

第 22 回

全国遺伝子医療部門連絡会議

開催期間：2024 年 11 月 23 日(土・祝)

開催方法：オンライン

報告書

令和 6 年(2024 年)

主 催：全国遺伝子医療部門連絡会議（理事長：小崎 健次郎）

大 会 長：櫻井 晃洋（札幌医科大学医学部遺伝医学）

後 援：日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会

事 務 局：信州大学医学部附属病院 遺伝子医療研究センター

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

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

目 次

第 22 回全国遺伝子医療部門連絡会議 プログラム	2
理事長挨拶（小崎 健次郎）	5
大会長挨拶（櫻井 晃洋）	5
特別講演 1：「希少疾患、遺伝性疾患の成人移行支援」	
窪田 満（国立成育医療研究センター総合診療部・統括部長）	9
特別講演 2：「ゲノム医療推進法に係る基本計画の検討状況について」	
松浦 祐史（厚生労働省 医政局 研究開発政策課 医療イノベーション推進室・室長）	25
特別講演 3：「超希少疾患の患者家族にとって診断がつく意義とは」	
鈴木 歌織（HNRNP 疾患患者家族会／代表）	36
代表者ワークショップ：課題解決のための提言案の作成	
1) 出生前検査（NIPT, PGT-M を中心に）の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと	47
三浦 清徳 / 山本 俊至	
2) 診療報酬算定を見据えた遺伝カウンセリングの再定義と認定遺伝カウンセラーの役割	76
西垣 昌和 / 浦野 真理 / 徳富 智明 / 竹内 千仙	
3) 「2024 年改訂版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」の臨床実装	94
稲垣 夏子 / 後藤 景子	
4) 難病、遺伝性腫瘍、ともに考える本邦の遺伝学的検査の普及	105
吉田 玲子 / 足立 香織	
全体会議／総合討論	117
第 22 回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿	175
維持機関会員施設名簿	179
全国遺伝子医療部門連絡会議 会則・細則	183
役員（2024 年度）	188
第 23 回全国遺伝子医療部門連絡会議 開催予定	188

第 22 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

大会長：櫻井 晃洋（札幌医科大学医学部遺伝医学 教授）

会期：2024 年 11 月 23 日（土・祝）

会場：オンライン

※ 特別講演は後日オンデマンド配信

プログラム（敬称略）

9:00～9:10 開会、理事長挨拶、大会長挨拶

9:10～12:00 代表者ワークショップ：課題解決のための提言案の作成

○WS 1 出生前検査（NIPT, PGT-M を中心に）の運用に向けて今すべきこと、
考えるべきこと

三浦 清徳 / 山本 俊至

○WS 2 診療報酬算定を見据えた遺伝カウンセリングの再定義と認定遺伝カウンセラーの
役割

西垣 昌和 / 浦野 真理 / 徳富 智明 / 竹内 千仙

○WS 3 「2024 年改訂版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」の臨床実装

稲垣 夏子 / 後藤 景子

○WS 4 難病、遺伝性腫瘍、ともに考える本邦の遺伝学的検査の普及

吉田 玲子 / 足立 香織

12:30～14:00 特別講演（座長：小崎 健次郎、櫻井 晃洋）

特別講演 1 希少疾患、遺伝性疾患の成人移行支援

窪田 満（国立成育医療研究センター総合診療部・統括部長）

特別講演 2 ゲノム医療推進法に係る基本計画の検討状況について

松浦 祐史（厚生労働省 医政局 研究開発政策課

医療イノベーション推進室・室長）

特別講演 3 超希少疾患の患者家族にとって診断がつく意義とは

鈴木 歌織（HNRNP 疾患患者家族会／代表）

14:00～14:30 総会（施設代表者会議）

14:30～17:00 全体会議／総合討論（座長：小崎 健次郎、櫻井 晃洋）

講演者：各ワークショップのコーディネーター

17:00 閉会

第 22 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：小崎 健次郎（慶應義塾大学／全国遺伝子医療部門連絡会議理事長）

皆さま、おはようございます。本年度より理事長を拝命いたしました、慶應義塾大学臨床遺伝学センターの小崎と申します。

きょうはお休みの日、朝早くから皆さんお集まりいただきまして、ありがとうございます。この国、全体がゲノム医療に力を入れるというときに、われわれ個別の施設で頑張っている工夫と、それから全体、オーバービューを見るというような目的が、この会議にあるのかと思います。4つのワークショップ、それから3人の特別講演のかたがたと、非常に盛りだくさんの内容でございますが、1日みんな頑張ればと思います。どうぞ、よろしく願いいたします。

大会長挨拶：櫻井 晃洋（札幌医科大学附属病院）

皆さま、おはようございます。今回の全国遺伝子医療部門連絡会議の大会長を拝命しております、札幌医科大学遺伝医学の櫻井でございます。

本日は朝早くから多くの方にお集まりいただき、ありがとうございます。

この全国遺伝子医療部門連絡会議も今回で第22回を迎えました。これは私の個人的な印象になりますが、これまで約20年間ほどの連絡会議は、いかに日本の中で遺伝医療を普及させていくか、そしていかに多くのかたがたに参加していただくか、といったところに軸足があったかと思えます。しかし、今年度から小崎理事長の新しい体制になり、これからは、目標に向けてテーマを示すということではなく、リードをしていく会議体であるということが、求められているのではないかと感じております。

今回もワークショップでは、実装のための現実的な課題が4つ用意されておりますし、特別講演、そして最後は全体会議ということで、皆さまとその課題を共有しつつ、日本の遺伝医療を発展、さらに前に進めていくための共通認識を構築できる場になればと考えております。1日、長丁場ですが、どうぞよろしく願いいたします。

第22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：希少疾患、遺伝性疾患の成人移行支援

窪田 満（国立成育医療研究センター総合診療部・統括部長）

講演2：ゲノム医療推進法に係る基本計画の検討状況について

松浦 祐史（厚生労働省医政局研究開発政策課医療イノベーション推進室・室長）

講演3：超希少疾患の患者家族にとって診断がつく意義とは

鈴木 歌織（HNRNP 疾患患者家族会／代表）

講演 1：希少疾患、遺伝性疾患の成人移行支援

窪田 満（国立成育医療研究センター総合診療部・統括部長）

1. 成人移行支援との関わり
2. 成人移行支援の現状
3. 成人移行支援に向けた日本小児科学会からの提言
4. 国立成育医療研究センターのトランジション外来
5. 自律的意思決定困難な患者の成人移行支援
6. 成人移行支援のアウトカム評価

質疑応答

【櫻井】特別講演 1「希少疾患、遺伝性疾患の成人移行支援」をテーマに、国立成育医療研究センター総合診療部・統括部長の窪田満先生にお話を伺います。

窪田先生のご略歴を簡単にご紹介させていただきます。窪田先生は昭和 61 年に北海道大学をご卒業、その後、日本赤十字社医療センターで外科の研修医として初期研修を開始され、その後、北海道大学医学部附属病院の小児科、それから関連病院小児科での一般小児科としての研修、さらに東北大学で病理学の研究に従事されました。平成 7 年からはアメリカのアラバマ大学バーミンガム校で免疫のワクチン開発の研究に従事され、帰国された後、北海道大学、手稲溪仁会病院、埼玉県立小児医療センターを経て、平成 27 年から国立成育医療研究センターの総合診療部にご勤務でございます。それでは窪田先生、どうぞよろしく願いいたします。

【窪田】櫻井先生、過分なご紹介ありがとうございます。今、ご紹介にありましたように、私は決して遺伝性疾患が専門ではなく、もともと先天代謝異常症を専門にしており、先日、第 65 回日本先天代謝異常学会の会長もさせていただいたところです。そういった経験に基づきましたものと、今、総合診療をやっているものですから、その経験に基づいて成人移行支援の話をしていただければと思っております。どうぞよろしく願いいたします。

1. 成人移行支援との関わり（スライド 2～4）

それでは、私と成人移行支援の関わりからお話しさせてもらいたいと思います。実は私が国立成育医療研究センターに着任した 2015 年にこのモデル事業が始まりました。モデル事業が終わって、2017 年から研究費をいただいて成人移行支援の研究を継続的にやらせていただいております。その成果としてこのコアガイドを作ったり、現在このアプリを作ったところです。今日はこのアプリに関してはあまり細かくお話しすることはできないのですが、自律支援を中心としたアプリになっております。この成人移行支援、小児科から成人診療科に行くときのいろんな問題点があります。これをどうやっていくか、というところを「ミッション・ビジョン・バリュー」という最近はやりの言葉に置き換えてみると、成人移行支援のミッション、すなわちどのような使命があるのか、果たすべき使命は何か、何が目的なのか。これは、私は「『途切れない良質な医療』

の実現」と考えております。私たちはやはり医療者ですので、医療に帰着させなければいけないと個人的に思っており、例えば、いい大人になってもらうとか、すてきな人生を歩いてもらうとか、それは実はミッションではなく、私たちが医療者としてやらなければいけないのは、「『途切れない良質な医療』の実現」だと思っています。そしてそのビジョン、「どのようなありようなのか」、そしてバリュー、どのような価値があるのかということとして、今考えているのが「自律支援」、それから「丸投げしない転院支援」、「院内院外の連携の構築」、そして先ほど申しあげた「アプリの開発」ということになります。この金色で書いているところだけ今日は説明させていただければと思います。

2. 成人移行支援の現状（スライド5～10）

まず成人移行支援の現状ですが、なぜ移行できないのか。これは皆さま、小児科の先生方はもうご存じのことだと思いますが、本人のヘルスリテラシーの欠如というのがあります。これは患者の代弁者であり続ける家族そのものの問題もあるかもしれません。この家族要因というものが意外と大きいということは、皆さまも感じていらっしゃるのではないのでしょうか。

特に希少疾患、遺伝性疾患の専門医の数が少ないので、ご家族と医師との強すぎる信頼関係があって、ほかの科に行くことをご家族が不安に思ってしまう、共依存と言ってもいいような状態になっているかもしれません。私たちはご家族から「見捨てるのか」とさえ言われてしまうことがあります。ただ、これは、本当に自分のせいで子どもが病気になったという思い、特に遺伝性疾患の場合は必ずご家族はそう思っているからだと思いますので、そういった思いが強く関係しているのではないかと私は思っています。そこには十分配慮していかなければいけないと思います。

