に対して、やはり事務職員の方には事務的な作業をお願いしている。看護師さん、心理士さん、検査技師さんといった国家資格をおもちの方は、先ほどの設問で得られた回答と同じで、検体採取、心理的なところ、検体の出検手続きというようなバックグラウンドに応じた業務を担っていらっしゃるという回答がございました。

次の質問が、「他の診療科の他職種と遺伝カウンセラーが連携する際に、遺伝カウンセラーとしての専門性を感じるのはどのようなとき、どのような業務ですか(Q4-2)」という質問に対して、非常にたくさんの回答をいただきました。複数得られた回答としては、遺伝学的な知識があり遺伝医療に関してもそもそもそこが専門的であること。あとは患者・血縁者に対する対応。検査の結果解釈や情報検索ができる、などあり、羅列すると見づらいため、図で表示させていただいています。多くの回答の背景には必ずその「遺伝医療に関する専門知識」があること、そして「心理社会的支援の知識やスキル」があることを前提にしたさまざまな業務が述べられていました。院内他科・他部門との連携構築、問い合わせ・対応、セッション前の事前準備、そしてセッションですね。検査関連、心理的なアセスメント、支援。未発症者・血縁者・家族への支援。長期的な橋渡し役というところ。時系列で矢印で繋いでいるだけですが、非常に多岐に渡る業務が出てきました。欄外ですが、研究や教育活動という回答もございました。具体的な詳細な回答については、ぜひ報告書でご確認いただければと思います。その他のご意見もいただいております。

Q5. 「あなたの施設の遺伝子診療部門長は遺伝カウンセラーの業務を把握していますか (Q5-1)」 この質問に対して、把握しているという回答が 8 割です。80% の施設では遺伝子診療部門長が把握しています。そして「遺伝カウンセラーも専門領域をもったほうがいいですか (Q5-2)」という質問に対しては、はい6割、いいえ4割という回答になっております。こちらが最後になりますが、「遺伝カウンセラーとしての勤務先として、望ましいと思う領域 (Q5-3)」 医療機関は 100% ですが、検査会社、製薬会社も比較的高い数値かなと思います。回答者によって望ましいかどうかという傾向は多少違っておりますが、概ね望ましいというような回答と解釈しております。事前アンケートのご報告は以上となります。

3. グループワーク

【佐々木】それでは本日のグループワークについて、ご報告いたします。タイムスケジュールと してはこのような感じで、6 グループに分かれてのグループワークを2回しております。一般参 加の方が40名で、そのうち川目先生ともう一人の方が医師で、それ以外が遺伝カウンセラーと遺伝カウンセリングコースの学生という構成になっておりました。

1回目のグループワークでは、医師の指示・同席のもとで「遺伝カウンセラーが担当する業務はどのようなことだと思いますか」について議論しました。2回目のグループワークでは、「遺伝カウンセラー特有な役割はどのようなことだと思いますか」特に多職種との違いを意識して議論してくださいとお願いしました。

ワールド・カフェ形式を目指し、成進社印刷の北原さん、福田先生のご協力もあって無事行う ことができました。実際だと、例えば模造紙をひいて、部屋の中にいくつかテーブルをつくって、 みんなでそこをグルグル回ってということができるのですが、今回はオンラインなので、各グルー プのファシリテーターは固定にして、参加者の皆さんに自分で移動してください、とお願いして おります。人数の偏りを防ぐために、こちらでグループ分けをさせていただきました。

ホワイトボード/チャット機能を使っていただくことで、皆さんの議論がお互いに見える形を 目指しました。そして最終的には、遺伝カウンセリングの臨床場面に焦点を当て、そのなかで認 定遺伝カウンセラーはどのように貢献できるかということが提言できる、を目標にして進めてい ます。

今回グループワークの最後に、投票もやらせていただきました。遺伝カウンセラーが担当する業務として、先ほど甲畑先生がお示しくださった事前アンケートの中で、遺伝カウンセラーがやってもいいという割合が低かったものに関して、あえて今回投票をお願いしてみました。全部で38、39人ぐらいの回答で、「病歴の聴取」は担当していいという方38人で、いいえがお一人。「疾患の一般的な説明」に関しても、していいという方が圧倒的に多いです。「遺伝学的検査結果の評価」に関しても、いわゆるバリアント評価もやっていいという方が非常に多くいらっしゃったという結果になっています。

遺伝医療に対する認定遺伝カウンセラーの貢献

実際のディスカッションの中で出たことですが、「遺伝医療に対する遺伝カウンセラーの貢献」 について、具体的な内容をあげていただきました。これは本当にひとつひとつ細かいものが出されましたが、ある程度まとめた形でご報告します。

遺伝子関連検査の導入・運用に関する院内外の調整。遺伝学知識に基づいた事前準備。例えばクライアントさんに「こういうものを準備してきてください」ということも遺伝カウンセラーが事前に伝えることができます。「予約」のところ、「アテンド、フォローアップ、ドアノブトーク」でクライアントさんの気持ちを汲み取るということもしております。

また、例えば病院の代表電話から「遺伝科」に回されてきた時に、実は遺伝科の担当でないことも結構あり、その振り分けも遺伝カウンセラーが担当しています。

それから遺伝科に関しては、独自で予約を取る施設が多いと思います。病院の代表電話で予約を取るところは非常に少ないと思いますので、その意味・必要性をアピールしていくことが大事という話も出ております。こういったことを含めて施設基準で、例えばリスクマネージメント、先ほど他のワークショップでも、リスクマネージメントが出ていました。そして「遺伝学的検査

の管理加算」や「患者指導管理料」的なものがあったら、私たちが病院に貢献できているアピー ルになるのではないかと議論しております。

このリスクマネージメントと関連しますが、やはり遺伝カウンセラーの大事な仕事の一つが、遺伝情報、ゲノム情報の管理もあります。さらに、家族歴の聴取もさせていただいているので、ここに関しても、例えば家族歴を聴取したり家系図を作成したりしたら、それで診療報酬点数がつくといい、という議論もありました。

あと一般的な検査の説明ができます。ただこの時に気をつけなければいけないのは、薄い色で記載している部分ですが、「検査しましょう」とか「検査した方がいいですよ/しなくていいですよ」は、当然私たちは言ってはいけません。一般的な疾患の説明も、例えば「HBOCってこういう疾患ですよ」は言っていいと思いますが、「あなたの場合はこうですよ」というのは違うだろうということも話しました。

やはり遺伝カウンセラーの得意なところはコーディネート業務になりますので、多職種、診療科間、遺伝医療は一つの科では終わらないので、さまざまな診療科との連携。それから医療機関同士の連携というところで、相手のところにも遺伝カウンセラーがいると、非常に情報共有がスムーズだという話も出ました。ただここも、例えば「〇〇がんセンターでは HBOC の未発症者を受け入れていますか?」ということを問い合わせるとか、そういうイメージになります。この、多職種や診療科間の連携といったところでは、チーム医療の調整役としての遺伝カウンセラーの重要な役割があると思っています。

そして、やはり私たちは専門的な遺伝学的知識をもっておりますので、それに基づいた遺伝カウンセリングができる、さらに患者の個別な心理社会的背景にも対応できる。私たちはそういったところのアセスメントができる。それから患者以外への対応 (未発症者・配偶者などの非血縁者の方たちの対応) もできます。あとはバリアントの評価を最近求められることが増えてきておりますので、これは得意不得意があると思いますが、必要に応じて文献を探したりも当然しております。

また、なかなか診療科を横断的となると活動がしにくいという話もありますが、遺伝カウンセラーの場合は、いろいろな科の先生方とお付き合いさせていただけていることで、横断的に動きやすいのが強みではないか。あとは柔軟性のある対応ができること。また院内外の教育啓発ができるということが、遺伝カウンセラーとして遺伝医療に貢献できるところではないかというディスカッションになっております。

提言

最後に提言的なものになるんですけれども、私たち認定遺伝カウンセラーが担う役割というのは、やはり「遺伝医療におけるコーディネート業務」だろうと。遺伝に特化したことができて、保険点数がついていると嬉しいなと思いました。けれども、それをしていくためには、私たちが「ならないよね」と言っているだけではダメで、遺伝カウンセラー自身の行っていることがなかなか見えにくい、遺伝医療に関わっている先生方はよくご存知だとは思いますが、それを病院にアピールする時に、きちんと何かないといけないので、業務を明文化することが大切だろうということになりました。例えば今回も、報告書の中に「こういったことを遺伝カウンセラーがやっていま

すよ」をいれておくと、それを証拠として、私もこれをやっています、と病院において自分でアピールする際に使えるのではないか。カルテにも例えば、「アテンドしました」というのは書きにくいかもしれませんが、そのような時に患者さんから聞いた話もなるべくカルテに書くことで、そこで役割を担っているということをアピールすることができるのではないか。ただ、難しいという意見が出たのは、電話の予約の時点でさまざまなお話を伺いますが、まだ予約の時点は患者さんのカルテがないので、書けない、ということです。そのような形で私たち自身のアピールをしていくことも大事だろうという話をしました。

あとは国家資格化ということです。すぐではないと当然わかってはいるけれども、そのための活動が、やはり色々なところでの「啓発」活動が必要です。また、やはり法律できちんと制定していただかないといけないので、「国会議員等へのアピールが大事」だろうということも、私たちのワークショップの提言とさせていただきます。

こちらが参加してくださった皆様になります。無事終えられましたのも皆さんのお陰です。ど うもありがとうございました、以上になります。

【中山】ありがとうございます。佐々木先生、甲畑先生、ありがとうございました。質問を吉田 先生どうぞ。

【吉田】佐々木先生、甲畑先生、お疲れ様でした。特にアンケートのところを興味深くお聞きしましたが、結構医療職バックグラウンドにあまり拘られてないという印象をもちました。本学のコースは、現状では医療職限定ということにしていますが、今のような結果を見ると、別にそう限定する必要はないのではないかと思いました。

医療職以外にも、例えば理系とか何かそういうところのバックグラウンドの差はあるのでしょうか。

【佐々木】今回のアンケートではそこは聞いてはいませんので、全体としての印象になってしまいますが、医療職、理系の方のほうが割合としては多く、文系の出身の方は少ないです。ただ一定数の方、特に本学の場合は医療職限定にしておりませんので、毎年例えばお一人ぐらいは文系出身の方がいるような印象になっています。あと心理職バックグラウンドの方もいらっしゃいます。

【吉田】非常に興味深いデータで、ぜひ利活用させていただきたいと思います。ありがとうございました。

【中山】岡崎先生、どうぞ。

【岡崎】ご発表いただいた内容と少し異なってしまうかもしれませんが、ワークショップ1で標榜診療科という内容で議論して、やはり少なからず関係あるのではないかと思いましたので質問させていただきます。「遺伝科」がその標榜診療科になることのその認定遺伝カウンセラーへの影響、その点についてお考えやご意見があれば教えていただけたらと思いましたが、いかがでしょうか。【佐々木】なかなか難しいところですけれども、これもきちんと数値でとってるわけではないので印象になってしまいます。私も大学病院に勤めていた時に、遺伝診療科の正職員が私1名で、先生方は全員兼務でした。また「遺伝診療科」「遺伝子診療部」とかさまざまな名称があるので、「遺伝科」に統一していただくと混乱は少なくなります。

ぜひ「遺伝科には遺伝カウンセラーがいないとダメだよ」と言っていただけると、私どもとしては非常にありがたいと思います。甲畑先生、何かあったらお願いします。

【甲畑】佐々木先生が仰っていただいた通り、私も今、医科歯科大学で遺伝専門医の先生が、遺伝科には3名いらっしゃるんですが、兼務というか遺伝科所属の先生ではありません。遺伝カウンセラーも4名中2名のみ遺伝科所属です。標榜科になることで、専任の遺伝専門医であったり遺伝カウンセラーが、各病院でしっかりと常勤ポストで入っていくということは、遺伝医療の上でも重要かなと思いますので、よろしくお願いします。

【岡崎】ありがとうございます。うちのワークショップ1にも認定遺伝カウンセラーの方に入っていただきましたが、やはり人数が多いほうがいいですよね。人材が複数名いること、そこの専任がいることというのは、大きいのかなと思います。

【中山】ありがとうございました。小杉先生、どうぞ。

【小杉】佐々木先生、最後にお話しされたことに関連するのですが、今回の日本医学会のガイドラインにおいて、遺伝医療の情報の共有の重要性を特に強調したもう一つの理由は、今まであまりにも遺伝医療がブラックボックス化していて、他の診療科から「あそこは何をしているところかわからない」ということが多かったからです。それで、遺伝カウンセラーの人たちは特に、そういう細やかな情報を捉えて、患者さんの診療にプラスしてるようなことをすごくたくさんやっているので、それをシェアしないのはすごくもったいないと思います。

私が医者になった時に言われたことは「カルテに書いてないことはやってないことと一緒だからね」と。つまり「カルテに何も書いてなかったら何もあなたは仕事をしてないんですよ」と言われたことがあって、そういう想いがずっとあります。それでさっき、先ほどの時のセッションの質問で、カルテに書くかどうか聞くかという話がありましたが、基本は普通の診療で一つ一つ「これはカルテに書きますか?書きませんか?」とは聞いていません。カルテに記録されることが前提なんですね。もしクライアントの側から自発的にそういう要望があったら、確かにある程度聞く必要があると思いますが、今度それを診療上、情報を共有しないことによるデメリットをきちんと理解してもらう必要がある。書かなければ、なかったことになるわけなので。それはすごく重要なポイントだと思います。

こういう議論の中で、さっきの話に戻って申し訳ないんですが「誰でも見てしまえるカルテに書くのはどうか」という議論がありますが、誰でも見ることができる情報なんてないんです。つまり、それは、我々医療機関の者でもカルテにアクセス権限を与えられていて、個人の情報にアクセスできる権限が与えられている者は、診療などの目的に限るわけで、それ以外の目的で診療情報を見ることは、個人情報保護法違反になるわけですからね。それをしっかりと理解していただくということは、すごく重要だと私は思います。

【中山】ありがとうございます。私から一つ。看護師免許をもっている人を病院は欲しているという結果が出ていたのですが、「認定遺伝カウンセラーとして働きたかったのに」というような想いがあるんじゃないかなと思うのですが、どうなんでしょうか?