それから小児科医側の要因もあります。成人科に絶対に受けてもらえない、という思いがあります。実際に断られてきていますので、そういう思いがあると思うのですが、私の個人的な考えですが、小児科医は成人科との連携が苦手かもしれないと思っています。意外と小児科医同士はすごく仲が良く、成育も近くの開業の先生や関連病院の先生と非常に綿密に連携しているのですが、皆さん、どうでしょうか？同じ地域の医師会の内科や外科の先生とお酒を飲みに行ったことがありますか？意外とないのではないかと思います。医師会の集まりがあっても、やはり専門の先生方は特にそこにはあまり興味もないでしょうし、興味があっても行かれたとしても、小児科の先生とお話をして帰られる。ほかの成人科の先生との連携が意外と苦手かもしれない私は思っていて、そこがポイントかなと思っています。

それから、このまま成人してからも診て行って何が悪いんだ、とか、自分しかこの患者を診れない守れない、という思いもあります。そういった思いは重要で、その自信がその患者を救ってきたのは間違いないのですが、おごりにつながってはいけないのではないかと考えています。

成人医療側の要因、これはもう皆さんも経験されているとおりで、とにかく完全に移行できるまでフォローを併行してほしいと言われてましたし、実際フォローを一緒にやっています。診療経験のない基礎疾患は診ることができない、診たことがないというだけでも拒否されてしまいます。それから重症すぎると病院機能として限界がある、中小規模の病院だとそう言われてしまう。寝たきりだと管理ができないということで拒否されてしまうというところなんです。逆に、大病院も、

寝たきりの人は診られないというところがあります。細かい動きができないので、そういったところもあります。それから特に免疫科、当院も活発に活動されていますが、原発性免疫不全は対応できる診療科がない。私が専門としている先天代謝異常症も同じです。それから総合診療科にお話を聞くと、在宅の受け入れ先が重要で、それを小児科の側で確保してくれと言われます。何となくそれは内科の方で確保してもらった方がいいのではないかと思うのですが、まずそれを確保することを要求されます。それから救急対応が必要な場合には事前に情報提供が必要と、これはもう当たり前のことだと思っています。

3. 成人移行支援に向けた日本小児科学会からの提言 (スライド 11 ~ 19)

こういった様々な問題がある中で、成人移行支援に向けて日本小児科学会からいろいろな提言を出させていただいております。まずその前に成育基本法です。2018年12月に交付された成育基本法があります。その中に成育医療等基本方針を策定しなさいと書いてあります。これは2021年に閣議決定され、昨年3月にこども家庭庁の創設に合わせて改定されています。こちらの成育医療等基本方針、この中について「移行期医療」という言葉が記載されました。私が個人的に内容を3つに分けているのですが、この中の「疾病や障害を持つ児に対して」のところ、感染症、小児生活習慣病、そして移行期医療への関わりをちゃんとしなさいと書いてあります。小児期から成人期に必要な医療を切れ目なく行うことができる移行期医療の支援等、小児慢性特定疾病を抱える児童等の健全な育成に係る施策を総合的に推進すると、こういったことが明記されたことは、非常に大きなことだと思っています。

ただ残念ながら理念的な、概念的なものですので、現実はどうするかというところはさすがに法律では決まっていなわけです。そこで、日本小児科学会から新しい提言が公表されました。これは昨年の1月の日本小児科学会誌に出ている「小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援を推進するための提言」です。これをぜひ見ていただきたいと思いますが、これは長いので、この表(スライド16)だけでいいので読んでいただきたいと思います。

この表は「主要項目Ⅰ基本姿勢」として「自己決定権の尊重」「医療連携」「多職種によるチーム支援」「制度等の理解」、 「主要項目Ⅱ生涯を見据えた包括的支援」として「自律・自立支援」「移行準備」「保護者への支援」「医療の継続」「性及び妊娠・出産に関する支援」「社会参加の支援」という形になっています。一見すると、この「社会参加への支援」は医療ではないのではないかと感じられるかと思いますが、良い医療を継続するのにこれが必要であれば、やはり私たちはそこにも携わる必要があると考えています。

こちらの表(スライド17)は多分皆さんご存じの表で、2014年に日本小児科学会が初めてこういった提言を出したときの概念図です。この概念は素晴らしいのですが、残念ながらこの図、場所が強調されてしまったんです。小児期で医療するのか、成人期で医療するのかという場所の強調だけが強く出てしまったので、新しい提言(スライド18)ではこのような形で、もちろんその場所も重要ですが、それ以外に診療スタイルの移行、自律支援ということ、これらを縦串に刺しているのが成人移行支援だということを示しています。適切に必要な医療を切れ目なく提供すること、その人らしい生活を送れるようにすることが支援の内容であるということが明言されたわけです。ただここで重要なのは、この提言ではやはり自律できる人を中心にしています。ワー

キンググループでもかなり問題になったのですが、自律的意思決定が困難な患者の移行支援ということは深く触れておりません。この課題を解決するために、実は昨年度から日本小児科学会では「自律的意思決定の困難な患者の成人移行支援のあり方を検討するワーキンググループ」が組織されております。今日はこの話を中心にさせていただければと思います。

4. 国立成育医療研究センターのトランジション外来 (スライド 20 ~ 28)

まずは、国立成育医療研究センターの、私たちの病院のトランジション外来をご紹介します。このようなフローになっており、主治医の先生がスイッチを入れます。トランジションが必要だと思った場合には電子カルテで依頼票に記載してもらいます。そうすると、その依頼票がトランジション外来の看護師さんに行きまして、看護外来の予約が取られます。知的障害のない、自立が見込める方はトランジション外来の自立支援、知的障害と重複障害が大きい方は医療連携するという形に割り振っていきます。いろいろありましたら、私が委員会の委員長として説明をさせていただきます。

これはトランジション外来の相談件数ですが、大体1年間に500件くらいの数が来ています。これは2022年で少し前のデータですが、昨年度も560件くらいです。コロナ前に急に900件と増えているところがありますが、これが何かといいますと神経内科で急に増えたときがありました。分かりやすく言いますと、神経内科の部長が定年退職で交代されたのです。前の部長、久保田先生という非常に有名な素晴らしい先生で人格者でもあり、熱心に移行支援に取り組んでくださいました。そのご依頼でこの数字が伸びた、という事情があります。今、島田療育センターでご活躍されていらっしゃいます。

ただ、ここで注意していただきたいのは、別に神経内科だけではないということです。循環器、総診、外科、泌尿器科が意外と多くなっています。いろいろな疾患が成人移行が難しく、特に外科、泌尿器科の場合には二分脊椎による問題や、あるいは総排泄腔外反が難しいことがよく知られています。

初回面談時の年齢は、やはり18歳くらいが一番多くなっていますが、ご覧のように40歳以上でも30人いらっしゃいます。小児病院なんですが。

今日は、トランジション外来の、自律的意思決定困難な患者さまの方、右側のフローについてお話ししたいと思います。われわれのトランジション外来に来ていらっしゃる方の大体4分の1くらいが医療的ケア児(者)でいらっしゃいます。見ていただくと、自己導尿が一番多くなっています。半分近くが自己導尿です。しかし完全移行や部分移行の割合を見ると、自己導尿だけの人も移行はやはり難しい。自己導尿の原因になっている疾患が、診てもらえないものが多いということがあります。逆に人工呼吸器を見ると、人工呼吸器の患者さんでも半分くらいが移行できているということが言えます。これを見ると、どうやら重症軽症だけではないのではないかとということがわかります。これには1つポイントがあって、重症な患者さん、気管切開や人工呼吸器の患者さんは訪問診療に移行しているんです。訪問診療の先生方と上手にコラボレーションするのがすごく大事というところがあります。転院転科が目的ではないのですが、これは本当に重要なところなので目を背けてはいけないと思っています。

5. 自律的意思決定困難な患者の成人移行支援 (スライド 29 ~ 53)

この自律的意思決定困難な患者さんの成人移行支援について述べたいと思います。

5-1 自律的意思決定困難な患者とは? (スライド 30)

この自律的意思決定困難な患者さんとは?ということについて、これは今日お集まりの先生方の患者さまのうち、多くの方がここに入っていらっしゃると思いますが、成人移行支援というのは、実は基本的にはヘルスリテラシーの獲得を含む自立(自律)支援になります。では自立(自律)が難しい人は意思決定ができないのか、ということになります。ところが私たちは少し問題だと思っているところがあって、実は多職種による適切な意思決定支援を行うことによって、患者さん本人を意思決定の機会に参加させることが可能なのではないかと考えています。

本当に自律的な意思決定は難しいです。例えばダウン症の患者さまが代表かもしれませんが、確かに1人では難しいです。でも適切にいろいろな先生方、あるいは看護師さん、ソーシャルワーカー、チャイルド・ライフ・スペシャリスト、さまざまな職種の人に関与することによって、もしかしたら本当に彼らの意見をちゃんと吸い上げることができるのではないかと考えています。その努力をなしにして本当に代理意思決定をしていいのかということ、それはやはり違うのではないかと考えています。

必ずどんな方であっても、例えば本当に寝たきりの方であっても、意思が全くないのかといえ、皆さんおそらく主治医として診ていらっしゃって分かると思いますが、ありますよね。その意思をやはりちゃんと尊重するべきではないかと、これが大事な前提になっているのではないかと考えています。そのうえで共同意思決定、shared decision making をしていくわけですが、それでもやはり自律的には難しいというときには、代理意思決定を私たちがみんなで考えてやっていくということになる。これは最後の手段だという、この感覚が大事だと思っています。

実際問題としては本当に難しいです。ただやはりこういうイメージを持ちながらみんなで考えていかないと、実際のその患者さまにとって一番いい決定がされず、例えば親御さんが満足する決定に流されていってしまうこともあると思います。やはり何度も何度も話し合っ、根本的にはその患者さんの意思を尊重するような自律支援が必要だと思っています。

さらに現在の状況では適切な医療の継続が妨げられている状況があります。障害を持つ患者さんが、急に成人診療科を受診されることがあります。これは、私たち小児科学会のワーキンググループに今、成人診療科の神経内科の先生や内科の先生に入っていたらいいんですが、お話をうかがうと、実際に多いそうです。40歳ぐらいになって、急にけいれんが起って受診される。今までは全然けいれんがなかったのに、どこにも行っていなかったと、施設にいましたということなんですね。けいれんが起ってきて「何だ、何だ」となって、昔はどうしていたのかを伺うと、実は18歳まで成育(当時は国立小児病院)に通っていましたが、そのときの情報が何もなく非常に困った、という、私にとっては本当に耳の痛い話をよく伺います。そのようなときに、では誰に連絡すればいいのか。国立小児病院がその後、成育になったので、では成育の先生に連絡したら何か相談に乗ってもらえるのかといえば、私たちもカルテもありませんし全く相談の窓口になれていない、これが本当に困ることなんです、と言われております。

5-2 自律的意思決定困難な患者の成人移行支援で小児医療機関が行うこと（スライド 31）

私たちが何をすればいいのか、小児医療機関として何をすればいいのかということです。まず、ここに書いてある表をベースに提言をこのワーキンググループで今作っている最中です。まだ提言は出来上がっていませんので、ここに書いたのは私の個人的な意見が多く入っているものですが、そこに肉付けされたものが提言としてこれから出てくると思っていただければと思います。

自律的意思決定困難な患者さんの成人移行支援においては、

「移行期」移行前には、主治医は、将来的には成人診療科と連携になることを念頭に置く。連携であって成人診療科丸投げではありません。そこは念頭に置いておきましょう。それから主治医は将来の話を ACP を含めて家族と話しておく。常に、ではなくてもいいですが、例えば入院したときや時間があるときに、やはり将来の話を継続的にしていくことが大事だと思っています。

「成人移行期間」そして成人移行期間になった場合には、これは、移行期医療支援センターがある地域がそれほど多くないためになかなか難しいのですが、センターがある所であればそこで相談する。あるいは院内の多職種連携で成人医療機関を探す。それから患者に応じた連携体制の構築です。これはもう本当に、私たちのような小児病院の場合には成人医療機関が内部にないわけですから、複数の外部の医療機関と連携するしかありません。そのときに小児科がちゃんとバックアップしますよと言わないと連携できませんので、そういった連携体制の構築が必要になります。それから、在宅診療医。先ほどから出てきていますが、訪問診療医の連携が突破口になることが多いです。

それから移行が困難な場合も、その理由を明確にして待つことも重要です。これは私の意見ですが、なかなか難しい。お母さまもお父さまも絶対に成育にずっといると言っていた方が、先日すんなり在宅診療の先生に移行し、在宅診療の先生も成育には入院しなくていいですよと、違う病院を紹介してくださり、すんなり移行した例があります。本当にこれは時間が解決してくれたと言っていると思います。1つの理由は、実はご主人ががんになられてしまって、それが家族の力関係を変えてしまったというところがあります。そのようなことを期待するわけではないですが、何らかの力学の変容が出てきますので、そこを待つということも重要だと思っています。

また、成人移行期間に、もうこの人は障害が固まっていて、あとは施設に行き別々にそれでいい、そうやって終診になった場合も、ぜひサマリーをその患者さんに渡しておいていただきたいです。紙に書いたものは確かにボロボロになってしまうと思いますが、それを例えば写メに取っておいてもらってもいいですし、何らかの形で、これがあなたの履歴なんですよということをしっかり渡しておくということが重要だと思っています。そうすると 20 年経ってそれが生きてくることがあります。

「移行後」移行の後も併診期間を検討したり、常に患者さんの意思を確認する努力を続けていく、これは小児医療機関は必ずやっっていかなければならないと思っています。このようなことを提言にして出していきたいと思っています。

5-3 トランジション外来の実際（スライド 32～35）

実際の話をご紹介します。これは 18 歳女性、ガレン大静脈瘤の女性ですが、経過は典型的です。全身状態は不良で、地域の NICU に行ったら右心系の心不全を認めて、頭部のエコー

で脳底部に Cyst 状の静脈瘤があったと、典型的なガレン大静脈瘤。ただ 20 年前にこれを見つけた NICU の先生は素晴らしいと思います。すぐに当院に転院になりカテーテル塞栓術。本当に高い技術でやられていると思います。ただしこのときは残念ながら、この時点でもう広範囲に脳梗塞を認めており、カテーテル塞栓術をやりましたが、結局は座位保持可能なレベル、会話は不可能で症候性てんかんです。自然気道ですが胃瘻があって、主治医は私と神経内科というような状況になりました。これは架空の症例ですが、胃瘻があってカルバマゼピン、クロバザム、レベチラセタムで、リハビリは近くの病院に行っている。ただ、一番の問題点は、実は東京都の人ではないことで、家が当院から遠くて、高速で 2 時間の所の方です。そのため地元の総合病院の救急と小児科によく入院をしていました。それから移行期を迎え、その総合病院の内科にお願いすればいいかと思っていたら、あっさり断られました。

ただ、けいれんで入院するたびにその脳外が診てくださっていました。マインドのある脳外の先生で、その先生は受け入れると言ってくれたのですが、神経内科の専門医がいないと抗けいれん薬の調節はできませんということだったので、当院の神経内科から中間地点にある大学病院のてんかんセンターを紹介したところ、定時処方だけならいいですよと言っていました。ただ、もちろん緊急の入院はできませんとも言われました。それでも緊急入院は地元の総合病院でいいし、抗けいれん薬はこのてんかんセンターでいいので、これはいけるかなと思い、胃瘻があるので、胃瘻はその総合病院の内科で診てくださいと言ったら、やっぱり体制が整わないということで拒否されてしまったんです。胃瘻の交換の体制はよく分からないのですが、それはそれで仕方がないと思ってすぐに諦めて、地域の訪問診療クリニック、機能強化型在支診にお願いしました。1 件目はちょっと親御さんと合わなかったのですが、2 件目で非常にうまくいきました。この 1 年間ずっと一緒に診させていただいています。ただ、そうこうするうちに実はてんかんが悪化してしまい、現実的にはこの後もまだ当院に通っています。神経内科中心に通っていて、このてんかんが治ったら、ある程度落ち着いたら今度はまた当院から卒業の方に向かっていけるとは思っていますが、今はまだ卒業できる状況ではありません。地域の訪問診療のクリニックの先生との連携が最も重要です。

5-4 成人移行支援の成功の秘訣 (スライド 36 ~ 38)

症状が安定していること、これが一番大事で、安定していない、例えばけいれんが繰り返されている場合にはちょっと難しい。それでもやはり早めに介入することで、その状況を見極めることが可能です。あとバックベッドです。これはやはり非常に重要です。最初は当然、小児医療機関で診ると言いますが、その後はやはり地域の先生と相談しながらバックベッドを考えていくのが大事です。あとは生活の基盤です。グループホームに移るなど変化があると、その近くの病院の方が良いこともあるので、そういったところも見なければならぬことになります。このような感じで、結局やる人が多いんです。ですから丸投げが一番駄目です。小児医療はしっかりと一緒に診ていくという態度が必要だと思います。こういった、特に先生方の疾患のような成人診療科に受け皿がない場合、この場合にはやはり先生方が専門家として生涯にわたって関わっていく覚悟が必要だと私は思っています。その場合、例えば 1 年に 1 回の受診でもいいと思うんです。それでも入院は小児科ではなくて成人診療科に入院しますし、小児科というよりは専

門家として関わっていくということになります。総合病院、大学病院であれば、大学病院の内科の病棟に入院すればいいんです。そこで診ていただいて、先生方が入院のときと退院のときだけ顔を見に行くというようなぐらいの連携が重要なのかなと思っています。

5-5 連携の仕方（スライド 39～41）

こちらは連携の仕方です。複数の別々の病院に事前のカンファレンスをして入院していただくということはよくあることです。私たち自身が成人医療とネットワークを持っていないので、全部手探りです。そこが本当に難しい。優秀なソーシャルワーカーさんがいないとできません。手探りで、そのデータを蓄積していくことが大事なことだと思っています。ただここに、プライマリ・ケアの先生がひとかみしていただくと全く違うんです。プライマリ・ケアの先生が持っているネットワークは非常に良いので、その連携が何よりも望ましいと思っています。

また常に、先生方の患者さんも特にそうだと思いますが、何があっても自分の病院に来る。大学病院であろうが小児病院であろうが、風邪をひいても、けいれんしても、何でもとにかく来るということになっていると、もうそのお母さんもお家族も先生方の病院以外に病院を知らないんです、何十年も。そうするとさすがに難しいです。ですから最初から近くの病院、いわゆる社会性をきちっと作っていただくと移行はしやすいです。どこにも預けたことがない、入院は必ず小児病院だ、というような患者さんが一番移行が難しくなります。高校までは社会性があるんです。特別支援学校に行ってるので。でも、高校を出てからが本当に引きこもり状態になってしまうので、そここのところが社会性をいかに作っていくかということが移行の1つのポイントになってきます。ただ在宅医につなげればいわけではなく、先ほどから繰り返し述べていますが、バックベットの確保は重要です。それからレスパイトの確保も重要ですし、その辺りができるまでは小児医療機関で引き受けるしかありません。また、今申しあげたようにソーシャルワーク機能が非常に重要になってきます。あとはやはり大きな病院から小さな病院に行くときのダウンサイジングです。医療材料なども少なくしなければいけません。

5-6 自立支援事業における成人移行支援（スライド 42～53）

最後に社会的な状況をお話します。自立支援事業というのがあります。この自立支援事業の中に成人移行支援を組み込んでいく必要があると思っています、先ほども出ましたが、移行期医療支援センターを作りなさいというのが厚労省難病対策課から出ています。内容は、成人期に達した小児慢性疾患の適切な診療科医療機関から情報を把握しなさい、公表しなさいということですが、これはどこに設置して誰が担うのかということが決まらずなかなか進んでいません。今のところ全国で10ヵ所しかありません。47都道府県に10ヵ所と非常に少ないです。私としては、こちらの難病診療拠点病院や大学病院に作るのがいいのではないかと実は思っておりまして、この方がうまくいくかなと思っています。そうすると大学病院のネットワークで、その自治体の中の成人医療とつなぎやすいです。成人診療科の先生方の問題意識が薄いことが課題としてありますが、これは非常に解決しやすいと思っています。