【佐々木】ありがとうございます。やはり新しい職種だったので、特に初期の頃は、なかなか遺

伝カウンセラーとしての雇用枠がないので、看護資格をもっていれば堂々と雇用ができました。 そういう時代があったので、その名残がまだあるのかなと感じております。

【中山】ありがとうございます。

WS5 認定遺伝カウンセラーが目指すところ

認定遺伝カウンセラー制度委員会

リーダー: 甲畑 宏子、佐々木 元子

FT: 佐藤 智佳、田辺 記子、山本 佳世乃、神原 容子

書記:石原 恵依子、上田 日和、仲 なつき サポートスタッフ:福田 嘉明、三宅 秀彦

2022年9月23日

WS5の経緯①

認定遺伝カウンセラー制度のはじまり

日本人類遺伝学会の遺伝カウンセラー制度検討委員会の議論から検討が開始された。 平成12年度(2000年): 厚生省(当時)の厚生科学研究班(古山班)で、本格的な検討が

開始された

平成14年度(2002年): 古山班の分担研究として、厚生科学研究班の基本的要件が

まとめられた。

平成15年度(2003年): 2大学院に遺伝カウンセラー養成専門課程が設置された。

インフォームドコンセントと遺伝カウンセリング

- ▶ 1990年代以降に、遺伝カウンセリングは「ヒト遺伝子解析研究を進めるために 不可欠な仕組みの1つ」として、研究の枠組みの中で発展してきた側面がある。 ⇒ インフォームドコンセントとの違いが曖昧となった
- ▶ 検査の意義や限界、それによって診断される疾患の説明、診断を受けたあとの対処 などは、インフォームドコンセントの取得である。
- ▶ 遺伝カウンセリングは、分かりやすく丁寧な「説明と同意の取得」ではなく、 クライエントの真の利益に資することが目的であり、インフォームドコンセントの 取得を包含しながら、もっと広い視点にたっておこなうコミュニケーションの プロセスである。

WS5の経緯②

2000年代 ゲノム情報があることが前提とした対応が必要となった

令和3年度(2021年):認定遺伝カウンセラー制度委員会の下位組織として

認定遺伝カウンセラー到達目標改訂ワーキンググループ発足

(メンバー:認定遺伝カウンセラー制度委員会 三宅秀彦 委員長

認定遺伝カウンセラー到達目標改訂 ワーキンググループ

山本佳世乃、赤間孝典、佐々木元子、佐藤智佳、田辺記子)

令和4年度(2022年):新しい到達目標の公開

認定遺伝カウンセラー制度委員会 HPに掲載

http://plaza.umin.ac.jp/~GC/

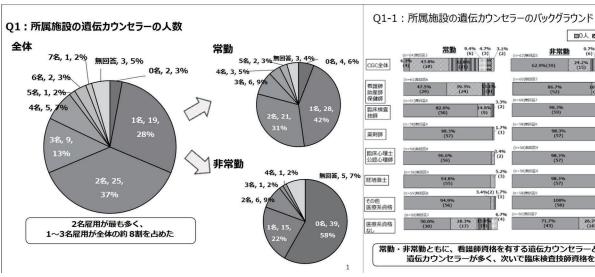


遺伝カウンセリングとはどのような診療であり、 認定遺伝カウンセラー®がどう貢献していくのか

【事前アンケート】

回答者の属性

回答者 69 名	
CGC	41名 (59%)
医師	24名 (35%)
臨床検査技師	1名(2%)
不明	3名(4%)
回答施設 66	施設
大学病院	47 施設(71%)
国公立病院	12 施設(18%)
一般病院	6 施設 (9%)
不明	1 施設 (2%)



■0人 図1人 Ⅲ2人 図3人 ■4人 図5人 図6人 ■7人 9.4% 4.7% 3.1% (6) (3) /(2) 9.7% 1.6% 3.1% (6) (1) (2) 非常勤 全体 7.8% 1.6% (5) (1) 24.2% (15) CGC全体 32.8% (2.0) 3.3% (2) 菜剤師 臨床心理士 公認心理師 5.2% 胚培養士 その他 医療系資格

常勤・非常勤ともに、看護師資格を有する遺伝カウンセラーと医療系国家資格を保有しない 遺伝カウンセラーが多く、次いで臨床検査技師資格を有する CGCが多かった

Q2-1:遺伝カウンセラーの募集において、遺伝カウンセラー以外の資格の保有に 関する条件(資格必須、優先等)はありましたか。



O2-2:遺伝カウンセラーの雇用形態は、常勤・非常勤どちらが良いと考えていますか。

非常勤, 1, 2% 常勤, 65, 98%

回答数 66件

(医師 21名,CGC 42名,その他 3名)

Q2-1で<u>ある</u>と回答した方に伺っています(n=9)

Q2-1-1: 資格の保有に関する条件(資格必須、優先等)について

	看護師資格必須もしくは優先	6	(67%)
回答数 9件	医療系国家資格	1	(11%)
(医師 1名,CGC 8名)	遺伝専門看護師	1	(11%)
	博士号(大学教員)	1	(11%)

Q2-1-2:条件を設けた理由を教えてください、最も合致する理由を一つ選んでください

回答数 9件	施設事務部門からの要請 (職種、雇用枠の事情等)	6 (67%)
(医師 1名,CGC 8名)	診療科長・部局長の判断	2 (22%)
(医師 1石,000 0石)	その他	1 (11%)

Q2-1-2で<u>「診療科長・部局長の判断」</u>と回答した方に伺っています (n=1)

Q2-1-3:医療系資格保有者である遺伝カウンセラーにどのようなことを期待しますか 回答数1件(CGC 1名)

▶ 医療者としての勤務

Q3-1:

遺伝カウンセラーに担当 してもらいたい業務 (複数回答可)

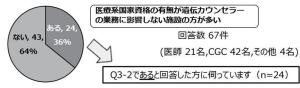
回答件数 67件 (医師 21名,CGC 42名, その他 4名)

その他(各1名)

- 遺伝・ゲノム情報管理や 情報開示に関わる助言等
- 院内外の連携強化
- がんゲノム医療における エキスパートパネルへの参加
- ▶ 臨床専門医と共同(協力して) で行った方が良い(実際に行って いる) と思われる業務が項目内 に複数ありました

遺伝カウンセリングの予約受付	46(69%)
プレカウンセリング(予診)	62(93 %)
医師への情報提供(情報収集、文献検索など)	57(85 %)
家系図の聴取・作成	65(97 %)
病歴の聴取	42(63%)
診断された疾患の説明	27(40%)
遺伝形式および再発率の説明(確率の算定などを含む)	47(70%)
遺伝学的検査に関する説明	51(76%)
クライエントのフォローアップ(理解の支援、経過観察、再診の連絡)	66(99 %)
検査や治療に関するクライエントの自己決定の心理的支援	61(91 %)
クライエントの不安や悩みに対する心理的支援	64(96 %)
クライエントを中心とした人間関係・生活支援(家族・友人・仕事における調整など)	53(79%)
社会資源の紹介(医療、福祉、保険制度、および、教育・就学、就労に関する制度など)	49(73%)
患者・家族会の紹介	57(85 %)
遺伝カウンセリングの記録の作成	62(93 %)
遺伝カウンセリングに関する記録の整理・管理	62(93 %)
カンファレンスでの症例報告	51(76%)
倫理委員会への申請に関わる業務(申請書類の作成など)	40(60%)
倫理委員会への参加	26(39%)
遺伝学的検査の実施	16(24%)
遺伝学的検査結果の解釈	43(64%)
遺伝医学に関する研究・研修	53(79%)
遊伝医学に関わる教育的活動	68(87 %)
他職種との連携・ネットワークづくり	63(94 %)
行政サービス(医療・福祉)との連携	40(60%)
啓発活動(院内・院外に対する情報発信、セミナー・研修など)	56(84 %)
患者会のサポート	40(60%)

Q3-2:遺伝カウンセラー以外の資格の有無により業務の違いはありますか



Q3-2-1: 各保有の有無による業務の違いについて具体的に教えてください 回答数 23件(医師 9名、CGC 13名,不明 1名)

保有している国家資格に関連する

バックグラウンド毎

----採血、診療補助、健康観察のアセスメント、通常の看護師業務 看護師:

福祉職: 福祉サポート

公認心理師:より心理的なセッションへの参加

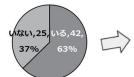
非医療資格:事務的作業 その他:

業務を任される傾向にある 本人の経験や興味に応じた仕事

その他

- ➤ バリアント評価や発症前の遺伝カウンセリング、研究業務、ドックでの検診項目の決定等
- 電子カルテに遺伝カウンセラーとして記載できない
- » 資格がない遺伝カウンセラーは、自費診漏出生前検査の説明等での遺伝カウンセリングの説明を単独では行わな
- ▶ 国家資格があると診療現場や病棟に入り込みやすい外来業務への関与

Q4-1:施設の遺伝子診療部門の医師・遺伝カウンセラー以外の職種の有無



回答数 67件(複数回答) (医師 21名,CGC 42名,その他 4名)

Q4-1-1: 職種の分類

Q4-1で<u>いる</u>とした方に伺っています (n=42)

事務職員	25	(60%)
看護師・保健師・助産師	16	(38%)
臨床心理士・公認心理師	11	(26%)
臨床検査技師	9	(21%)
薬剤師	5	(12%)
遺伝専門看護師	1	(2%)
シ゛ェネティックエキスハ°ート	1	(2%)
実験補佐	1	(2%)
クラーク	1	(2%)
臨床倫理士	1	(2%)

Q4-1で<u>いる</u>と回答した方に伺っています (n=42)

Q4-1-2.: 遺伝子診療を行う上で、他職種の方とどのような業務分担をしていますか、 回答数 27件(医師 10名、CGC 17名) 具体的に教えてください

事務職員

- ▶ 対外的な業務:予約取得・調整(個別対応がない場合)、スタッフ間の情報共有のメール配信、 出検、遺伝学的検査の請求
- ▶ 事務的な業務:カンファレンス準備、症例数調査、報告書の処理、データベースへの記録 看護師·助産師·保健師
- ▶ 検体採取、羊水検査の補助、病歴や家族歴の聴取
- > 予約の調整、外来看護師との連携

<u>臨床心理士·公認心理師</u>

- ▶ 精神疾患の既往歴のあるクライエントに対するGCへの陪席、不安の強いクライエントのフォロー
- ▶ 心理的評価の実施

臨床検査技師

▶ 検体の管理及び出検手続き、採血室との調整、結果の管理を含めた遺伝学的検査の 窓口を担当

その他

- ▶ 遺伝学的検査結果の解釈(ジェネティックエキスパート)
- ▶ 業務量が多くうまく回らない部分もあり分担はできていない、必要に応じて分担している

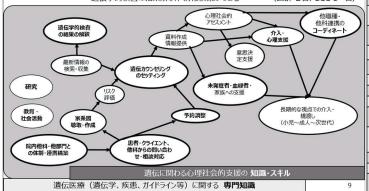
Q4-2:他の診療科等の他職種と連携する際に遺伝カウンセラーとしての専門性を 感じるのは具体的にどのようなときまたはどのような業務でしょうか

回答数 43件(医師 14名、CGC 29名)

複数見られた回答

遺伝学的な知識があり、遺伝医療に関して専門性がある (医師 5名、CGC 15名) (医師 2名、CGC 15名) 患者・血縁者に対する対応 (医師 2名、CGC 8 名)

遺伝学的検査の結果解釈や情報検索ができる



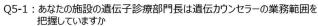
カテゴリー	回答内容
最新情報の検索・収集	遺伝学的検査の結果解釈のための情報検索についてディスカッションできるとき 遺伝に関する文献検索、情報検索を行うとき
遺伝学的検査の結果の解釈	検査結果解釈 エキスパートパネルの際の二次的所見の開示の判断
遺伝カウンセリングのセッティング	自ら様々な部門・職種との交渉、協働、連携を図ることができ、横断的に活動できること
資料作成·情報提供	 遺伝学的知識が必要なことに対しての情報提供や遺伝かウンセリング受診を勧めるタイミング 遺伝性疾患のプローアップに関して、どの診察性に相談するのがよいかの提案ができる 心理菌を含めた遺伝に関する情報提供ができる
心理社会的アセスメント	● 気持ちに寄りそうだけでなく、遺伝医学の専門知識をもって対応できること
多職種・他科連携のコーディネート	 遺伝性疾患に関わる多診療料へのコーディネート業務 遺伝子的検査の導入、スクリーニング体制の立ち上げなど、遺伝医学の知識や経験を活かして院内他診療料に対いアドバイザー等に関与する場合
介入·心理支援	適伝学的知識に添りいた)理約支援をする理面を含めた遺伝に関する情報提供ができる クライエント家族の立場にも第9第二で物事を考えるいり組織を提供できる 部床遺伝送機子的検査の関方を理解した立場から、患者への情報提供やそれに伴う心理支援を行う
意思決定支援	自律的意思決定になずさわれている 遺伝学的検査などの意思決定に携わている
長期的な視点での介入・橋渡い児~成人~次世代	● 長期的な視点でGCが橋渡し役を担う● 遺伝性疾患者・家族のフォローアップ
未発症者・血縁者・家族への支援	血線者や家族への対応方針についてクライエントと話し合える
家系図聴取·作成	 東系図の作成
リスク評価	● 臨床状況から遺伝性疾患のアセスメをする
院内他科・他部門との体制・連携構築	鏡域間かず各診療料の主治医、患者さんと遺伝医療部門との連携 ・ 院内の遺伝子診療の体制整備 他診療部門・診療科で行われ遺伝子関連検査の結果能示や説明の際のフォロー
患者・クライエント・他科からの問い合わせ・相談対成	 多職種からの相談・問い合わせ(遺伝性疾患や遺伝学的検査、血縁者へのサポートに関する)への対応 ラライエントからの景然とした遺伝に関する相談への対応 遺伝学的検査や遺伝性疾患の対応についての対応の相談を受ける時の知識面や延しやすさやわかり易いプレゼン・担当協の要訟に必患者の遺伝手が検査で遺伝すりとリングを行えま。
予約調整	問い合わせの調整など
研究	● 遺伝・ゲノム研究に関わる
教育·社会活動	他職種への情報提供関連ガイドラインを熟知していることから遺伝学的検査を実施する医療者に対して情報提供を

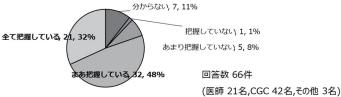
その他の意見

- ➤ 個々のCGCの能力に依存する
- > 経験値を積むこと、責任感を持つこと、数多くの関連業務の存在を知ることが重要
- 専門性を「対患者」の場面で発揮することには慎重になった方が良いように思う
- ▶「他の診療科」以前に遺伝医療部門内でチームとして CGC同士、 部門医師と連携ができなければならない

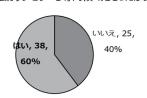
11

13





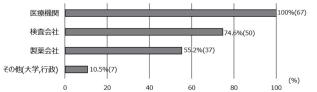
Q5-2:遺伝カウンセラーも専門領域をもったほうが良いとお考えですか



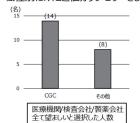
回答数:63件

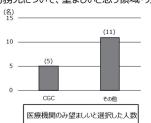
(医師21名:,CGC:24名,その他1名)

Q5-3:遺伝カウンセラーとしての勤務先について、望ましいと思う領域・分野を教えて ください(複数回答可) 回答数 67件(医師 21名,CGC 42名,その他 4名)



職種別にみた遺伝カウンセラーとしての勤務先について、望ましいと思う領域・分野





【グループワーク】

タイムスケジュール

9:10~ 9:30 全体セッション

- ・本日の目的と進め方
- ・事前アンケートの紹介
- 9:30~10:15 ブレイクアウト1回目
- · 自己紹介
- ・CGCが担当する業務はどのようなことだと 思いますか(医師の指示・同席のもとで)
- (6グループ) 10:15~11:00
- · 自己紹介

ブレイクアウト2回目 (6グループ)

・CGC特有の役割はどのようなことだと思いますか (多職種との差別化について)

11:00~12:00

- 提言をまとめる
- 全体セッション 投票

ワールド・カフェ

『カフェ』のようなリラックスした雰囲気の中で、少人数に分かれた テーブルで自由な対話を行い、他のテーブルとメンバーをシャッフルして 対話を続けることにより、参加した全員の意見や知識を集めることが できる対話手法の一つです。

今回はオンラインでの開催のため、

- ▶ 各グループのFTは固定し、参加者の皆さんに移動して頂きます 人数の偏りを防ぐため、参加するグループは指定しています
- ▶ ホワイトボード/チャット機能を使用します 付箋で意見を書き込んでいただくと、皆さんにそのまま見て貰えます PDFで保存できるので、全体セッションの際にも共有できます

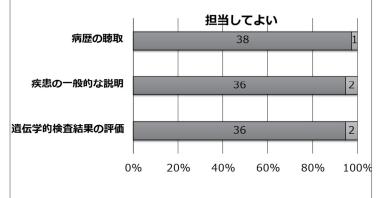
本日のゴール

WS5「認定遺伝カウンセラーが目指すところ」としての

提言をまとめる

▶ 遺伝カウンセリングの臨床場面に焦点を当て、そのなかで 認定遺伝カウンセラー®はどのように貢献できるかを提言する

(医師の指示・同席のもと) **CGCが担当する業務** 投票して頂きました



遺伝医療に対するCGCの貢献①

- ~具体的内容(医師の指示・同席のもと)
- 遺伝子関連検査導入・運用に関する院内外の調整
- 遺伝学的知識に基づいた事前準備(クライエント側の準備)
- 予約、アテンド、フォローアップ、ドアノブトーク
 クライエントの気持ちを汲み取る
 病院の代表電話から「遺伝科」に回されたものを、振り分ける
 遺伝科独自で予約を取ることが多い、その意味・必要性のアピール
- ⇒ 施設基準(リスクマネージメントとして「遺伝学的検査管理加算

「患者指導管理料」的なもの)

- 遺伝情報の管理
- 家族歴の聴取
- 一般的な検査の説明 (「検査しましょう/した方が良い/しなくて良い」は言わない)
- 一般的な疾患の説明(「あなたの場合は○○です」は言わない)

_

遺伝医療に対するCGCの貢献②

~具体的内容(医師の指示・同席のもと)

- ・ コーディネート 多職種、診療科間、医療機関間(CGC同士の連携) (「HBOCの未発症者を貴院では受け入れて頂けますか?」) チーム医療の調整役
- 専門的な遺伝学的知識に基づいた遺伝カウンセリング
- 患者の個別な心理社会的背景にも対応できる クライエントのアセスメント
- 患者以外への対応(未発症者・配偶者などの非血縁者)
- バリアントの評価
- 診療科横断的に動きやすい
- 柔軟性のある対応ができる (組む医師 (臨床遺伝専門医か) により、求められる役割が異なる)
- 院内外の教育啓発

WS5 「認定遺伝カウンセラーが目指すところ」

- CGCの業務内容を、院内外の医療者が理解できるように、 明文化し、公表することが必要である。
- CGCが担当している業務を他職種に理解してもらうために、 CGC自身が、カルテや報告書などの記録として残すことが必要である。 本報告書に、本邦におけるCGCが実際に担当している業務を 示すことができた。
- CGCの国家資格化へ向けては、CGCの認知度を高めるために、 多方面への啓発や国会議員へのアピールが必要である。

施設基準(リスクマネージメントとして「遺伝学的検査管理加算」「患者指導管理料」のようなもの)があるとよい。

8

皆さま、ご協力下さいまして有難うございました

		FT									書記
Α	田辺	記子	柊中	智恵子	黄瀬	恵美子	安達	容枝	宮﨑	幸子	
			森田	真未	浅井	喜美子	野竹	真未			
В	山本	佳世乃	塚谷	延枝	原田	佳奈	佐久	彰子	岩見	加奈子	仲 なつき
			八幡	美紀	渡辺	夏未	八幡	美紀			
С	佐藤	智佳	川目	裕	池川	敦子	小島	朋美	小堀	華菜	上田 日和
			佐々:	木 西里奈	平間	理子	米原	優香			
D	神原	容子	金子	実基子	大江	瑞恵	木村	緑	友澤	周子	石原 恵依子
			和田	侑夏							
Ε	甲畑	宏子	村島	京子	渡辺	基子	柴田	有花	増井	薫	
			三浦	彩奈	董 倞	伊	大澤	春萌			
F	佐々れ	木 元子	有田	美和	田中	敬子	秋山	奈々	稲葉	慧	
			岩井	美奈代	黒田	真帆	木俣	恵子			

サポートスタッフ

認定遺伝カウンセラー制度委員会 委員長 三宅 秀彦 先生 日本大学医学部附属板橋病院 臨床検査部 福田 嘉明 先生

㈱正進社印刷 北原 様

■ワークショップ6「遺伝性循環器疾患の診療体制」

リーダー:石川亜貴(札幌医科大学医学部遺伝医学/附属病院遺伝子診療科) 稲垣夏子(東京医科大学病院遺伝子診療センター)

【石川】札幌医科大学の石川です。よろしくお願いいたします。東京医科大学の稲垣夏子先生と 一緒に、共同リーダーを務めさせていただきました。

私たちはワークショップ6として「遺伝性循環器疾患の診療体制」というテーマを与えられました。私と稲垣先生とそしてここに記載してありますエキスパートの先生方、ファシリテーター、サポートスタッフの先生方に準備の段階から協力していただき、運営させていただきました。ありがとうございます。

遺伝性循環器疾患をとりまく現状

今回は遺伝性循環器疾患のうち保険診療で遺伝学的検査が可能となっている、マルファン症候群関連の遺伝性結合織疾患と先天性 QT 延長症候群の二つの疾患を取り上げました。先天性 QT 延長症候群は 2008 年に遺伝学的検査が保険収載され、SRL によって受託が開始されたのが比較的最近の 2018 年となります。結合織疾患は 2016 年に保険適用となり 2017 年からかずさ遺伝子検査室で受託が開始されています。

一方、遺伝性循環器疾患は網羅的な遺伝学的検査、解析における二次的所見としての重要性が注目されています。2013年のACMGの指針では、循環器系の表現型に関する遺伝子は7つでしたが、今年2022年には新たに心筋症に関連する遺伝子が5つ加わり、78遺伝子中の37遺伝子が循環器に関連する遺伝子であり、遺伝性腫瘍の28遺伝子を上回っているという状況です。そして2019年からは、がん遺伝子パネル検査が保険適用となり、開示対象遺伝子として推奨度シングルAですが、非腫瘍の遺伝子として、ロイス・ディーツ症候群の遺伝子も含まれています。

ここで遺伝性腫瘍と遺伝性循環器疾患の診療ガイドラインを比べてみると、HBOCの保険診療化、そしてがん遺伝子パネルの保険診療化に伴いまして、遺伝性腫瘍に関しては、スピード感をもって診療ガイドラインが整備され、未発症の方のサーベイランスを含めて、非常に充実してきている状況です。一方で遺伝性循環器疾患に関しては、既に循環器領域の先生方がしっかりとした診療ガイドラインは作られているものの、未発症、循環器系の症状がまだ出ていない方のフォロー、サーベイランスというのが確立されていません。この遺伝性循環器疾患に関しては、臨床力とバリアント解釈をする力、両方が求められるわけですが、循環器領域を専門にしている臨床遺伝子専門医は非常に少ないというのが現状です。

ワークショップ

今回のワークショップのテーマは「遺伝性循環器疾患の診療体制で各施設、地域での現状把握 と問題点を整理しよう」ということ、そして「よりよい診療体制に向けて、循環器内科 / 小児循 環器、また心臓血管外科の領域と遺伝子医療部門が一緒になにができるのか」というところを検 討したいと参加者で話し合いました。私見も入りますが、遺伝性腫瘍の診療体制を作り上げてき た流れの中で、良い点は参考にして、難しかった点や、問題点については、反省しながら、遺伝 性循環器疾患の疾患特性に合わせて診療体制を作っていくために、参加者の皆さんの知恵や良い 取り組みを教えていただくことができました。

【事前のアンケートの結果】

事前のアンケートの結果を供覧します。59 施設から回答を得ました。この中で循環器を専門にしている先生が回答をしていただいたのは4 施設でした。まず各施設の発症者の診断目的の遺伝学的検査がどのような体制で出検されているかを質問しています。「すべての項目を遺伝子医療部門」が出検している施設は2割程度、「基本的に主治医が出検している」という施設は37%でした。「特定の検査会社は遺伝子医療部門が出している」という施設は44%で、おそらくこの特定の検査会社は、かずさ遺伝子検査室ではないかと理解しています。

結合織疾患とLQTについてアンケート結果を提示します。「どこの部門や診療科が診療目的の検査を出していますか(Sec.1 質問1)」というような質問では、結合織疾患は遺伝子医療部門が44%と多く、LQTは主治医が多いという結果でした。「遺伝子医療部門と主治医の両方どちらからも出検している」という施設が3割程度であり、双方の連携がとれているという理解もできるかと考えます。検査の出検数は、非常にハイボリュームの施設と全く経験がないという施設があり、非常に差がありました。年間「1-9件」という回答が多かったという結果でした。

院内の連携体制の質問(Sec.1 質問7)では、「合同カンファレンス、ユニットやボードなどを立ち上げている」という施設は、結合織疾患で18%、LQTで12%でした。「他院から遺伝学的検査を目的で連携する時にどうしているか(Sec.1 質問4)」に対しては、「紹介してもらっている」施設が結合織疾患で7割、LQTでは5割でした。LQTは「連携していない」と回答された施設が44施設あり、割合としては50%弱でした。やはりLQTは循環器領域の先生が臨床診断される疾患ですので、あまり連携する必要がないということなのかもしれません。

「at risk 者の遺伝カウンセリング、血縁者に関する介入は、どこが行っていますか(Sec.1 質問6)」に対しては、結合織疾患では 65%、LQT では 55% で遺伝子医療部門が行っていると回答していました。LQT に関しては主治医も 14% で at risk 者の遺伝カウンセリングに関わっているという結果でした。

「院内の診療体制、また地域の他の医療機関との連携体制が整っているか(Sec.1 質問8)」に対しては、「十分整っている」「整っている」と回答した割合は、結合織疾患で「院内」約 25%、「地域」約 10%、LQTで「院内」約 20%、「地域」約 7%であり、当然ですが、院内よりは院外、他院との連携がなかなか整わないという結果でした。また結合織疾患は「専門家がいない・経験がない・疾患が周知されていない」という施設から「体制がほぼ確立している」という施設まで幅広く、地域差、施設差がみられました。また「連携はできているがシステムとしては確立されてない」という回答もあり、医師間でうまく連携できているという施設もありました。LQTに関しても結合織疾患とほぼ同じような結果でしたが、一方で LQT は循環器領域がやはり主体となって臨床診断しているので、あまり遺伝学的な検査の必要性を感じていないという背景があるのかもしれません。これは遺伝子医療部門に質問しているアンケートですので、実際の循環器領域の先生たちの生の声が反映されてないと考えます。また、「Actionable な疾患のはずなのに、なかなか紹介されてこない」、「小児と成人の連携に課題がある」という意見、回答もありました。