千葉大学には千葉県の移行期医療支援センターが設置されていますが、非常にうまく機能しています。大学病院でポイントは何かというと、実はセンター長が神経内科の先生なんです。副セ

ンター長は小児科の濱田教授で、こういった形で成人診療科を中心とした形で持っていくということがうまくいく秘訣なのかなと思っています。どの大学も参考になると思いますので、ぜひ千葉大学さまの移行期医療支援センターのホームページをご覧になっていただければと思います。

このようなアンケートを取りますと、他院の患者からの成人移行支援に関するコンサルトですが、他院の小児科のコンサルトが非常にうまくいっているのが実は千葉県です。この辺は大学病院にあるとうまくいく。小児病院にあるとその辺りの大人の病院との連携がうまくいきにくいので、やはり大学病院がいいんだろうと思っています。

もう1つ、このアンケートのときに、どこの移行期医療支援センターからもインセンティブの話がありました。移行期医療支援センターと診療報酬が両輪となっていくことが期待されており、内保連に提案しました。成人移行支援連携指導料というこの診療報酬を提案したのですが、残念ながら今年度の改正では取り上げてもらえなかったので、2年後に向けてまたスタートを切ったところ です。

6. 成人移行支援のアウトカム評価 (スライド 54 ~ 55)

ここで最後の方のスライドです。成人移行支援のアウトカム評価というのは、成人科と小児科の連携です。そして良質な医療が継続されているかどうかで評価されるべきだということが論文でも出ております。大事なことは途切れない医療ということになります。

成人移行支援というのは小児期診療科を追い出すことでも、成人診療科に押し付けることでもありません。成人診療ネットワークの中に私たち小児科医も加わって、患者さんが孤立することがない途切れない医療を目指すこと。小児科の主治医は直接の診療機会が減っても生涯にわたって関わりを持ってコーディネートを続けること。これが希少疾患、遺伝性疾患の成人移行支援で大切なところではないかと思っています。

以上で私の話を終わりにさせていただきます。ご清聴ありがとうございました。

質疑応答

【櫻井】窪田先生、ありがとうございました。先生には、先生のご施設での取り組みから全体の課題、そして今は成人診療科との連携の中での1つのモデル像を示していただきました。この問題でいろいろと日常でご苦労されている参加の先生方も多いかとは思いますが、何かご質問あればお受けしたいと思いますが、いかがでしょうか。

私自身はバックボーンが内科医なので、逆に先生方から受ける側なんですけど、やはり内科医全体として小児科から受けるというその意識は、先生がおっしゃったように大変希薄だと思いますし、例えば頻度の少ない疾患ですと、内科の教科書にすら2行3行しか書いてなくて、学ぶ機会も非常に乏しいなというのはあります。これは言い訳がましくなりますが、先生のお話にもありましたが、小児科の先生と地域の内科医とがそのような情報を早い段階から共有する機会をたくさん作っていただくという、そういうことが重要なのかなと思って伺っておりました。

他、どなたかございますでしょうか。よろしいですか。

【小崎】窪田先生、ありがとうございました。我々は全国的なネットワークを持っていて、遺伝

子診療科の中に小児科と成人科と両方のメンバーがいるようなところが多いと思いますので、いくばくかでもご協力ができればと考えておりますが、何かアドバイスいただけますでしょうか。特に大学病院も多いと思います。

【窪田】 やはり大事なものは、何度も繰り返しておりますが、連携なんです。1人の医師だけでできるものでは全くありません。ですからやはりメディカルスタッフの皆さま方との連携も必要ですし、専門家同士、小児科医と遺伝専門医の連携も必要です。やはり専門家と一般の医者との連携というのは実に重要なところがあって、専門家の先生方は本当にお詳しいのですが、例えば実際に胃瘻の交換ができるわけではないわけです。そういうところをちゃんとできる人を探していくということがすごく大事で、胃瘻の交換ができる人というのは、実を言うと寝たきりの老人も診ているわけです。どこも差がないとよく言われます。本当に在宅の先生のお話を聞くと、例えばSMAの患者さんと脳卒中で寝たきりの患者さんとは、ケアの面ではあまり差がない。だから全く私たちには問題はありませんと言われることがあるのですが、私たちはそれを知らないんです。かつ、そういった一般の先生たちに任せるのがちょっと不安だったりもするんです。そういうことはちゃんと話し合っていけば不安も解決されますし、非常に幅広くいろんなことができるようになる。大学病院の先生が診ていると、相手のトランジション先も大学病院じゃないといけないというのは、これは違うんです。いろんな先生とコラボレーションしながら、先生方もその中の1人になってその患者さんの将来にわたる医療の継続を支えていただきたいと、そのように思っております。

【櫻井】 ありがとうございます。非常に貴重なご助言をいただいたと思います。窪田先生、今日は本当にありがとうございました。

Transition (Nov. 23'24)

第22回全国遺伝子医療部門連絡会議

希少疾患、遺伝性疾患の成人移行支援

窪田 満

国立成育医療研究センター総合診療部 統括部長
kubota-mt@ncchd.go.jp



Transition (Nov. 23'24)

私と成人移行支援との関わり

小児慢性特定疾病児童成人移行期医療支援モデル事業

平成27年度予算 2016千円
国主体・公益団休

【事業の目的・内容】
小児慢性特定疾病児童への小児期から成人期に向けた診療にあたっては、患者の成長・発達を踏まえ、また、個々の疾患の状態の変化にあわせた医療が必要であり、移行期医療と呼ばれる。我が国ではこの体制整備が重要な課題である。

厚生労働科学研究費(難治性疾患政策研究事業)
課題名: 小児期発症慢性疾患を持つ移行期患者が疾患の個性を超えて成人診療へ移行するための診療体制の整備に向けた調査研究
実施期間: 2017年4月1日から2020年3月31日

国立高度専門医療研究センター-医療研究連携推進本部横断的研究推進費
課題名: 病院間の成人移行支援体制の構築
実施期間: 2020年4月1日~2023年3月31日

厚生労働科学研究費(難治性疾患政策研究事業)
課題名: 小児期発症慢性疾患を有する全ての子どもに対する成人移行支援の均てん化と移行期医療支援センターとの連携に向けた調査研究
実施期間: 2023年4月1日~2026年3月31日

Transition (Nov. 23'24)

成人移行支援の関わり

成人移行期医療支援モデル事業

成人移行支援
コアガイド (ver.1.1)

Health Care Transition

慢性疾患成人移行

2023年3月31日

政策研究事業)
有する全ての子どもに対する成人移行支援の
支援センターとの連携に向けた調査研究
2026年3月31日

Transition (Nov. 23'24)

成人移行支援のミッション、ビジョン、バリュー

- ミッション (Mission) = 「大きな使命」
「成人移行支援のミッション」= 「成人移行支援が果たすべき使命」
「成人移行支援は何を目的に行っているのか」を表すものがミッション
→ 「途切れない良質な医療」の実現
- ビジョン (Vision) = 「展望」
「成人移行支援のビジョン」= 「将来どのようなありようを考えているか」
- バリュー = 「価値」
「成人移行支援のバリュー」= 「価値ある行動としての成人移行支援」
→ 小児医療内での自律 (自立) 支援
→ 決して丸投げしない転院支援
→ 院内、院外の連携の構築
→ 「慢性疾患成人移行アプリ」の開発

Presenter's opinion

Transition (Nov. 23'24)

成人移行支援の現状

成人移行支援に向けた日本小児科学会からの提言

国立成育医療研究センターのトランジション外来

自律的意思決定困難な患者の成人移行支援

Transition (Nov. 23'24)

成人移行支援の現状

成人移行支援に向けた日本小児科学会からの提言

国立成育医療研究センターのトランジション外来

自律的意思決定困難な患者の成人移行支援

Transition (Nov. 23'24)

なぜ移行できないのか ① (患者家族側の要因)

・患者本人のヘルスリテラシーの欠如。
↑ ↓ 相互に関係している
患者の代弁者で有り続ける家族そのものの問題

・患者家族と小児医療の主治医との強すぎる信頼関係があり、転科を家族が不安に思う (共依存)。
・「見捨てるのか」と言われてしまう。



Presenter's opinion

Transition (Nov. 23'24)

なぜ移行できないのか ① (患者家族側の要因)

「自分のせいで子どもが病気になった」という思いも強く関係しているかもしれない。

患者の代弁者で有り続ける家族そのものの問題

・患者家族と小児医療の主治医との強すぎる信頼関係があり、転科を家族が不安に思う (共依存)。
・「見捨てるのか」と言われてしまう。



Presenter's opinion

Transition (Nov. 23'24)

なぜ移行できないのか ② (小児医療側の要因)

・成人科では受けてもらえないという思い (実際に成人科に断られている)
↓
小児科医は成人科との連携が苦手かもしれない

・このまま成人してから診ていつ何が悪いのか

・自分しかこの患者を診れない、守れないという思い

自分の医療への自信
↑ ↓
成人科では自分以上の治療はできないという誓り

Presenter's opinion

Transition (Nov. 23'24)

なぜ移行できないのか ③ (成人医療側の要因)

国立成育医療研究センターと都内の総合病院とのカンファレンスより

- > 当院呼吸器科 → A病院呼吸器内科: 前もって十分な情報提供が必要である。完全に移行できるまでfollowを併行して欲しい。
- > 当院呼吸器科 → B病院呼吸器内科: 診療経験のない基礎疾患は診ることができない。(診たことがないと言うだけで拒否) 重症過ぎる病態は病院機能としての限界がある。(寝たきりだと管理ができないとのこと拒否)
- > 当院免疫科 → A病院、B病院?: 原発性免疫不全は対応できる診療科がない。
- > 当院総合診療科 → A病院総合診療科: 医療ケア児(者)は、在宅受入先の確保が条件。救急対応が必要を含む事前の情報提供が必要。

Transition (Nov. 23'24)

成人移行支援の現状

成人移行支援に向けた日本小児科学会からの提言

国立成育医療研究センターのトランジション外来

自律的意思決定困難な患者の成人移行支援

11

Transition (Nov. 23'24)

成人移行支援の現状

成人移行支援に向けた日本小児科学会からの提言

国立成育医療研究センターのトランジション外来

自律的意思決定困難な患者の成人移行支援

12

Transition (Nov. 23'24)

「成育医療等基本方針」への「移行期医療」の記載

- ① 疾病や障害を持つ児に対して
 - ・ 感染症、小児生活習慣病、移行期医療への関わり
 - ・ 小児慢性特定疾病、ALPK¹-疾患、医療的ケア児の学校との連携と療養相談
 - ・ 障害のある子どもの保育園受入、病児保育等による子育て支援
 - ・ 医療的ケア児等への包括的な支援
- ② 外的な傷害を受けた子どもに対して
 - ・ 児童虐待の予防や早期発見、性的な暴力の根絶
 - ・ CDRの体制整備、子どもの事故検証
- ③ 子どもの心と発達に対して
 - ・ Bio-Psycho-Social な個々人の成長特性に応じた健診
 - ・ 児童生徒の心の健康や教育に関する相談、自殺対策（オンラインも使用）
 - ・ 発達障害、ゲーム依存症、性的指向や性同一性障害等への関わり
 - ・ 兄弟姉妹への支援

13

Transition (Nov. 23'24)

「成育医療等基本方針」への「移行期医療」の記載

- ① 疾病や障害を持つ児に対して
 - ・ 感染症、小児生活習慣病、移行期医療への関わり
 - ・ 小児慢性特定疾病、ALPK¹-疾患、医療的ケア児の学校との連携と療養相談

小児期から成人期にかけて必要な医療を切れ目なく行うことができる移行期医療の支援等、小児慢性特定疾病を抱える児童等の健全な育成に係る施策を総合的に推進する。

- ③ 子どもの心と発達に対して
 - ・ Bio-Psycho-Social な個々人の成長特性に応じた健診
 - ・ 児童生徒の心の健康や教育に関する相談、自殺対策（オンラインも使用）
 - ・ 発達障害、ゲーム依存症、性的指向や性同一性障害等への関わり
 - ・ 兄弟姉妹への支援

14

Transition (Nov. 23'24)

日本小児科学会の新しい提言が公表されました

日本小児科学会雑誌 127巻1号 61~78 (2023年)

日本小児科学会移行支援に関する提言作成ワーキンググループ委員会報告

小児期発症慢性疾患を有する患者の成人移行支援を推進するための提言

日本小児科学会移行支援に関する提言作成ワーキンググループ委員長：岡 泰昌¹⁾、岡 担当理事²⁾、教育会病院³⁾、大阪母子医療センター臨床検査科⁴⁾、東京大学医学部附属病院小児科⁵⁾、横浜市立大学医学部看護学科⁶⁾、国立成育医療研究センター生命倫理研究室⁷⁾、筑波大学東日本社会科学研究本部⁸⁾、埼玉医科大学保健医療福祉学部看護学科小児看護学⁹⁾、療病のこども支援全国ネットワーク¹⁰⁾、東京国立小児総合医療センター臨床研究センター¹¹⁾、腎臓内科¹²⁾、のぞみ法律事務所¹³⁾、福島県立医科大学甲狀腺・内分泌センター¹⁴⁾、菊池医科大学埼玉医療センター小児科¹⁵⁾、国立成育医療研究センター総合診療部¹⁶⁾

賀藤 均¹⁾、位田 忍²⁾、大塚 亮³⁾、落合 亮太⁴⁾、掛江 直子⁵⁾、坂上 博⁶⁾、櫻井 育徳⁷⁾、福島 慎吾⁸⁾、本田 雅敬⁹⁾、増子 孝徳¹⁰⁾、横谷 進¹¹⁾、松原 知代¹²⁾、窪田 潤¹³⁾

15

Transition (Nov. 23'24)

日本小児科学会の新しい提言が公表されました

表1 成人移行支援を推進するための提言

提言	提言の根拠と目的
【基本理念】 患者本人の意思決定を尊重し、その意思を表現できるようにすることが重要であり、トランジションに関しては、特に患者本人の意思決定を「主体的意思決定」とする。	①
【医療連携】 小児科と成人科との連携は、患者本人の意思決定を尊重し、適切な医療を提供するために、小児科と成人科の連携が不可欠であり、必要に応じて適切な連携を図ることが重要である。	②
【患者の権利】 小児科と成人科の連携は、患者本人の意思決定を尊重し、適切な医療を提供するために、小児科と成人科の連携が不可欠であり、必要に応じて適切な連携を図ることが重要である。	③
【医療の質】 小児科と成人科の連携は、患者本人の意思決定を尊重し、適切な医療を提供するために、小児科と成人科の連携が不可欠であり、必要に応じて適切な連携を図ることが重要である。	④
【移行期医療】 小児科と成人科の連携は、患者本人の意思決定を尊重し、適切な医療を提供するために、小児科と成人科の連携が不可欠であり、必要に応じて適切な連携を図ることが重要である。	⑤
【患者の権利】 小児科と成人科の連携は、患者本人の意思決定を尊重し、適切な医療を提供するために、小児科と成人科の連携が不可欠であり、必要に応じて適切な連携を図ることが重要である。	⑥
【医療の質】 小児科と成人科の連携は、患者本人の意思決定を尊重し、適切な医療を提供するために、小児科と成人科の連携が不可欠であり、必要に応じて適切な連携を図ることが重要である。	⑦
【患者の権利】 小児科と成人科の連携は、患者本人の意思決定を尊重し、適切な医療を提供するために、小児科と成人科の連携が不可欠であり、必要に応じて適切な連携を図ることが重要である。	⑧
【医療の質】 小児科と成人科の連携は、患者本人の意思決定を尊重し、適切な医療を提供するために、小児科と成人科の連携が不可欠であり、必要に応じて適切な連携を図ることが重要である。	⑨

この表だけでいいので、お読み頂ければ！

16

Transition (Nov. 23'24)

日本小児科学会の新しい提言が公表されました

2014年「日本小児科学会」は「小児期発症慢性疾患を有する患者の移行期医療に関する提言」で示された移行期医療の概念図

ライフステージ：小児期・思春期 → 成人期以降

本題：小児期発症慢性疾患の病態

合併症：疾患による病態 → 治療 → 加齢による病態

医療のあり方：治療に伴うもの → 移行期医療 → 加齢に伴うもの

1. 完全に成人医療科に移行する
小児診療科 → 成人診療科

2. 小児科と成人科の両方にかかるとともに移行する
小児診療科 → 成人診療科

3. 小児科に継続して受診する
小児診療科 → 小児診療科

17

Transition (Nov. 23'24)

日本小児科学会の新しい提言が公表されました

新しい提言の概念図

適切に必要な医療を切れ目なく提供する
その人らしい生活を送れるようにする

小児 → 成人

医療・心理・社会福祉 → 自律・自立 → 自己管理・自己決定
ヘルスリテラシーの獲得

診療スタイルの移行：患者-医師-医師の関係性の変化 → 患者中心

診療体制の移行：患者に適した診療科 → 成人期の医療システム

小児期の医療システム → 成人移行支援 → 成人期の医療システム

18

Transition (Nov. 23'24)

日本小児科学会の新しい提言が公表されました

新しい提言の概念図

適切に必要な医療を切れ目なく提供する
その人らしい生活を送れるようにする

小児 → 成人

医療・心理・社会福祉 → 自律・自立 → 自己管理・自己決定
ヘルスリテラシーの獲得

しかし、「自律的意思決定が困難な患者の成人移行支援」は、この提言では深く触れることが出来なかった。この取り残された課題を解決するため、2023年度、日本小児科学会では「自律的意思決定が困難な患者の成人移行支援のあり方を検討するワーキンググループ」が組織された。

診療体制の移行：患者に適した診療科 → 成人移行支援 → 成人期の医療システム

小児期の医療システム → 成人移行支援 → 成人期の医療システム

19

Transition (Nov. 23'24)