結合織疾患のみに出検先の質問を行っていますが、結合織疾患はかずさ遺伝子検査室に出検している施設が93%でした。かずさ遺伝子検査室は臨床遺伝専門医との連携が必須となっています。一方でLQTを受託しているSRLは臨床遺伝専門医との連携という要件はありません。このような「臨床遺伝専門医との連携の要件のありなしについて、良い点、問題点(Sec.2 質問 5)」について質問しています。結合織疾患に関しては良い点として「管理ができる、適切な解釈、遺伝カウンセリング、血縁者への介入ができる」。「主治医に対して意識づけになっている」という意見がありました。問題点としては、「実際は連携の実態がない」、「患者の不利益になっているのではないか」という意見がありました。

LQT に関して(Sec.3 質問 4)は、良い点として「遺伝学的検査といえども特別視せずに幅広く検査が実施可能であること」、問題点としては、やはり「解釈が正しくできているか」という意見が多くありました。そのほか、「血縁者への介入が把握できない」「臨床遺伝専門医であっても循環器内科医以外での対応は難しい領域であるように思う」というような意見もいただきました。今回のワークショップでは、臨床遺伝専門医との連携の要件のあるなしの是非については、論点とは異なりますので議論は行っていません。ただ、今回のアンケート調査の結果をみると、要件の有無ではなくて、その施設がしっかりと循環器領域と遺伝子医療部門とが連携をしているかどうか、バリアントの解釈を正しくできる人材がいるかどうかによるのではないかと考えます。

バリアント解釈に関しては、「遺伝学的検査の結果が返ってきた時にバリアント評価、解釈をしているか(Sec.4 質問 1)」に対しては、「すべてのバリアント評価、解釈を行っている」が65%、VUS、モザイクの時、表現型と矛盾した時のみ評価、解釈を確認している」が17%であり、「報告書をそのまま返却、結果開示している」という施設が8%いました。「VUS、モザイクについて、患者にどこまで説明しているか(Sec.4 質問 2)」に対しては、「すべて説明している」が49施設中18施設。「個々に応じて説明する場合と、説明しない場合がある」が49施設中8施設でした。「VUS、モザイクの時に、患者自身のフォローアップ、サーベイランスはどのようにされていますか(Sec.4 質問 3)」に関しては、これは一様に「表現型とか家族歴によって、症例毎に検討して行っている」という回答でした。

「VUS の見直しをしていますか(Sec.4 質問 4)」については、42%の施設で VUS の見直しを実施していました。見直しをしていない理由は、人手不足が最も多かったです。「見直しをしている施設に対して、どのぐらいの頻度で行っているか(Sec.4 質問 5)」には、半数の施設で「1年ごと」に見直しをしていました。「バリアント解釈について、ワークショップで話し合いたい課題はありますか(Sec.4 質問 7)」に対しても多くの意見をいただきました。「バリアント評価の解釈、適切な見直し期間、体制、人材は他施設ではどうしているかを知りたい」「VUS の解釈と血縁者への介入をどうすればよいか」「VUS の意義などを理解していれば、本来はそれほど問題になることはないと思うが、現状、その解釈ができていない状態でオーダーされているケースが多いのではないかと感じている」「実臨床に携わる人がバリアント解釈の知識を得て(資格に関わらず)説明できるような体制づくりが大切」などの貴重な意見もいただきました。

今回ワークショップではかずさ遺伝子検査室の結合織疾患の遺伝学的検査のコメントをつけて

くれている、榊原記念病院の森崎裕子先生、LQT については、国立循環器病研究センターの大野聖子先生、SRL の遺伝学的検査の結果解釈コメントをつけてくれている千葉大学の西村基先生から、それぞれの疾患の「診断、遺伝学的検査の位置づけ、解釈、結果開示、フォローの留意点」についてミニレクチャー形式で講演していただき、参加者それぞれの疑問点や問題点を整理したうえで、グループディスカッションに移りました。

【グループディスカッション】

グループディスカッションのテーマは、疾患別に「遺伝学的検査の結果解釈、そして血縁者の介入」と「診断後のフォロー・サーベイランス」としました。「診断後のフォロー・サーベイランス」については、循環器系の所見がまだ出現していない方のサーベイランスも含めて話し合っていただきました。各施設や地域の現状の課題を出してもらい、その課題を解決するための具体的な方策を出してもらうという方向でディスカッションを進めました。

・遺伝学的検査の結果解釈、そして血縁者の介入

検査前後の遺伝カウンセリングとして、遺伝学的検査の結果が「臨床情報なしの解釈であること」をしっかり理解して、返ってきた結果を「表現型・家族歴と照合」して、しっかりと確実に患者さんの診療に繋げる、血縁者に繋げることができれば、どこの診療科、部門が対応しても大丈夫なのですが、実際は、循環器領域で遺伝の専門とする知識が有している医師がいない、少ないなどといった、各施設、各地域によって、さまざまな現状があると思います。遺伝学的検査の結果を、VUS、表現型が明らかにあるのに病的バリアントが検出されなかった場合なども含めて、表現型・家族歴と照らし合わせてバリアント情報解釈ができる施設、人材が行うのが安全ですが、各施設、地域がすべて同じようにはできない現状がある中で、どのような取り組み、工夫、体制を行うのが良いのかというところを話し合っていただきました。

・診断後のフォロー・サーベイランス

「診断後のフォロー・サーベイランス」については、結合織疾患、LQTともに「循環器系に明らかな所見がある」、「循環器系に明らかな所見がまだない」、「二次的所見でみつかってくる」それぞれの場合があると考えます。いずれの場合でも、循環器の先生方には必ずフォローしていただかなければならないということで、主体的に関わっていただく必要があるということになります。ここでは、循環器領域の先生方は、遺伝子医療部門がどのようなサポートをすればフォローがスムーズにいくかという点を話し合ってもらいました。また逆に循環器の先生方から「遺伝子医療部門にこういうことをしてもらうと非常に助かるな」という要望、意見も出していただき議論をしていただきました。

繰り返しになりますが、遺伝学的検査の結果を確実に適切に、患者の診療、医療管理に繋げるために、どのような取り組みや体制が必要か、そして「疾患特性に合わせて、切れ目ないフォローを継続するために」はどのように連携していけばいいかというところで話し合いをしていただきました。

4つのグループに分けて、A グループは結合織疾患の「遺伝学的検査の結果解釈、そして血縁者の介入」、B グループは LQT の「遺伝学的検査の結果解釈、そして血縁者の介入」、C グループは結合織疾患の「診断後のフォロー・サーベイランス」、C グループは LQT の「診断後のフォロー・サーベイランス」について、議論していただいています。参加者は 18 名でして、臨床遺伝専門医が8名、そのうち循環器内科医が2名でした。循環器内科医が2名、小児科医が1名、認定遺伝カウンセラー8名、看護職が1名、生命倫理専門の先生が1名、大学院生が1名という内訳になっています。本日は日本心臓病学会が開催されており、他にも数名の循環器領域の先生方が参加予定でしたが、直前に不参加となりました。

【グループディスカッションのまとめ】

・LQTS の問題点

【石川】LQT は臨床診断が非常に重要であるということで、診療の主体は循環器内科/小児循環器の医師となります。LQT の遺伝学的検査の結果解釈の問題点 として、「衛生検査所を介した検査解釈の難しさ」があります。臨床所見の情報がない状況で結果が返ってきたときに、解釈ができる循環器領域の先生方が少ないことが問題点と考えます。「血縁者の介入」についての問題点としては、病的バリアントが確認できた発端者の方が一人いた時に、血縁者はまず心電図検査からフォローアップするわけですけども、心電図だけ見てもQTも長くない場合、また症状もないという場合に、どのようにフォローアップしたらよいのか、というところに悩まれているという先生方の声がありました。このような家族調査に関する指針をガイドラインに盛り込んでいただいて、全国どこの施設でも同じように血縁者のフォローができるようにしていただくというのが重要なのではないかと考えました。「継続的な支援につなげる、ドロップアウトの問題」については、無症状でQT延長の所見もない病的変異保有者の長期フォローは非常に難しいということから、患者教育が重要なのではないか、そしてそのための教育コンテンツやツール等が必要ではないかという意見が出ました。

・遺伝性結合織疾患における遺伝学的検査の結果解釈の問題点

【稲垣】「遺伝性結合織疾患における問題点」のディスカッションのまとめをさせていただきます。まず先ほどのLQTと同じですけれども、「衛生検査所を介した結果解釈の難しさ」という点があげられます。LQTの場合は家系情報(検査伝票に記載する欄がある)が解析者に伝えられるようなシステムですが、かずさ遺伝子検査室に結合織疾患の遺伝学的検査を約9割の施設が出検されていることを考えると、臨床情報や家系情報を解析者に伝えられるように、解析オーダーシステムを少し検討してもらうというのも一つの案ではないかという意見が出ました。また解析レポートと一緒にVUSに関する資料を作成して結果報告書に添付するという案も出ました。

次に「連携施設(紹介先)との結果解釈の共有に対する問題」があるという意見がありました。 先ほどかずさ遺伝子検査室は臨床遺伝専門医との連携が要件になっているということがでました ように、遺伝子医療部門が関与する場合が多いと思いますが、紹介元からいただいた臨床情報が 少なすぎて、結果解釈が上手くいかない、説明が上手くいかないということがあるので、患者医 師間ではなく、病院 - 病院間を連携するオンライン診療システムを取り入れて、循環器領域の医 師と遺伝子医療部門が情報交換や意見交換を行うことを可能にすれば、もう少しハードルが低くなるのではないかなという意見が出ました。

次に「血縁者への介入」についてです。これはすごく循環器特有の問題だと思いますが、遺伝学的検査を行って at risk かそうでないか、というのではなく、例えば LQT の場合は心電図でドキュメントされているかどうか、マルファン症候群を例にとりますと、エコーで動脈の拡張があるかどうかを診るというのが、遺伝学的検査よりも前に必要になってくることになります。結合織疾患に関しては、循環器のみではなく症状が全身に行き渡りますので、画一した診療体制が整っている施設が少ないというのが現状と考えます。循環器関連のガイドラインには循環器以外の全身のサーベイランスについてはあまり記載されていないのが現状なので、循環器関連のガイドラインにもそのような項目を追加してもらって、遺伝診療にもう少し循環器の先生の目を向けてもらうということが重要なのかなと考えます。また大学病院と市中病院などの病院ごとによって意識格差があるので、どの施設でも行うことができるように、ガイドラインに組み込むという点は重要ではないかという意見が出ておりました。

・遺伝性結合織疾患における診断後のフォロー・サーベイランス(未発症者も含む)の問題点 【稲垣】循環器領域では「サーベイランス」という言葉すらないような感じです。遺伝性結合織疾患のサーベイランスは、腫瘍領域のリー・フラウメニ症候群のように、多診療科が関わってくることになりますので、スタッフ間で顔を合わせて情報共有できる場を定期的に設けるユニットやチームづくりや、風通しの良い連携をしていくことが必要です。それを遺伝子医療部門から発信できると、循環器領域のスタッフの遺伝というものに対するハードルが少し下がるのではないかなという気がしてきます。循環器領域の医師は、あまり遺伝に詳しくはないため、認定遺伝カウンセラーが尽力してくれたりすることも多いです。個人の努力に依存しない形で、ネットワークやシステムを構築していくことも一つの目標ではないかと思います。

あとは「継続的な支援につなげる、ドロップアウトの問題」というのも話題になりました。診断するだけではなく、ご本人によりそって、そのあともライフイベントに沿った関わりや継続的な診療管理のシステム作りが必要であろうということです。また主に循環器領域に関しては、循環器関連の症状がない患者と、循環器関連の所見があるもしくは手術歴があるという患者に対する意識の差がありますので、現時点では循環器関連の症状がない変異保有者のフォローアップの継続が必要であるという意識の理解を深めていくというのも重要だという意見が出ました。

この話題は診療体制の問題点ではないのですが、LQT、遺伝性結合織疾患に関して、やはり突然死というのが真横にある疾患になります。この突然死に対する、genetic autopsyの可能性についてもディスカッションで言及しました。救急部、法医学教室のタイアップをするということが必要ということで、遺伝子医療部門にもこれらの部門との連携を周知してもらって、突然死した原因がLQTや結合織疾患などの遺伝性循環器疾患の可能性があるのかどうか、というところは、残された家族の今後に関してもすごく大きな問題になってくると思いますので、このautopsyの可能性を含めた協力体制を作っていくことも重要ではないかなという意見が出ておりました。グループディスカッションのまとめは以上になります。

【提言のまとめ】

【石川】最後の提言になります。最終的には循環器領域と遺伝の領域の人と人、診療科と診療科、学会と学会がいろんなレベルでコラボレーションしていかないと、これは解決しない問題ということになります。皆さんの施設、地域でまずやっていただくことは、循環器内科、小児循環器、遺伝子医療部門、部門がない施設は、臨床遺伝専門医の先生が、保険診療内で連携することが重要と考えました。施設によっては、遺伝子医療部門の診療を自費で行っているところもあり、他科の保険診療と同日で行うことができないなどのハードルがあるようです。保険診療内で普通に連携できるような体制が重要だということを提言します。つまり、循環器領域と遺伝子医療部門が双方に相談、紹介しやすくするということを提言しているということは、現在は相談、紹介しにくいということだと思うので、そういうハードルをどちらかと言うと、遺伝子医療部門が下げていくという努力が必要だと考えます。