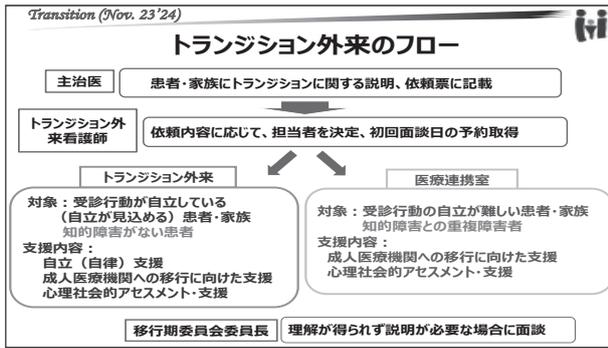
成人移行支援の現状

成人移行支援に向けた日本小児科学会からの提言

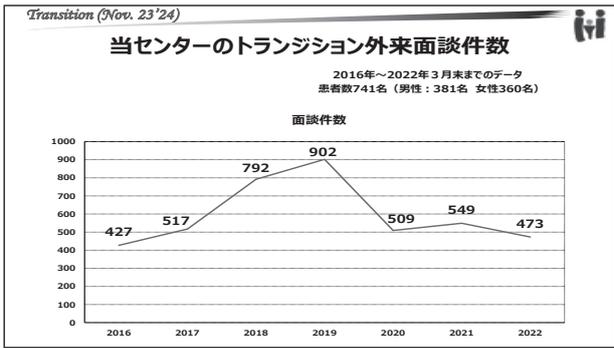
国立成育医療研究センターのトランジション外来

自律的意思決定困難な患者の成人移行支援

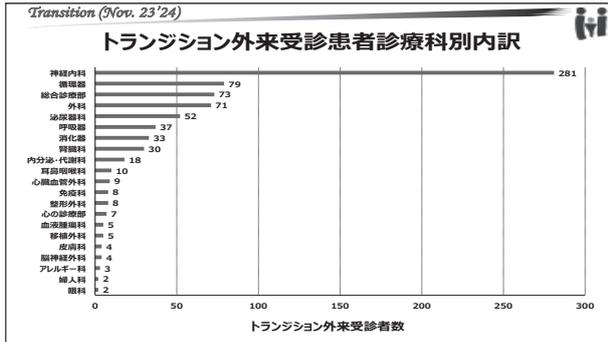
20



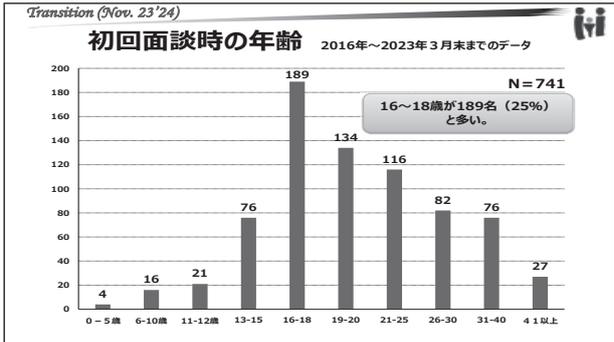
21



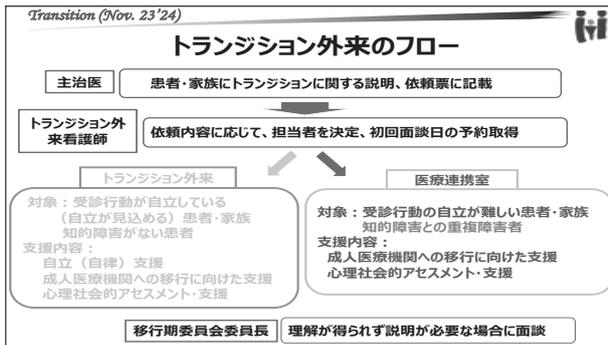
22



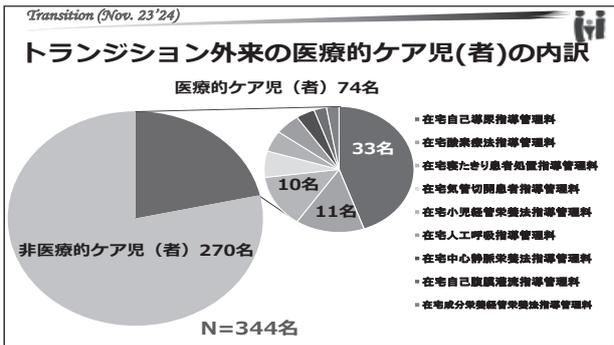
23



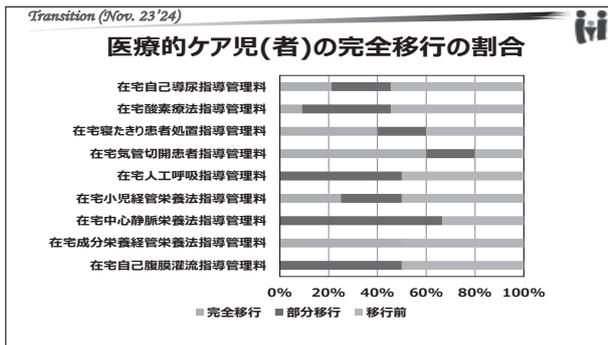
24



25



26



27

Transition (Nov. 23'24)

国立成育での医療的ケア児(者)の完全移行の割合

在宅自己導尿指導管理料算定患者が移行できるわけではない
 在宅寝たきり患者処置指導管理料算定患者や在宅気管切開患者指導管理料算定患者が移行しにくいわけではない

部分移行を含めると半分が成人移行できている

多臓器にまたがる症候群や、外科的疾患は小児医療での継続診療が必要な事が多いが、訪問診療への移行は可能である。

成人移行支援は転院、転科が目的ではないが、重要な位置を占めていることから目を背けてはいけない。

Presenter's opinion

28

Transition (Nov. 23'24)

成人移行支援の現状

成人移行支援に向けた日本小児科学会からの提言

国立成育医療研究センターのトランジション外来

自律的意思決定困難な患者の成人移行支援

29

Transition (Nov. 23'24)

自律的意思決定困難な患者とは？

成人移行支援とはヘルスリテラシーの獲得を含む自立（自律）支援

- 自立（自律）が難しい人は意思決定ができないのか
- 多職種による適切な意思決定支援によって、患者本人を意思決定の機会に参加させることが可能になるのではない
- 共同意思決定（shared decision making）を自律的に進めることが困難な場合は、代理意思決定が必要となる

適切な医療の継続が妨げられている

- 障害を持つ患者が、成人診療科に突然受診することが多い
- 小児科医、小児医療機関が相談の窓口になっていない

Presenter's opinion

30

Transition (Nov. 23'24)

自律的意思決定困難な患者の成人移行支援で小児医療機関が行うこと

移行前	主治医は将来的には成人診療科との連携になること念頭に置く 主治医は将来の話を、アドボカシー・グループ・ランニング(ACP)も含め、家族と話しておく
成人移行期間	移行期医療支援センターに相談したり、院内の多職種で連携する成人医療を探す 患者に応じた連携体制の構築(複数の成人医療機関、小児科のバックアップ等) 在宅診療医との連携が突破口になることが多い 移行が困難な場合は、その理由を明確にし、待つことも重要である その時点で医療が不要と判断し、終診になってからもサマリーは渡しておく
移行後	併診期間を検討する、常に患者の意思を確認する努力をする

Presenter's opinion

31

Transition (Nov. 23'24)

トランジション外来の実際

症例：18歳女性
診断名：ガレン大静脈瘤

臨床経過： 日齢1 全身状態不良となり、地域のNICUに搬送。同院の心エコーで右心系の著明な拡大を認め、頭部エコーで脳底部にCyst状に拡大した静脈瘤を認めた。
日齢2 当院に転院となり、カテーテル塞栓術施行。しかし、この時点で両側後頭～頭頂部にかけて、広範囲に脳梗塞を認めていた。
日齢10、日齢50 カテーテル塞栓術施行。
日齢70 人工呼吸器から離脱。
日齢120 退院。

現在、座位保持椅子にて姿勢保持可能。会話は不可能。脳波検査で棘徐波混合を認め、症候性てんかんとして治療中。自然気道。胃瘻造設後。主治医は総合診療科と神経内科。

Presenter's opinion

32

Transition (Nov. 23'24)

トランジション外来の実際

デバイス：胃瘻チューブ(バルーン型14Fr)
投薬：カルバマゼピン、クロバザム、レベチラセタム
リハビリ：痙性四肢麻痺に対し、近郊のリハビリ施設で理学療法
股関節脱臼があり、歩行不能で常時車椅子

最大の問題点は、家が当院から遠いこと！(高速道路を使って2時間)そのため、発熱やけいれんの際は地元の総合病院の救急部と小児科に入院していた。

さて、移行期を迎えて、上記の総合病院の内科に連絡をとると-----

あっさり断られました！

Presenter's opinion

33

Transition (Nov. 23'24)

トランジション外来の実際

ただ、脳神経外科が条件付きで受けてくれると。
→ その条件とは、神経内科の専門医が抗けいれん薬の調整をすること
→ そこで、当院神経内科から、大学病院のてんかんセンターに紹介
大学病院では、定時処方や脳波検査などはOKとのこと

救急科も緊急時の受け入れは可能で、その後は脳神経外科が受ける。

そこまでセットアップしても同院内科からは「体制が整わない」と拒否

地域の訪問診療のクリニック(機能強化型在宅療養支援診療所)に、胃瘻交換も含めた日常診療を依頼(1軒目は親と合わず2軒目でOK)。(この後1年間、成育と成人診療科で併診予定)

ここにいたるまで、最初に地域の総合病院に打診してから6か月！
当院のソーシャルワーカーに感謝！(私も何通も紹介状を書きました！)

Presenter's opinion

34

Transition (Nov. 23'24)

トランジション外来の実際

ただ、脳神経外科が条件付きで受けてくれると。
→ その条件とは、神経内科の専門医が抗けいれん薬の調整をすること

やはり、この連携が最も重要！

救急科も緊急時の受け入れは可能で、その後は脳神経外科が受ける。

そこまでセットアップしても同院内科からは「体制が整わない」と拒否

地域の訪問診療のクリニック(機能強化型在宅療養支援診療所)に、胃瘻交換も含めた日常診療を依頼(1軒目は親と合わず2軒目でOK)。(この後1年間、成育と成人診療科で併診予定)

ここにいたるまで、最初に地域の総合病院に打診してから6か月！
当院のソーシャルワーカーに感謝！(私も何通も紹介状を書きました！)

Presenter's opinion

35

Transition (Nov. 23'24)

成人移行支援の成功の秘訣

- ・症状が安定し、治療が一定の状況下にある
例えばけいれんのコントロールがついていない、呼吸状態が悪くなってきたなどが併存している場合は、ある程度介入をこらで行って、効果が安定してからでないといけない。
→ 早めの介入を心がける必要がある
- ・バックベットの準備を継続的に行う
在宅医を導入して安心していると、当院以外のバックベットを見つける方向性を見失うことがあり、継続した取り組みが必要。
- ・生活の基盤が安定していないと難しい
もしもグループホームに移るなどの変化があれば、それが落ち着いてからの方が良い。地域のリソースに合わせる。

Presenter's opinion

36

Transition (Nov. 23'24)

成人移行支援の成功の秘訣

- ・症状が安定し、治療が一定の状況下にある
例えばけいれんのコントロールがついていない、呼吸状態が悪くなってきたなどが併存している場合は、ある程度介入をこらで行って、効果が安定してからでないといけない。

自分にはもう診られないから他所でという丸投げの態度が一番だめ！

見つける方向性を見失うことがあり、継続した取り組みが必要。

- ・生活の基盤が安定していないと難しい
もしもグループホームに移るなどの変化があれば、それが落ち着いてからの方が良い。地域のリソースに合わせる。

Presenter's opinion

37

Transition (Nov. 23'24)

特に成人診療科に受け皿がない場合(希少疾患・遺伝性疾患)

専門家として生涯にわたって関わっていく覚悟が必要

たとえ受診の頻度が減り、成人診療科に入院になっても、小児科というより専門家としての関わりが必要になる。

その上で、成人診療科との連携を模索する。

Presenter's opinion

38

Transition (Nov. 23'24)

成人診療科への紹介

NCCHD 事前のカンファレンス 複数の別々の成人診療科

特に複数の診療科が関わる移行期患者における成人移行支援は大変である。成人医療とのネットワークを持っていないので、小児医療機関の医師とSWが手探りで対応するしかない。まずメインの疾患の移行を決め、その後、他の疾患を決めていく。その調整は専門分化した成人医療側にはできないことが多く、小児医療側で調整せざるを得ないのが実情である。

Presenter's opinion

39

Transition (Nov. 23'24)

在宅医を含むプライマリ・ケア医への紹介

NCCHD 事前のカンファレンス 複数の別々の成人診療科

プライマリ・ケア医にも紹介

成人診療科のネットワークが最善の医療

地域のプライマリ・ケア医が * Medical Homeの役割を担う。専門診療科では難しい全人的医療や在宅医療を提供できる。
(* 医師主導のチーム医療で実践される包括的・協調的ケア供給モデル)

→ 早期からの地元のプライマリ・ケア医と連携が望ましい

Presenter's opinion

40

講演 2 : ゲノム医療推進法に係る基本計画の検討状況について

松浦 祐史

(厚生労働省医政局研究開発政策課医療イノベーション推進室 / 室長)

1. ゲノム医療推進法
2. ゲノム医療推進法に基づく基本計画の策定に向けた今後の検討、計画の構成

【小崎】 特別講演 2 は、去年成立したゲノム医療推進法に係る基本計画の検討状況について、厚生労働省医政局研究開発政策課医療イノベーション推進室・室長の松浦祐史先生にご解説いただきたいと思っております。松浦先生、お忙しい中お時間いただきましてありがとうございます。簡単にご紹介させていただきます。平成 24 年に京都大学の医学部をご卒業され、平成 27 年に厚生労働省に入省、さまざまな役職を経られて現在ゲノム医療を実装するということについての現場の指揮官としてご活躍であります。先生どうぞよろしくお願いたします。

【松浦】 ご紹介ありがとうございます。厚生労働省医政局研究開発政策課医療イノベーション推進室長を拝命しております松浦と申します。

本日は「ゲノム医療推進法に係る基本計画の検討状況について」というテーマで、現在の厚生労働省における検討状況についてご説明させていただきます。

1. ゲノム医療推進法の概要 (スライド 2 ~ 4)

「ゲノム医療推進法」と申しておりますが、正式にはここに書いているとおり、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律」という長い名前の法律です。法律の名前は、民法や刑法、医師法、医療法のような古くからある法律は短い法律名ですが、最近できている法律は大体このような長くて法律名を見れば何をするのか分かるような名前になっています。一方で、正式名が長いので、今回この法律についても「ゲノム医療推進法」という略称があります。

このゲノム医療推進法は昨年、令和 5 年 6 月 16 日に、議員立法で交付、施行されました。こちら(スライド 2) が法律の全体の説明趣旨で、制定の趣旨は一番上の箱に書いてあるとおり、「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本理念を定め、国等の責務を明らかにすることにより、基本計画の策定その他ゲノム医療施策の基本となる事項を定める」となっています。内容の 1. 基本理念として「○ ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策の連携を図りつつ世界最高水準のゲノム医療を実現して、その恵沢を広く国民が享受できるようにできるようなこと」「○ ゲノム情報等の性質に鑑みて、研究開発及び提供の各段階における生命倫理への適切な配慮がなされるようにすること」「○ 当該ゲノム情報における不当な差別が行われないようにすること」と、大きく 3 つの基本理念を踏まえるとなっています。

そして内容の 2. 責務が重要で、1 の基本理念にのっとり、この法律に何が書かれているか

というものです。「○ 国は基本理念にのっとりゲノム医療施策を総合的かつ計画的に策定し、実施する責務を有する」。これが国の責務です。そして「○ 地方公共団体は基本理念にのっとり、ゲノム医療施策に関し、国との連携を図りつつ、地域の状況に応じて施策を策定し、実施する責務を有する」。そして3つ目は、今日聴講いただいている先生方はここに当たると思いますが、「○ 医師等及び研究者等は、国及び地方公共団体が実施するゲノム医療施策及びこれに関する施策に協力するよう努める」と、努力義務ではありますが、国が定める施策に協力するよう努める、となっています。

そして4. 基本計画の策定。政府はゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するために、ゲノム医療施策に関する基本的な計画を策定する、とあります。

今のこの検討状況というのは何を検討するかというと、まさにこの基本計画の策定と法律の条文上にあり、「政府はゲノム医療に関する基本的な計画を策定する」ように書かれていますので、その計画を策定するために今、ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループを開催しており、ここでまさに法律に定められた基本計画を策定するための議論をしている状況です。現在の検討状況を今日ご説明させていただきます。ワーキンググループの構成員としては、本日の座長の小崎先生も入っていただいておりますが、小崎先生をはじめとしたご高名な先生方に加えて患者団体の方、差別の関係で関係しております民間生命保険から一方、また就労時の差別等の課題がありますので、連合からも参加いただいております。また経団連からもご参加いただき、このような形で多くの専門家、関係者にご参画いただいております。進めている状況です。

ワーキンググループの開催状況をご紹介します。昨年令和5年12月に第1回が開催されて、これまで8回開催しています。第1回では、関係省庁からそれまでの取り組み状況をご説明させていただき、その後意見交換をいたしました。第2回～第4回まで3回にわたって、有識者等からのヒアリングで、主に構成員の先生方からそれぞれのお立場からプレゼンテーションをしていただき、ディスカッションをしていただきました。そして第5回、第6回は各関係省庁、法務省、金融庁、子ども家庭庁、厚労省、文科省の関係省庁の方からさらにもう少し突っ込んだ、これまでのヒアリングを踏まえた施策の説明とディスカッションをしていただきました。

特にこの法律は厚生労働省だけではなくさまざまな省庁も関わってくるような法律ですので、関係省庁に広くご意見をいただきながら、またご参画いただきながら議論をしているという状況です。直近の2回は、第7回が有識者等からのヒアリングで、ここでは患者団体として天野慎介構成員（全国がん患者団体連合会理事長）と森幸子構成員（日本難病・疾病団体協議会理事）に入っていただき、早稲田大学の横野恵先生を含めたお三方から差別に関するアンケート等も取っていただいたということもございましたので、当事者団体としてゲノムに係るような差別、実際どのようなものがあるのかということを個別具体的な話をさせていただきました。

そして、今日は直近の第8回「基本計画の策定に向けた今後の検討」と「計画の構成について」ご説明いたします。

これまで各種ヒアリング等を行い、計画の基本的な枠組みをご相談させていただいて、これからまさに具体的な計画の文言をワーキンググループの中でご議論いただく流れになっています。法律の第八条（スライド4）には「政府は、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するため、

ゲノム医療施策に関する基本的な計画を策定しなければならない」と書いてあり、2項では、基本計画で定める事項というのは次に掲げるものであるとして、「一 ゲノム医療施策についての基本的な方針」「二 ゲノム医療施策に関し政府が総合的かつ計画的に実施すべき施策」そして「三 前二号に掲げるもののほか、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項」の3つを掲げています。そして3項では「基本計画に定める施策については、原則として当該施策の具体的な目標及びその達成の時期を定めるものとする」と規定されているので、まさにこの法律に従ってワーキンググループの中で議論していただいています。

2. ゲノム医療推進法に基づく基本計画の策定に向けた今後の検討、計画の構成

(スライド5～18)

そしてどのような計画を立てていくのかということについては、これまで過去8回議論していただきましたが、法に基づいて今申しあげた3つの観点があり、それを踏まえてどのような構成にしていくかについては条文があって、第1として全体目標、分野別目標、そして第2として分野別施策と個別目標で、第3としてその他必要な事項と、大きく3つの構成で書いていこうと考えております。そして第2 分野別施策と個別目標の下に(法に規定されている施策)として、1. から細かく項目が立っております。1. ゲノム医療の研究開発の推進、2. ゲノム医療の提供の推進、そして3. 以降もう少し細かな形で書いてありますが、まさにこの項目がすでに法律で規定されていますので、個別の規定については、この法で規定された項目に則って記載をしていくことになると考えています。

では、序文、第1 全体目標、分野別目標に盛り込むべき要素としてどのようなものがあるか(スライド6)。序文としては、これまでのゲノム医療に係るような我が国の施策取り組み状況、経緯等がありますので、そちらの記載と基本計画の性質、位置づけ、計画期間等について明記する形になると思っております。そして第1 全体目標、分野別目標として、先ほどご説明した法の基本理念を踏まえて、基本計画におけるもろもろの記載を、個別の具体的な目標等を書くことになると思いますが、それらを包括的な目標というものを第1のところでは定めていくことになろうかと思っております。では具体的にどのような文言にしていくのかについては、まさにこれから検討していく内容です。

そして第2 分野別施策と個別目標に盛り込むべき要素について(スライド7)は先ほど申しあげたとおり、項目については法律で1. から11. まで記載されていますので、それについて細かく目標等を書いていくことになると思います。その中で大きく3つの章立てに分けて記載をしていくということでどうかと思っております。まず(1)ゲノム全般についての国民の適切な理解と啓発。その下に(差別等への適切な対応の確保)、そして(教育及び啓発の推進)。その下に、(2)ゲノム医療等を提供するための体制構築、(3)ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進ということで、医療の提供と研究の開発の推進と大きく2つの枠があるわけですが、その前に差別への対応や教育啓発の推進という、全体として、また国民一般への理解等も踏まえて重要な項目として位置づけていくという形でどうかと思っている状況です。そしてゲノム医療の提供と研究開発の推進ということで、それぞれ項目として重複しているところがあるかと思っております。