2番目としては、繰り返しになりますが、LQT、結合織疾患、今回は取り上げていませんが心 筋症などの遺伝性循環器疾患は、循環器の先生方の臨床力が必ず必要になってきます。臨床力と バリアントの解釈の知識を兼ね備えた人材・チームをつくっていかなければいけない、というこ とになります。結合織疾患に関しては、心血管系以外の症状も多岐にわたるため循環器だけでチー ムを組んでいくのは難しいかと思いますので、臨床遺伝の領域を専門にしている先生方が主体と なるのが望ましいと考えます。現在、結合織疾患を専門に診療している先生方は、小児遺伝をバッ クグラウンドにされている方が多いのではないかと思いますが、小児だけではなく成人も含めて 診ていけるような人材の育成が重要かと思います。LQT、心筋症に関してはやはり、循環器領 域が主体となると考えます。循環器領域、臨床遺伝領域の双方の人材育成という意味で、それぞ れの専門医の到達目標に、双方の領域を組み込んでいく。また、臨床遺伝専門医制度の単位認定 ですが、現在、産婦人科領域の先生などの一部の専門領域で単位がとれるような状況かと思いま す。循環器領域の先生の単位がとれるようなものがないようなので、こういう専門領域間の格差 を是正していくというところもハードルを下げるという意味では大事なことと考えました。日本 人類遺伝学会で活用されている教育ツール、疾患のスライドなどは、会員のみが供覧できるよう になっていますが、そういうものを循環器関連の学会の遺伝関連のセミナー受講者なども供覧で きるなど、教育ツールを共有できると良いと考えました。

そして先ほどからガイドラインの話が出ていますけれど、循環器領域の学会の循環器内科学会の、日本循環器学会のガイドラインに、遺伝型を踏まえた治療指針の充実化が必要と考えます。つまり、ここには未発症というか、循環器領域の症状がないけれども、病的バリアントをもっている方の指針や治療の方針も含むというようなガイドラインが必要であるということです。また家族調査に関する指針も組み込んでいただけると、地域や施設格差がなく統一されると考えます。ドロップアウトを避けるという意味では、患者家族への教育が重要になります。ここは誰がやるのかというのが難しいのですが、患者教育のコンテンツがあると良いということも提言したいと思います。最終的にはやはり循環器領域と遺伝領域がしっかり手をつないで歩み寄ってくというところになると思います。

【中山】ありがとうございました。ではQ&A、フロアからありますでしょうか? では、兵庫県立こども病院の森貞先生からのコメントです。

最近、かなり背の高い中学生から、「あるスポーツの日本代表候補になったが、マルファン症候群であれば代表になれないと言われたので、マルファン症候群ではないことを調べてほしい」と言われました。遺伝学的検査をしてもマルファン症候群を否定することにはならず、森崎先生にもご相談させていただきましたが、かなり難しい問題であると感じました。

本人にとっては極めて大事なことなので、マルファン症候群と遺伝学的検査について、広く社 会にご理解をいただけるように啓発していただきたいです。よろしくお願い申し上げます。

【中山】他はありますでしょうか。古庄先生お願いします。

【古庄】おまとめいただきありがとうございました。参考までになのですが、ちょうど現在、日本循環器学会が遺伝学的検査と遺伝カウンセリングのガイドラインの改定作業を10年ぶりにやっております。そこに関わることができましたので、今の提言がしっかり盛り込める、特に未発症者に対する積極的治療を可能にする専門的遺伝カウンセリングのアプローチというのを入れ込んでいきたいと思います。それはやはり発端者を診る人ではなく、遺伝医療の部門の人たちが積極的に関わりうる分野だと思うので、そこはしっかり入れていきたいと思います。あとはちょうどLQTに関しても、今、国循の相庭先生を中心に全国調査が厚労省の班で始まっています。そこでおそらく全国的な患者さんやバリアントの状況がわかってくると思います。そちらにも関わることができたので、ぜひ遺伝領域も関与しながらエビデンスを作って、ガイドラインにも貢献していければと思います。おまとめいただいたものをもって、なぐりこむじゃないですけど入っていきたいと思います。ありがとうございました。

【中山】ありがとうございました。

本当に今回の循環器疾患をテーマにしたのは、保険収載された疾患も多いし、今トピックスだ よね、という話が出て、それで今に至っております。

循環器だけじゃなくて、結合織疾患もあるので、やはり臨床遺伝専門医のコミットが非常に大切だと思っています。

【Q】「循環器領域には素人ですので、循環器領域の遺伝性疾患はドロップアウトを避けて、サーベイランスを継続していけば概ね重篤な病態は避けられる可能性が高い領域だとの認識でいいのでしょうか?」

【稲垣】ご質問ありがとうございます。サーベイランスを継続していけば、重篤な病態を避けられる可能性が高い、というのはその通りだと思います。やはり予防法がある病気だと認識していただいていいかと思います。ただ、サーベイランスを継続というのが、腫瘍領域とは違って、なかなか循環器領域では難しいことが多いです。循環器の医師がサーベイランス継続の重要性を認識していない場合もありますから、遺伝領域からサーベイランスの重要性を含め多くのことを広めていただけたらいいかなと思います。古庄先生、どうぞガイドラインの改訂をよろしくお願いいたします。

【中山】岡崎先生どうぞ。

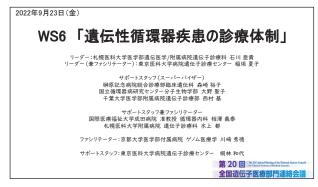
【岡崎】VUSの見直しという点がやはり将来に大きく関わることだと思います。VUSの見直しが、施設によって違うというのが、すごくやはり課題だなと思いましたので、この点も、遺伝学的検査全体に関わることですけれども、ぜひ継続的に早急に考えていかなくちゃいけない課題だなと思いました。コメントです、以上です。

【中山】小杉先生、何かありますでしょうか?

【小杉】今のディスカッションの内容と同じなのですが、5年ぐらい前にアメリカの ACMG では、 周産期領域、腫瘍領域に続いて、やはり循環器領域が重要だという話でした。当時はまだそのぐ らいでアメリカでもまだそういう遺伝循環器の専門家がまだ少なかったんですね。ですが、ここ 数年ですごく充実してきていると思うので、ぜひ今のような話をきちっと進めていただいたらい いと思います。

サーベイランスの考え方も、突然死ということとか、また浸透率という観点も、腫瘍領域とは 違う考え方をもっていかないといけないのだろうなと思っています。以上です。ありがとうござ いました。

【中山】ありがとうございました。お時間が来ましたので、そろそろ終わりにします。石川先生、 稲垣先生、ありがとうございました。





WS6「遺伝性循環器疾患の診療体制」

遺伝性結合織疾患

マルファン症候群、血管型エーラス・ダンロス症候群ロイス・ディーツ症候群、家族性大動脈瘤・解離

先天性QT延長症候群

遺伝性循環器疾患をとりまく現状 遺伝学的検査の保険診療化

先天性QT延長症候群

2008年 先天性LQTSの遺伝学的検査 保険適用(8000点)

2018年 SRL 受託開始

遺伝性結合織疾患

2016年 マルファン症候群、血管型エーラス・ダンロス症候群 ロイス・ディーツ症候群、家族性大動脈瘤・解離 遺伝学的検査 保険適用(8000点)

2017年 かずさ遺伝子検査室 受託開始

遺伝性循環器疾患をとりまく現状 網羅的遺伝学的検査における二次的所見

ACMG STATEMENT(2013)

24疾患56遺伝子

循環器系の表現型に関する遺伝子 7遺伝子

(FBN1, TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, ACTA2, MYLK, MYH11)

ACMG STATEMENT(2022)

36疾患78遺伝子

→ 循環器系の表現型に関する遺伝子 37遺伝子 (遺伝性腫瘍は28遺伝子)

2019年6月 がん遺伝子パネル検査が保険適用

AMED小杉班 がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト Ver 3.1 (推奨度 Grade A *SMAD3,TGFBR1,TGFBR2*) (Ver3.1_20210815)

遺伝性腫瘍に関する診療ガイドライン

小児・成人のための若年性ポリポーシス症候群診療ガイド ライン(2020年版)

遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療の手引き 2017年版 日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構(JOHBOC) 遺伝性乳癌卵巣癌(HBOC)診療ガイドライン 2021年版 日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構(JOHBOC 遺伝性大腸癌診療ガイドライン 2020年版 大腸癌研究会 ノー・フラウメニ症候群の診療ガイドライン 2019 年度版 厚生労働省科学研究費補助金(がん政策研究事業) 小児期に発症する遺伝性腫瘍に対するがんゲノム医療体 制実装のための研究 小児・成人のためのPeutz-Jeghers症候群診療ガイドライン 小児・成人のためのCowden症候群/PTEN過誤腫症候群 診療ガイドライン(2020年版)

参照:遺伝性腫瘍と遺伝性循環器疾患のガイドラインの違い

遺伝性循環器疾患に関する診療ガイドライン

心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン(2011年改訂版)	2010年度合同研究班:日本循環器学会/日本遺伝カウンセ リング学会/日本遺伝子診療学会/日本小児遺伝学会/日 本小児循環器学会/日本心臓病学会/日本人類遺伝学会
遺伝性不整脈の診療に関するガイドライン(2017年改訂版)	2016-2017年度活動 合同研究班参加学会:日本循環器学 会/日本心臟病学会/日本不整脈心電学会
心筋症診療ガイドライン(2018年改訂版) 肥大型心筋症 サルコメア選伝子異常 遺伝子検査および家族スクリーニング (遺伝カウンセリングを含む) 拡張型心筋能 遺伝子検査 (遺伝カウンセリングを含む)	日本循環器学会/日本心不全学会合同ガイドライン
大動脈瘤·大動脈解離診療ガイドライン(2020年改訂版) 遺伝性結合繊疾患	日本循環器学会/日本心臓血管外科学会/日本胸部外科 学会/日本血管外科学会合同ガイドライン
学校心臓検診のガイドライン(2016年版)	日本循環器学会/日本小児循環器学会合同ガイドライン
循環器領域における性差医療に関するガイドライン	循環器病の診断と治療に関するガイドライン(2008-2009年 度合同研究班報告)

循環器系の症状が未発症者のフォロー・サーベイランスが確立されていない

日本循環器学会 循環器病ガイドラインシリーズ https://www.j-circ.or.jp/guideline/guideline

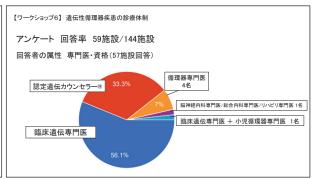
WS6のテーマ

- ✓ 遺伝性循環器疾患の診療体制に関する現状把握と問題点の整理をする (対象疾患: D006-4 の遺伝性結合織疾患、先天性QT延長症候群)
- ✓ 遺伝性循環器疾患の診療体制構築に向けて、循環器内科/小児循環器 と遺伝子医療部門が連携・協働するために必要なことはなにかを検討する

Actionableな疾患である遺伝性腫瘍の診療体制の良い点や問題点を参考に 遺伝性循環器疾患の疾患特性に合わせた診療体制を作っていきたい そのためになにが必要か

WS6 「遺伝性循環器疾患の診療体制」

アンケート結果



【Section1】 D006-4遺伝学的検査(発症者の診断目的)の提出について

質問1. 貴施設における発症者の診断目的のD006-4遺伝学的検査の提出の体制について、お答えください

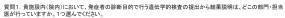


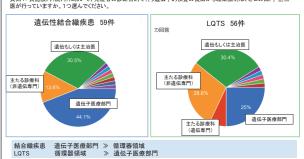
遺伝学的検査が保険適用となっている遺伝性循環器疾患について

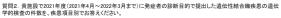
【Section2】 遺伝性結合織疾患

(マルファン症候群、血管型エーラス・ダンロス症候群、ロイス・ディーツ症候群、家族性大動脈瘤・解離)

【Section3】 先天性QT延長症候群(LQTS)









質問6. 遺伝性結合編疾患の遺伝学的検査で病的パリアントが同定された場合、at risk者に対する介入(発症前診断、遺伝カウンセリング)はどの部門、診療料が行っていますか、 遺伝性結合総疾患 58件回答 遺伝子医療部門 主治医どちらも 主治医 133% 143% 143% 143% 143% 143% 155.4% 143% 155.4% 155.4% 165.5% 165.

質問8. 責施設での遺伝性結合網疾患の院内の診療連携体制、また地域の他の医療機関との診療連携体制は十分に整っていると感じますか。5段階で評価をお願いします。

LQTS

サ分巻っている

整っている

をちらともいえない

整っていない

をっていない

をちらともいえない

をっていない

ないの

のを機関との連携体制

紹介が多くはない印象、潜在的に診断されていない患者や

加えないのではないかと推測される

復理器領域は、臨床評価と過程学的検査を同時に提供する

必要があるケースが多く、医師間で脳な連携が必要であ

り、他形との連携体制がどうある・そかは難しい

・他との連携体制がどうある・そかは難しい

・他との連携体制がどうある・そかは難しい

【Section3】LOTS 質問4.適伝学的検査の提出において、臨床遺伝専門医との連携の有無などの用件がないことによる、問題点などがあれば危险してださい。17施設から回答
【思い点】

「認い点】

「認い点】

「認い点」

「認い点」

「認い点」

「認い点」

「認い点」

「認います。

「認います。

「認います。

「認います。

「認います。

「認います。

「認います。

「問題となる」

「でいるかどうかもとらえられていない 2

金銭がいるかどうかもとらえられていない 2

金銭がのいるかどうかもとらえられていない 2

金銭がのいるかどうかもとらえられていない 2

金銭がのがのがイナー分 4

「以います。

「以います。

「以います。

「以います。

「以います。

「はいます。

「はいます。

「ないます。

「ないまする。

「ないまする。
「ないまする。

「ないまする。

「ないまする。

「ないまする。

「ないまする。

「ないまする。

「ないまする。

「ない

質問2. 遺伝学的検査の結果でVUSまたはモザイクの結果が出た場合に、患者にどこまで説明していますか。
49 件の回答

VUS、モザイクについてすべて説明している 18/49

現時点での評価と今後情報が蓄積されて解釈が変更される可能性があること、
その場合には改めて連絡する可能性があることを説明している。

ルれのMの 3gnificanceという文字通りの意味を含めて認明

遺伝子診療部で対応する場合は遺伝カウンセラーが補助的立資料を作成し、原則全て説明している。

/リアント評価、解釈の検討の結果により、説明する場合と、説明しない場合がある 8/49

Benignの可能性が高いVOISU関しては、他に明らかな病的空景がある場合には詳細な説明は行わない。
迷うVUSの場合には説明することはあるが、臨床経過フォローの重要性を強調し、遺伝情報だけでの判断で結論づけないようにしている。

VUS以下のパリアント評価の場合は報告しない 1

届いた報告をおっまま返却 1

最初の意思に合わせて説明している 1

モザイクについてすべて説明している 2

モザイクについてすべて説明している 1

モザイクにおいてすべて説明している 1

研究検体では非開示。臨床検査で認知された内容については関示。

質問3. 遺伝学的検査でVUSまたはモザイクの結果が出た患者のサーベイランス、フォローアップとのようにされていますか。
48 件の回答
表現型、家族屋が選尾な場合は関連診察科と相談してフォローを機能している 13
表現型、家族屋が選尾な場合は、フォローしていない 3
表現型や家族屋を参考に使得解に検討する 5
循環器科の判断、主たる診療科に情報を提供し、表現型、家族屋から判断 2
遺伝学的検査は、補助診断にすぎないので、発端者VUSの場合に、それを根拠に遺伝部門が診療料を飛び越えて直接フォローするのは困難と思われます。もちろん検査前後のGOの際に家庭庭が選序であれば、検索陰性であっても高定できないという説明を行うと同時に、最近は、そこまで選厚であれば酸性の場合にIRUDの話はほぼ100%、GCで出ますので、IRUDを通じた形で事実上のフォローが続くようにも思われます。
検査実績なし 1
まだVUS・モザイクの経験がない 4
モザイクの経験がない 4
モザイクの経験がない 4
モザイクの経験を入し 1
VUS・モザイクで、表現型、家族歴が選厚な場合はこれまで該当する患者はいない

表現型・家族歴により症例毎に検討している施設が多い

質問4. 遺伝学的検査でVUSの結果が出た場合、そのパリアントの解釈について定期的な見直しを実施していますか。 59件の回答

57.6%

実施していない

実施していない

実施していない

実施していない

実施していない

実施していない

実施していない

実施していない

実施している

42.4%

質問5.4で実施していると回答した施設に伺います。パリアントの解釈の見直しはどのくらいの頻度で行っていますか。25件の回答

| 他読からの情報 | 検査会社 からの連絡 | 不定期 | 本名希望など状況に応じて実施 | その他 | との他 | 1年ごと | 48%

質問7. 遺伝学的検査のパリアント(VUS、モザイクなど)の評価、解釈について、WSで話し合いたい課題があれば記載してださい。17 件の回答
パリアント評価解釈の達切な見直し期間、体制、人材について 3
VUSの評価が変更された時のレボートが返ってくる検査会社なら良いが、ClinVarにも登録がない場合、どのくらいの規度で見直すのが適切なのか。

VUSの場合の血縁者への介入をどうすればよいか 5
各施設で対応をしているかを知りたい(VUSの曲縁者の介入など) 2
VUSの場合とているかを知りたい(VUSの曲縁者の介入など) 2
VUSの解釈とそのリスクについて 1
VUSの場合、その後東系解析で解的パリアントと解釈した場合があれば、家系解析の状況と医療的介入について具体的に知りたい。
表現型や濃厚な家族歴を有する症例でVUSの場合、血縁者の発症前診断に活用できない。個句の症例ごとに解釈しているので一般論として集約する発想は良いと思います。
VUSが解えまうに、Clinvar登録や国内の検査統計の公表を推進すべきかと思われます。一つは受託している衛生検査所に連絡会議やGC学会などの公的色の強い組織が働きかける(要望を出すなど)ととで、衛生検査所に連絡会議やGC学会などの公的色の強い組織が働きかける(要望を出すなど)ことで、衛生検査所で連絡会議やGC学会などの公的色の強い組織が働きかける(要望を出すなど)ことで、衛生検査所に連絡会議やGC学会などの公的色の強い組織が働きかける(要望を出すなど)ことで、衛生検査所の連絡会議でGC学会などの公的色の強い組織が働きかける(要望を出すなど)ととなど、CSとかに発います(2-3年に1回くらい?)

質問7. 遺伝学的検査のバリアント(VUS、モザイクなど)の評価、解釈について、WSで話し合いたい課題があれば記載してください。17 件の回答

相談窓口について

症候性大動脈疾患に関しては、大切なのは問題となっている症状・微検 (4家族歴)であり、原因 遺伝子を特定することが主目的である必要はないように感じる。そのため**VUSの常義などを理解して** いれば、本来はそれほど問題になることはないと思うが、現状、その解釈ができない状態でオーダーされて いるケースが多いのではないかと思じている。

臨床遺伝専門医、カウンセラーがすべての分野・疾患の詳細を把握しているわけではないので、 実臨床に携わる人がそういう知識を得て(資格に関わらず)説明できるような体制づくりが大切だと思う

WS6 ミニレクチャー

- ✓遺伝学的検査の結果の解釈についての問題提起
- ✓ LQTS 診断、遺伝学的検査の位置づけ、フォローの留意点 国立循環器病研究センター分子生物学部 大野 聖子先生
- ✓ LQTS 遺伝学的検査の解釈

千葉大学医学部付属病院遺伝子診療部 西村 基先生

✓ 遺伝性結合織疾患について

診断、遺伝学的検査の位置づけ、解釈、結果開示、フォローの留意点 - 編原記念義院総合診療部臨床遺伝科 - 義崎 裕子先生

遺伝学的検査の結果解釈

- ✓ 衛生検査所へ遺伝子解析を委託する場合の問題点→ 臨床所見がない状態での結果解釈
- ✓ VUSの対応

臨床的に疑わしいのにP/LP/VUSが検出されない場合

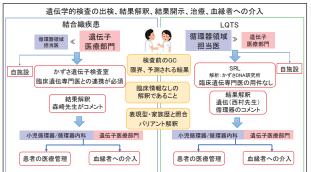
→ 参加者の施設ではどのように対応しているか? どの部門が出検し結果解釈まで行っているか、問題点はなにか?

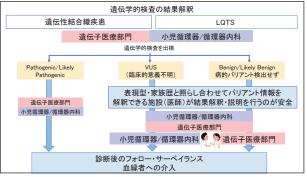
> 結合織疾患 遺伝子医療部門 ≫ 循環器領域 から出検 LQT 循環器領域 ≫ 遺伝子医療部門 から出検

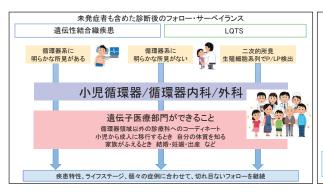
✓ モザイクの対応 サンガー方での確認の必要性

D 水上(小+遺) LQTS ①遺伝学的検査の結果解釈・血縁者 大野(循+遺) への介入 神谷(小+遺)

【WS6】 グループ分け ディスカッションのテーマ・疾患別 当日参加者







【WS6】 グループディスカッション テーマ

2つのテーマについて、疾患別にディスカッションしてもらいます

- ① 遺伝学的検査の結果解釈・血縁者への介入
- ② 診断後のフォロー・サーベイランス
- ・現状の課題(今, 何が問題か)
- ・課題解決のために具体的に方策を出してもらう

 - 中長期的に取り組まなくてはいけないことは?

①、②ともに、小児循環器/循環器内科/遺伝子医療部門が連携・協働しないとできないことであり、 臨床診断、遺伝学的検査の前後のGC、結果解釈、フォロー、血縁者への介入、小児から成人期への移行医療 のすべての流れにおいて相談、紹介しやすい体制をつくるための意見や各施設の取り組みも出してもらう

【WS6】 グループディスカッションのテーマ ①

・遺伝学的検査の結果解釈・血縁者への介入

VUSがでた場合

臨床的に疑わしいのに病的バリアントが検出されない場合

→ 参加者の施設ではどのように対応しているか?

血縁者への介入

→ 確実につなげられているか?

結果を確実に適切に患者の診療・医療管理につなげるために 小児循環器/循環器内科/遺伝子医療部門が連携・協働が必要 遺伝子医療部門はどこから、どのようにかかわるとよいか

【WS6】 グループディスカッションのテーマ ②

・診断後のフォロー・サーベイランス(未発症者も含む)

結合織疾患

血管病変ありの場合はフォローは確立されている 骨格症状のみで血管病変がない未発症者のサーベイランスの難しさ どのくらいの間隔で?

浸透率、表現度の幅が広い、性差 病的バリアント保有者でもQTcが正常の場合もあるなどの特性がある

二次的所見(生殖細胞系列でP/LP検出)

疾患特性に合わせて、切れ目ないフォローを継続するために 小児循環器/循環器内科/遺伝子医療部門が連携・協働が必要 遺伝子医療部門ができることは?

総合討論 まとめと提言

【WS6】 グループディスカッションのまとめ

LQTS 問題点

- ・LQTSは臨床診断が重要であり診療の主体は循環器内科/小児循環器医
- ・衛生検査所を介した結果解釈の難しさ

臨床所見なしのバリアント情報であり、表現型、家族歴と合わせて解釈する必要があるが、それができる循環器内科/小児循環器医が少ない

・血縁者への介入

家族調査に関する指針(ガイドライン)

・継続的な支援につなげる、ドロップアウトの問題

長期フォローの難しさ(自覚症状なし、失神歴なしの場合) ライフイベントに沿って自ら医療につながることができるような、患者教育が必要

【WS6】 グループディスカッションのまとめ

遺伝性結合織疾患における遺伝学的検査の結果解釈の問題点

・衛生検査所を介した結果解釈の難しさ

臨床情報を解析者に伝えることが出来ないことで、例えばDe novoの解釈等が不十分となる。 LQTのように例えば、家系図だけでも解析者に伝えられるような解析オーダーシステムを提案。 解析レポートと共にVUSに対する資料の別途作成し結果報告書に添付をする。

・連携施設(紹介先施設)との結果解釈の共有に対する問題

臨床所見を含め、結果解釈への意見等、病院間を連携するオンライン診療等を導入する等し、意見交換や情報共有を行うことの可能性を検討。

・血量者への介入

遺伝学的検査の前に臨床所見の確認が必要であることの周知。画一した体制が整っていない施 設が多いため、循環器関連のガイドラインにも項目を追加を検討してもらうなど、遺伝診療一循環 器を含めた他診察样との意識検差を極力ともす努力が必要。

【WS6】 グループディスカッションのまとめ

遺伝性結合織疾患における 診断後のフォロー・サーベイランス(未発症者も含む)の問題点

各科連携・総行支援の関わりの難しさ

情報共有の場を定期的に設ける(ユニットやチーム)

スタッフ間で顔を合わせていくことで、信頼関係の構築につながり、連携がスムーズに運ぶ可能性 がある。遺伝子診療部門から発信していくことで、ハードルを下げていく。 個人の努力に依存しない形でネットワークやシステムを構築していくことが目標。

・維続的な支援につなげる、ドロップアウトの問題

診断だけでなく、本人の気持ちの整理がついた後もライフイベントに沿った関わり、継続的な医学的管理のためのシステム作り。 患者・医療者に対する診断や継続の必要性の意義の理解を広める。

・その他:突然死例に対するgenetic autopsyの可能性

普段から教急部門、法医学教室等とのタイアップが必要で、遺伝子医療部門について周知しても らい協力体制を作っていく

【WS6】提言

・循環器内科/小児循環器/遺伝子医療部門の保険診療内での連携・協働

臨床診断、遺伝学的検査の前後のGC、結果解釈、フォロー、血縁者への介入、小児から成人期への 移行医療のすべての流れにおいて相談、紹介しやすくする

・画一化された診療体制

遺伝型を踏まえた治療指針の充実(ガイドライン) 家族調査に関する指針(ガイドライン)

患者・家族の疾患理解、アドヒアランス維持のための教育コンテンツ(ガイドブックやWebサイト)

循環器領域の学会と遺伝領域の学会のコラボレーション

参加者名簿

維持機関会員施設名簿

第 20 回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿

施設 番号	施設名	部門名
1	北海道大学病院	臨床遺伝子診療部
2	札幌医科大学附属病院	遺伝子診療科/遺伝医学
4	弘前大学医学部附属病院	検査部
5	秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部
7	東北大学病院	遺伝科・遺伝子診療部
8	岩手医科大学附属病院・内丸メディカルセンター	医学部 臨床遺伝学科
9	福島県立医科大学附属病院	遺伝診療部/産婦人科
10	群馬大学医学部附属病院	遺伝子診療部
11	自治医科大学附属病院	
12	獨協医科大学病院	臨床遺伝診療室/産婦人科
13	筑波大学附属病院	
14	埼玉医科大学病院	ゲノム医療科
16	千葉大学医学部附属病院	検査部/遺伝子診療部/がんゲノムセンター
17	日本大学医学部附属板橋病院	
18	帝京大学医学部附属病院	
19	日本医科大学付属病院	遺伝診療科
20	東京大学医学部附属病院	ゲノム診療部
21	東京大学医科学研究所	遺伝子・細胞治療センター
22	東京医科歯科大学	遺伝子診療科
23	順天堂大学医学部附属順天堂医院	臨床遺伝学
24	慶應義塾大学	
25	東京医科大学病院	遺伝子診療センター
26	東京女子医科大学	ゲノム診療科
27	東京慈恵会医科大学附属病院	遺伝診療部/泌尿器科/産婦人科
28	昭和大学病院	
29	杏林大学医学部付属病院	臨床検査部 遺伝子診療センター/脳神経内科/ 産科婦人科
30	東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療部
31	横浜市立大学附属病院	遺伝子診療科
33	北里大学病院	遺伝診療部
34	東海大学医学部付属病院	遺伝子診療科
35	山梨大学医学部附属病院	

施設番号	施設名	部門名	
36	信州大学医学部附属病院	遺伝子医療研究センター	
37	新潟大学医歯学総合病院		
38	富山大学附属病院	遺伝子診療部	
39	金沢大学附属病院	遺伝診療部	
41	福井大学医学部附属病院	遺伝診療部	
42	浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部/臨床検査医学	
43	岐阜大学医学部附属病院	ゲノム疾患・遺伝子診療センター/臨床倫理室	
44	名古屋大学医学部附属病院	ゲノム医療センター	
45	名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	
46	藤田医科大学病院	臨床遺伝科	
47	愛知医科大学		
48	三重大学医学部附属病院	ゲノム医療部/小児科	
50	奈良県立医科大学附属病院	がんゲノム・腫瘍内科/生理学第二講座	
51	京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部/医学研究科遺伝カウンセラーコース/ ゲノム医療学	
52	京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部/遺伝相談室/脳神経内科学/内分泌乳腺外科/産婦人科	
53	大阪医科薬科大学病院	がんゲノム医療管理室	
54	大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	
55	大阪公立大学医学部附属病院	ゲノム医療センター/障がい医学・再生医学寄附講座	
56	近畿大学病院	遺伝子診療部	
57	和歌山県立医科大学附属病院		
58	関西医科大学附属病院	臨床遺伝センター/腎泌尿器外科/女性診療科	
59	神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部	
60	兵庫医科大学病院	遺伝子医療部	
61	岡山大学病院	臨床遺伝子診療科/産科婦人科/小児神経科/ 医療教育センター/薬剤部 他	
62	川崎医科大学附属病院	遺伝診療部	
64	島根大学医学部附属病院		
65	広島大学病院	遺伝子診療科	
66	山口大学医学部附属病院	遺伝・ゲノム診療部	
67	徳島大学病院		
68	愛媛大学医学部附属病院	小児科・臨床遺伝医療部	
69	高知大学医学部附属病院		
70	香川大学医学部附属病院		
72	九州大学病院	臨床遺伝医療部/小児科	

施設番号	施設名	部門名
73	福岡大学病院	遺伝医療室
74	久留米大学病院	産婦人科/小児科
75	佐賀大学医学部附属病院	
76	長崎大学病院	腫瘍外科・遺伝カウンセリング部門/産婦人科
77	熊本大学病院	遺伝カウンセリングチーム
78	大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室/小児科/神経内科学講座
79	宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部
80	鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室
81	琉球大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
82	東北医科薬科大学病院	腫瘍内科
83	国立精神・神経医療研究センター	脳神経内科
84	国立循環器病研究センター	ゲノム医療支援部/心臓血管内科
85	国立国際医療研究センター	メディカルゲノムセンター/臨床ゲノム科
86	国立成育医療研究センター	
87	国立長寿医療研究センター	
88	国立がん研究センター東病院	遺伝子診療部門
89	国立がん研究センター中央病院	遺伝子診療部門
92	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
93	近畿中央病院	遺伝子診療センター
94	天使病院	
96	独立行政法人国立病院機構新潟病院	
97	東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科/看護部
99	大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部
100	独立行政法人国立病院機構医王病院	
101	名古屋市立大学医学部附属西部医療センター	遺伝診療部
102	四国こどもとおとなの医療センター	
107	国立病院機構京都医療センター	
109	瀬戸病院	
110	北野病院	乳腺外科
111	国立病院機構東京医療センター	遺伝診療科/臨床遺伝センター/眼科
112	静岡県立総合病院	
113	社会医療法人愛仁会 高槻病院	遺伝診療センター/消化器外科/産婦人科
114	愛知県がんセンター	

施設番号	施設名	部門名
115	国立病院機構名古屋医療センター	遺伝診療科
116	埼玉医科大学総合医療センター	産婦人科
117	日本赤十字社愛知医療センター名古屋第一病院	
118	公益財団法人ちば県民保健予防財団	
119	愛知県医療療育総合センター	小児内科/遺伝診療科
121	東邦大学医療センター佐倉病院	臨床遺伝診療センター/臨床検査診断センター
124	亀田総合病院	臨床遺伝科
125	東京都立多摩総合医療センター	ゲノム診療科
126	静岡県立静岡がんセンター	遺伝カウンセリング室
127	茨城県立中央病院	遺伝子診療部
128	昭和大学横浜市北部病院	
129	香川県立中央病院	がんゲノム医療センター
130	堺市立総合医療センター	循環器内科
131	青森県立中央病院	ゲノム医療部/臨床遺伝科
132	兵庫県立がんセンター	遺伝診療科
133	国立病院機構北海道がんセンター	がんゲノム医療センター
135	独立行政法人国立病院機構福山医療センター	
136	トヨタ記念病院	ゲノム医療科
137	佐世保市総合医療センター	
138	県立広島病院	ゲノム診療科/臨床研究検査科/病理診断科/ 臨床腫瘍科/循環器内科
139	横浜市立大学附属市民総合医療センター	遺伝子診療科/臨床検査部/臨床研究部/輸血部
140	独立行政法人国立病院機構四国がんセンター	遺伝性がん診療科
141	兵庫県立こども病院	臨床遺伝科
142	がん研有明病院	臨床遺伝医療部
143	姫路赤十字病院	遺伝診療部/検査技術部
144	岐阜県総合医療センター	遺伝子診療科

〈未登録施設参加者等〉

順不同·敬称略

* · — · · · · · · · · · · · · · · · · ·							
施設名	部門名	参加者名					
新潟県立がんセンター	外来	三冨 亜希					
岡山済生会総合病院	内科	藤井 雅邦					
医療法人三慧会 IVF 大阪クリニック		小林 亮太					

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿 (2022 年度)

施設番号順・敬称略

						施設番号	ア川県・	现入小小山
No	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表	者氏名
1	北海道大学病院	臨床遺伝子診療部	060-8648	北海道札幌市北区北14条西5 丁目	(内)7056	011-706-7056	山田	崇弘
2	札幌医科大学附属病院	遺伝子診療科	060-8543	北海道札幌市中央区南1条西 16丁目291	011-611-2111 38750/27900	011-688-5354	櫻井	晃洋
3	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
4	弘前大学医学部附属病院	総合患者支援センター/ 遺伝カウンセリング部門	036-8563	青森県弘前市本町53	0172-39-5551	0172-39-5338	大門	眞
5	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		018-836-2620	高橋	勉
6	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 (内)5296	023-628-5583	鈴木	民夫
7	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	022-717-8139	022-717-8142	青木	洋子
8	岩手医科大学附属病院・ 内丸メディカルセンター	臨床遺伝科	020-8505	岩手県盛岡市内丸19-1	019-651-5111 (内)3258	019-907-3771	福島	明宗
9	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
10	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
11	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
12	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北小 林880	0282-86-1111 (内)2670	0282-86-6856	成瀬	勝彦
13	筑波大学附属病院	遺伝診療部	305-8575	茨城県つくば市天王台1-1-1 医学学系棟4B260	029-853-3177 (内)3352	029-853-3333	野口	恵美子
14	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	沼倉	周彦
16	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
17	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 (内)2570	03-5375-8076	中山	智祥
18	帝京大学医学部附属病院	がんゲノム医療支援室	173-8606	東京都板橋区加賀2-11-1	03-3964-1211	03-3964-9177	渡邊	清高
19	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	03-3822-2131 (内)6292		山田	岳史
20	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	03-5800-9566 (内)35412	03-5800-8873	織田	克利
21	東京大学医科学研究所	ゲノム診療部	108-8639	東京都港区白金台4-6-1	03-6409-2100	03-6409-2103	古川	洋一
22	東京医科歯科大学病院	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
23	順天堂大学医学部附属順天堂医院	ゲノム診療センター	113-8431	東京都文京区本郷3-1-3	03-3813-3111	03-5800-5022	新井	正美
24	慶應義塾大学	医学部/臨床遺伝学センター	160-0016	東京都新宿区信濃町35		03-5843-7084	小崎	健次郎
25	東京医科大学病院	遺伝子診療センター	160-0023	東京都新宿区西新宿6-7-1	03-3342-6111 (医局ex)5822	03-6258-0395	稲垣	夏子
26	東京女子医科大学病院	ゲノム診療科	162-8111	東京都新宿区河田町8-1	03-3353-8111 (内)27645	03-5269-7594	齋藤	加代子
27	東京慈恵会医科大学附属病院	遺伝診療部	105-8471	東京都港区西新橋3-19-18	03-3433-1111 (内)3545	03-3432-1533	川目	裕
28	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	03-3784-8670	03-3784-8355	関沢	明彦
29	杏林大学医学部付属病院	遺伝子診療センター	181-8611	東京都三鷹市新川6-20-2	0422-47-5511	0422-44-0645	市川	弥生子
30	東邦大学医療センター大森病院	臨床遺伝診療部	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
31	横浜市立大学附属病院	遺伝子診療科	236-0004	神奈川県横浜市金沢区福浦3-9 先端医科学研究センター405	045-787-2692	045-350-2858	浜之上	こはるか
32	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	044-977-8111	津川	浩一郎
33	学校法人北里研究所 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
34	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	0463-92-2600	大貫	優子
35	山梨大学医学部附属病院	遺伝子疾患診療センター	409-3821	山梨県中央市下河東1110	055-273-1111	055-273-6765	石黒	浩毅
36	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	0263-37-2282	0263-37-3216	古庄	知己
37	新潟大学医歯学総合病院	ゲノム診療部 遺伝医療センター	951-8520	新潟県新潟市中央区旭町通 1-754	025-227-0352	025-227-0363	池内	健
38	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番地	076-415-8863	076-415-8863	仁井見	. 英樹
39	金沢大学附属病院	遺伝診療部	920-8640	石川県金沢市宝町13-1	076-265-2861	076-265-2861	渡邉	淳

41 42	金沢医科大学病院	ゲノム医療センター	i e		1			
42) ノム医療センター	920-0293	石川県河北郡内灘町大学1-1	076-286-3511 (内)8353	076-218-8081	新井田	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	0776-61-8351	0776-61-8110	中本	安成
43	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	053-435-2310	堀田	喜裕
	岐阜大学医学部附属病院	ゲノム疾患・遺伝子診療センター	501-1194	岐阜県岐阜市柳戸1-1	058-230-6000	058-230-7354	小川	武則
44	名古屋大学医学部附属病院	ゲノム医療センター	466-8560	愛知県名古屋市昭和区鶴舞 町65	052-741-2111 (内)5043	052-744-2853	安藤	雄一
45	名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部	467-8601	愛知県名古屋市瑞穂区瑞穂 町川澄1番地	052-853-8241	052-842-2269	鈴森	伸宏
46	藤田医科大学病院	臨床遺伝科	470-1192	愛知県豊明市沓掛町田楽ヶ 窪1-98	0562-93-2111 (内)9785	0562-93-8831	倉橋	浩樹
47	愛知医科大学	臨床遺伝総合診療	480-1195	愛知県長久手市岩作雁又1番 地1	0561-62-3311	0561-63-1068	高木	潤子
48	三重大学 医学部附属病院	ゲノム診療科	514-8507	三重県津市江戸橋2-174	059-232-1111 (内)5395	059-231-5136	奥川	喜永
49	滋賀医科大学医学部附属病院	小児科・臨床遺伝相談科	520-2192	滋賀県大津市瀬田月輪町	077-548-2228	077-548-2230	丸尾	良浩
50	奈良県立医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室	634-8522	奈良県橿原市四条町840	0744-29-8881	0744-24-9222	西久保	录 敏也
51	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河原町54	075-751-4350	075-753-4649	万代	昌紀
52	京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部	602-8566	京都府京都市上京区河原町通広小路上ル梶井町465	075-251-5659	075-251-5659	黒田	純也
53	大阪医科薬科大学病院	遺伝カウンセリング室	569-8686	大阪府高槻市大学町2-7 病院外来棟3階 がんゲノム医療管理室	072-684-6751	072-684-6752	鮫島	希代子
54	大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	565-0871			06-6879-6539	酒井	規夫
55	大阪公立大学医学部附属病院	ゲノム医療センター	545-8586	大阪府大阪市阿倍野区旭町 1-5-7	06-6645-2121 (内)3816	06-6636-8737	新宅	治夫
56	近畿大学病院	遺伝子診療部	589-8511	大阪府大阪狭山市大野東 377-2	072-366-0221 (内)5645	072-366-4846	西郷	和真
57	和歌山県立医科大学附属病院	遺伝診療部	641-0012	和歌山県和歌山市紀三井寺 811-1	073-447-2300 (内)2268	073-445-1161	南位	左和子
58	関西医科大学附属病院	臨床遺伝センター	573-1010	大阪府枚方市新町2-5-1	072-804-2517	072-804-2045	塚口	裕康
59	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	078-382-6090	078-382-6099	野津	寛大
60	兵庫医科大学病院	遺伝子医療部	663-8501	兵庫県西宮市武庫川町1-1	0798-45-6346	0798-45-6347	澤井	英明
61	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	086-235-6987	086-235-6988	平沢	晃
62	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
63	鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科	683-8504	鳥取県米子市西町36-1	0859-38-6692	0859-38-6470	前垣	義弘
64	島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部	693-8511	島根県出雲市塩冶町89-1	0853-20-2383	0853-20-2716	鬼形	和道
65	広島大学病院	遺伝子診療科	734-8551	広島県広島市南区霞1-2-3	082-257-5965	082-257-1762	檜井	孝夫
66	山口大学医学部附属病院	遺伝・ゲノム診療部	755-8505	山口県宇部市南小串1-1-1	0836-85-3241	0836-85-3241	伊藤	浩史
67	徳島大学病院	ゲノム医療センター	770-8503	徳島県徳島市蔵本町2-50-1		088-633-9219	森野	豊之
68	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	089-960-5125 (内)5123	089-960-5131	江口	真理子
69	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
70	香川大学医学部附属病院	臨床遺伝ゲノム診療科	761-0793	香川県木田郡三木町池戸 1750-1	087-898-5111 (内)0878912174	087-891-2175	隈元	謙介
71	産業医科大学病院	遺伝カウンセリング科	807-8556	福岡県北九州市八幡西区 医生ケ丘1-1	093-603-1611	093-603-3657	近藤	寛之
72	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丁目 1-1	092-642-5057	092-642-6926	加藤	聖子
73	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	倉員	正光
74	久留米大学病院	遺伝外来	830-0011	福岡県久留米市旭町67番地	0942-35-3311	0942-38-1792	渡邊	順子
75	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	0952-34-3149	0952-34-2071	副島	英伸
76	長崎大学病院	ゲノム診療センター 遺伝カウンセリング部門	852-8501	長崎県長崎市坂本1-7-1	095-819-7548	095-819-7548	三浦	清徳
77	熊本大学病院	遺伝カウンセリングチーム	860-8556	熊本県熊本市中央区本荘 1-1-1	096-373-5993	096-373-5828	大場	隆
78	大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室	879-5593	大分県由布市挾間町医大ヶ 丘1丁目1番地	097-586-5833	097-586-5839	井原	健二

79	施設名	部門名	郵便番号	住所	電話	ファックス	代表	者氏名
	宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部	889-1692	宮崎県宮崎市清武町木原		0985-85-6149		昌俊
80	鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室	890-8520	5200 鹿児島県鹿児島市桜ヶ丘 8-35-1	099-275-5028	099-275-6846	小林	裕明
81	琉球大学病院	遺伝カウンセリング室	903-0215	沖縄県中頭郡西原町上原207	098-895-3331	098-895-1418	中西	浩一
82	東北医科薬科大学病院	遺伝子診療部	983-8512	宮城県仙台市宮城野区福室 1-12-1	(内)2380 022-259-1221	022-290-8959	下平	秀樹
× 3 1	国立精神·神経医療研究センター 病院	遺伝カウンセリング室	187-8551	東京都小平市小川東町4-1-1	042-341-2711 (内)7262		後藤	雄一
	国立循環器病研究センター	ゲノム医療支援部	564-8565	大阪府吹田市岸部新町6-1		06-6170-1424	根木	玲子
85	国立国際医療研究センター	メディカルゲノムセンター /臨床ゲノム科	162-8655	東京都新宿区戸山1-21-1	03-3202-7181 (内)2896	03-3202-7364	加藤	規弘
86	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	03-3416-2222	小﨑	里華
87	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 (内)5060	0562-46-8594	尾崎	浩一
88	国立がん研究センター東病院	遺伝子診療部門	277-8577	千葉県柏市柏の葉6-5-1	04-7133-1111	04-7131-9960	桑田	健
89	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
90	埼玉県立小児医療センター	遺伝診療センター/遺伝科	330-8777	埼玉県さいたま市中央区新 都心1-2		048-601-2249	大橋	博文
	千葉県こども病院	代謝科	266-0007	千葉県千葉市緑区辺田町 579-1	043-292-2111 (内)2281	043-292-3815	村山	圭
	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	232-8555	神奈川県横浜市南区六ッ川 2-138-4	045-711-2351	045-721-3324	黒澤	健司
93	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		***	072-779-1567	上道	知之
94	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 丁目1-1	011-711-0101 (内)4018	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	遺伝診療部 臨床遺伝科	183-8561	東京都府中市武蔵台2-8-29	042-300-5111 (内)5122	042-312-8162	吉橋	博史
92 1	がん・感染症センター 東京都立駒込病院	遺伝子診療科	113-8677	東京都文京区本駒込3-18-22	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	大阪府大阪市都島区都島本 通2-13-22	06-6929-1221	06-6929-1090	中村	博昭
100	独立行政法人国立病院機構 医王病院	遺伝カウンセリング部門	920-0192	石川県金沢市岩出町二73-1	076-258-1180	076-258-6719	高橋	和也
101	名古屋市立大学医学部附属 西部医療センター	遺伝診療部	462-8508	愛知県名古屋市北区平手町 1-1-1	052-991-8121	052-916-2038	濱嶋	直樹
1 (1.)	国立病院機構 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	近藤	朱音
	学校法人聖路加国際大学 聖路加国際病院	遺伝診療センター	104-0044	東京都中央区明石町10-1	03-5550-2412	03-5550-2563	山中	美智子
104	独立行政法人国立病院機構 九州医療センター	ゲノム診療部	810-8563	福岡県福岡市中央区地行浜 1-8-1	092-852-0700 (内)6684	092-846-8485	蓮尾	泰之
106	兵庫県立尼崎総合医療センター	遺伝診療センター	660-8550	兵庫県尼崎市東難波町2丁目 17-77	06-6480-7000	06-6480-7001	佐藤	浩
107	国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部	612-8555	京都府京都市伏見区深草向 畑町1-1		075-645-2781	浅原	哲子
108	滋賀県立小児保健医療センター	遺伝科	524-0022	滋賀県守山市守山5-7-30	077-582-6200 (内)6763	077-582-6304	野崎	章仁
109	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
110	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丁目 4番20号	06-6131-1221	06-6312-8867	高原	祥子
111	国立病院機構東京医療センター	臨床遺伝センター	152-8902		03-3411-0111	03-3412-9811	松永	達雄
112	静岡県立総合病院	ゲノム医療センター	420-8527	静岡県静岡市葵区北安東 4-27-1	054-247-6111	054-247-6187	臼井	健
113	社会医療法人愛仁会高槻病院	遺伝診療センター	569-1192	大阪府高槻市古曾部町1-3-13		072-682-3834	玉置	知子
114	愛知県がんセンター	ゲノム医療センター・リスク 評価室	464-8681	愛知県名古屋市千種区鹿子 殿1-1	052-762-6111 (内)3080、3006	052-764-2963	井本	逸勢
115	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 (内)6129	052-951-0664		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	049-228-3841	049-225-2033	高井 母里	泰 淑子
117	日本赤十字社愛知医療センター 名古屋第一病院	遺伝カウンセリングセンター	453-8511	愛知県名古屋市中村区道下 町3丁目35番地	052-481-5111	052-482-7733	安藤	智子
	公益財団法人ちば県民保健予防 財団	診療部 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

	愛知県医療療育総合センター	遺伝診療科/中央病院 及び						者氏名
120 7	2,11,11,21,21,11,12	遺伝子医療研究部門/ 発達障害研究所	480-0392	愛知県春日井市神屋町713-8	0568-88-0811	0568-88-0838	水野	誠司
120 /	大阪急性期・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丁目1番56号	06-6694-8816	06-6608-8416	澤田	甚一
121 月	東邦大学医療センター佐倉病院	臨床遺伝診療センター	285-8741	千葉県佐倉市下志津564-1	043-462-8811 (内)6020	043-462-8820	竹下	直樹
11771	日本赤十字社愛知医療センター 名古屋第二病院	臨床遺伝診療科	466-8650	愛知県名古屋市昭和区妙見 町2-9	052-832-1121	052-832-1130	加藤	紀子
123 🏞	神奈川県立がんセンター	遺伝診療科	241-8515	神奈川県横浜市旭区中尾 2-3-2	045-520-2222	045-520-2202	成松	宏人
124 自	亀田総合病院	臨床遺伝科	296-8602	千葉県鴨川市東町929番地	04-7092-2211	04-7099-1103	松浦	拓人
11751	地方独立行政法人東京都立病院機構 東京都立多摩総合医療センター	ゲノム診療科	183-8524	東京都府中市武蔵台2-8-29	042-323-5111 (内)4079	042-312-9197	井上	大
126 青	静岡県立静岡がんセンター	ゲノム医療推進部 遺伝カウンセリング室	411-8777	静岡県駿東郡長泉町下長窪 1007	055-989-5222	055-989-5692	松林	宏行
127 考	茨城県立中央病院	遺伝子診療部	309-1793	茨城県笠間市鯉淵6528	0296-77-1121 (内)5750	0296-77-2886	齋藤	誠
128	昭和大学横浜市北部病院	臨床遺伝・ゲノム医療センター	224-8503	神奈川県横浜市都筑区茅ケ 崎中央35-1	045-949-7000	045-949-7297	富永	牧子
129 耆	香川県立中央病院	がんゲノム医療センター	760-8557	香川県高松市朝日町一丁目 2番1号	087-811-3333 (内)5055	087-802-1188	川上	公宏
130 均	界市立総合医療センター	遺伝診療科	593-8304	大阪府堺市西区家原寺町1丁 1番1号	072-272-1199	072-272-9911	階堂	三砂子
131 🖥	青森県立中央病院	臨床遺伝科	030-8553	青森県青森市東造道2-1-1	017-726-8111 (内)3203	017-726-8273	北澤	淳一
132 F	兵庫県立がんセンター	遺伝診療科	673-8558	兵庫県明石市北王子町13-70	078-929-1151	078-929-2380	松本	光史
133	国立病院機構北海道がんセンター	がんゲノム医療センター	003-0804	北海道札幌市白石区菊水4条 2丁目3-54	011-811-9111	011-832-0652	横内	浩
134 富	富山県立中央病院	遺伝診療科	930-8550	富山県富山市西長江2丁目 2-78	076-424-1531 (内)9670	076-422-0667	八田	尚人
1 1 35 1	独立行政法人国立病院機構 福山医療センター	がんゲノム医療センター	720-8520	広島県福山市沖野上町4丁目 14-17	084-922-0001	084-931-3969	三好	和也
136	トヨタ記念病院	ゲノム医療科	471-8513	愛知県豊田市平和町1丁目1	0565-28-0100	0565-24-7170	町田	純一郎
137 🕏	佐世保市総合医療センター	ゲノム医療センター 遺伝カウンセリング室	857-8511	長崎県佐世保市平瀬町9番地 3	0956-24-1515 (内)6287	0956-22-4641	早田	宏
138 県	県立広島病院	ゲノム診療科	734-8530	広島県広島市南区宇品神田 1丁目5-54	082-254-1818	082-253-8274	土井	美帆子
	横浜市立大学附属市民総合医療 センター	遺伝子診療科	232-0024	神奈川県横浜市南区浦舟町 4-57	045-261-5656 (内)7131	045-241-5550	田野島	身 美城
1 1/10 1	独立行政法人国立病院機構 四国がんセンター	遺伝性がん診療科	791-0280	愛媛県松山市南梅本町甲160	089-999-1111	089-999-1100	大住	省三
141 F	兵庫県立こども病院	臨床遺伝科	650-0047	兵庫県神戸市中央区港島南 町1-6-7	078-945-7300 (内)38042	078-302-1023	森貞	直哉
142 t	がん研有明病院	臨床遺伝医療部	135-8550	東京都江東区有明3丁目8-31	03-3520-0111	03-3570-0343	植木	有紗
143 対	姫路赤十字病院	遺伝診療部	670-8540	兵庫県姫路市下手野1丁目12 番1号	079-294-2251 (内)1049	079-296-4050	甲斐	恭平
144	岐阜県総合医療センター	遺伝子診療科	500-8717	岐阜県岐阜市野一色4丁目 6-1	058-246-1111	058-248-3805	金子	英雄
145 p	武蔵野赤十字病院	がんゲノム医療センター 遺伝外来	180-8610	東京都武蔵野市境南町1丁目 26-1	0422-32-3111	0422-34-2835	井ノ口	幹人

2023.2.1現在

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 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14日から施行する.

全国遺伝子医療部門連絡会議 役員選任細則

- 1. 理事長は、理事会において選任し、通常総会で承認を得る.
- 2. 理事は以下の方法で選任する.
 - (1) 前期, 現, 次期大会長は理事とする.
 - (2) 理事会は理事の候補者を推薦し、通常総会において承認を得る.
 - (3) 理事長は必要があると認めた場合には、2名まで理事長指名理事を任命できる.
- 3. 監事は、理事会で2名選任し、通常総会で承認を得る.
- 4. 大会長は、総会及び大会を主催する維持機関が指名する. (総会及び大会を主催する維持機関は理事会の推薦に基づき、通常総会で選任する.)

附則

- 1. 本細則は、平成20年4月1日から施行する.
- 2. この細則の改訂は平成30年10月14日から施行する.

全国遺伝子医療部門連絡会議 役員

(2022-2023年度)

理事長:小杉眞司

理 事:高田史男、櫻井晃洋、三宅秀彦、中山智祥、

平沢 晃、吉田雅幸

監 事:後藤雄一、齊藤加代子

事務局長:古庄知己

顧 問:福嶋義光

第21回(2023年)全国遺伝子医療部門連絡会議(開催予定)

大 会 長:三宅秀彦(お茶の水女子大学大学院)

開催期日:2023年11月23日(木・祝)

開催会場/オンライン