生命倫理への適切な配慮とか、相談支援体制の整備、人材育成、情報の適切な確保と、それらが重複しているわけですが、当然、ゲノム情報の適切な取り扱いの確保、医療現場での取り扱いと研究開発分野での取り扱い、両面重要でありまして、また重要な事項を規制する法律等々異なってくる部分もありますので、それぞれ分けて記載すると考えています。

もちろん記載していく中で、1本にまとめた方がいい等々あれば、今後少し文言の中で、ワーキンググループの中でも相談をしていく形になろうというふうに考えています。そのうえで、これまでどのようなご指摘ご議論をいただいたかということで、事務局として直近の第8回でお示しをした資料でございます。この資料をお示ししてさまざまご指摘ご議論いただいておりますので、おそらくさらに厚みを持たせた形で次回以降お示ししつつ、また条文の本文について子細の検討を進めていくという形になろうかと思いますが、少しご紹介をしたいと思います。

(1)ゲノム全般についての国民の適切な理解と啓発について(スライド8)は、差別の話と教育と啓発の話について記載していくということになろうかと思いますが、例えば(差別等への適切な対応の確保)ということで、社会全体のリテラシーの向上を図っていくことが重要であるとか、今のゲノム情報の取り扱い、差別の防止を図る観点から明確化、もっと周知してほしいというご指摘や、あるいはゲノム情報における不当な差別について患者本人以外のほか、血縁者や就職や結婚、各種保険の加入等の場面において不当な取り扱いや不利益等を被ることがないように対応することが必要で、そのための各種規制やガイドラインを検討してほしいというようご指摘がありました。ここにも書いているとおり、第7回でのヒアリングでもさまざまな差別の事例等をいただきました。保険の加入であるとか、就業時の差別であるとか、あるいは周りの方や医療従事者等にひどいことを言われたとか、さまざまご指摘がありましたので、それらを踏まえてどのような形で対応していけばいいかということを考えていく必要があります。

(教育及び啓発の推進)については、国民全体のリテラシー向上を図るために初等中等教育段階からしっかり教育を進めていくことが必要であるというご指摘もいただいております。この辺りは文部科学省の所管になろうかと思いますが、まさに小学校中学校の現場でしっかりと教育をしていくことが重要だというようご指摘等もいただいております。また医療従事者に対してのOJTのようなトレーニング、教育、啓発が必要であるというご指摘もいただいております。

続いて(2)ゲノム医療等を提供するための体制構築について(スライド9~11)、医療の提携の分野でどのようなご指摘をいただいたかということでございますが、1つ目として(ゲノム医療の提供の推進)と、全体の話として住み慣れた地域でゲノム医療を受けられるような提供体制のあり方の検討が必要であるとか、(検査の実施体制の整備)としてゲノムの結果の解釈の質の担保、環境整備を進めてほしい、あるいはそのための専門知識を持つ医師がしっかり関与できるような体制を整えてほしいというご指摘をいただいております。また(相談支援に係る体制の整備)については、相談体制をしっかりと整備していくようにということや、研修体制の充実等々へのご指摘をいただいております。

引き続き医療提供体制の構築について、(生命倫理への適切な配慮の確保)は、ゲノム医療の技術の進歩によって生じる課題について、しっかりと対応してくるような具体的な対策が重要であるとか、(ゲノム情報の適正な取扱いの確保)については、これは医療現場でのゲノム情報の取り扱いということかと思いますが、医療従事者に対してしっかりとルール明確化を図ること、

診療現場で得られたゲノム情報の取り扱いについてのルールの明確化を図ること、ゲノム情報の利用についての情報漏洩防止対策が必要であること、あるいは医療以外の目的で行われる DTC と言われる検査についても一定の基準が必要、というご指摘をいただいております（医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保）。

またこれも医療の提供のところですが、ゲノム医療を提供できるような人材をしっかりと確保するような教育プログラムや、ポストをしっかりと確保するとか、あるいは認定遺伝カウンセラー、遺伝カウンセリングの人材の重要性というのはご指摘をいただいているところです（人材の確保）。

(3) ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進（スライド 12、13）については、もちろん大きな研究開発推進の枠の中でさまざまな体制構築についてのご指摘であったり、あるいは研究を進めていくうえでの情報の蓄積及び活用の基盤の整備ということで、それらのゲノム解析の結果について二次利用を促進する観点から、例えば同意書の様式の統一化であるとか、しっかりと臨床情報と一体的にデータを取り扱っていくことが大事であるとか、それをしっかりと基礎臨床研究までの利活用につなげる体制の必要性や、あるいは国際間の情報共有の在り方の検討が必要である等のご指摘もありました。あるいは相談支援、こちらは研究の方の相談支援ですので研究に参加する者への相談支援を受けることができるような体制の構築の重要性であるとか、研究を進めていくうえでの生命倫理の取り扱いについてのご指摘であるとか、あるいは研究を進めるうえでの情報の取り扱いについて研究者へのアクセスの監視、定期的なスクリーニングが重要ですよという話であるとか、あるいはゲノムに係る研究をするような人材育成や専門プログラムの作成等による教育が重要であるという、そのようなご指摘はさまざまいただいておりますので、いただいたご指摘を踏まえて、また国の方針と計画ということになりますので、関係省庁と連携してご指摘を踏まえてどのような計画を立てていくかということ、これから次回以降ワーキンググループの中でご相談していくという形になろうかと思っております。

第 3 その他必要な事項に盛り込むべき要素について（スライド 14）については、関係者の連携であるとか、あるいは地方公共団体にも責務がございますので、その観点あるいは予算の話、また 4 つ目で基本計画の評価・見直しと書いておりますが、法令上、基本計画の年限であるとか見直し規定等ございませんが、その辺りはしっかりと計画の中で位置づけていくという必要があらうかと考えております。

最後に直近の具体的な対策で行ったものについてご紹介をしたいと思います。こちらは労働分野のところ、ゲノム医療推進法を踏まえて Q&A を取りまとめて令和 6 年 8 月 20 日にゲノム情報による不当な差別等への対応の確保ということで公表してあります（スライド 15）。

内容を少し簡単にご紹介します（スライド 16、17）。ざっと読んでいただければと思いますが、採用時あるいは採用後の昇進であるとか退職を求められるとか配置変換を求められるとか、あるいはそもそもゲノム情報を求められるとか、そういうことがありましたが、その求めに応じる必要があるでしょうか、あるいは解雇であるとか昇進が止まるというのは問題ないでしょうかと、

そのような内容のFAQを書かせていただいております。基本的には求められても出す必要はありませんし、不当な対応ですよということでFAQを作っております。ご参考までに1つだけご紹介いたしますが、ゲノム差別、労働とかで検索していただければ厚生労働省の労働部局のページがヒットしますので、細かくはご確認いただければと思いますが、例えば採用後に会社からゲノム情報の提出を求められて提出したところ解雇されましたと、これは問題ではないでしょうかということで、厚生労働省の回答ですが、解雇は客観的に合理的な理由を欠き、社会通念上相当であると認められない場合は権利を濫用したものととして無効になるとされています。問2の回答のとおり、その前の問いで提出する必要がありますかという問いがございましたので、そのとおり会社から求められても求めに応じる必要はありません。しかし情報を提出してしまった場合に、そのゲノム情報のみをもって解雇を行った場合、解雇の合理的な理由になるとは考えられず、一般的には解雇権の濫用に当たるとして無効になるものと考えていますというような形で、しっかりと厚生労働省としてもゲノム情報を踏まえた解雇というのは無効であるということをお示しているというような形でございます。

こちらの最後のスライドでございますが、ゲノム医療推進法に関しての基本計画の議論、今までご説明したような形でワーキンググループの中でもろもろ議論をしているところでございます。また、1つ労働分野でQ&Aをしましたのでご説明させていただきました。労働分野の差別の対策以外にもさまざまな対策が必要になってくる、今後行っていく対策、またすぐにできるような対策がもろもろあるかと思っておりますので、関係省庁と連携しながら進めてさせていただければと考えております。最後に、直近で予算について、がん・難病の全ゲノム解析の推進ということで今健康・生活衛生局と医政局の方で連携してこちらの事業を進めております。昨年度、当初予算16億で、それぞれの研究事業もございまして、要求としては増額をしているというような状況でございます。全ゲノム解析の推進というのも今の基本計画の中での、研究開発の推進の中での基盤の構築等とも連携しておりますので、さまざまな形で先生方にご支援いただきながら、厚生労働省としても研究の推進を含めて取り組んでまいりたいと思っておりますので、引き続きご指導いただければと思います。私からの発表は以上でございます。

【小崎】 松浦先生、ありがとうございました。私自身と吉田雅幸先生がワーキンググループの委員に加えていただいた経緯もありまして、この会議のメンバーにはこういったことを盛り込むべきかというようなことのアンケートもさせていただきました。そういったもののいくつかの部分が実際に文言として採用されていて、本当にありがたいことだと思っております。せっかくの機会ですので、会員の先生から直接、松浦先生にお伺いいただければと思います。時間も十分に残していただきました。いかがでしょうか。

ゲノム医療の推進ということなんですが、実際に患者さんに幅広く臨床で使えるようになるのは何年ぐらいの目標と考えればよろしいんでしょう。

【松浦】 ありがとうございます。がん難病でも、お話を伺っているとかなり状況は違っていると理解をしていますし、一部もちろん、がんのパネル検査とかゲノム医療の中でも臨床実装されているものもありますが、一方で例えば全ゲノム解析の臨床ということになると、まだ薬事で承認

された何かがあるわけでももちろんないですので、特に私の部署としてはそれを推進する立場にありますので、事業実施組織を来年度に設立すると申しあげております。そこと連携をして全ゲノム解析が臨床に届けられるような形でできることがないかと考えておりますが、一方でこの範囲で、どの例えば疾患に対してやることが有用であるとかということも含めて、おそらくまだ定まったものがないだろうと考えておりますので、その辺りの議論を進めながらということですね。なかなかいつからというのは申しあげにくいですが、我々としてしっかり取り組んでいけないといけない事項だと思っております。ありがとうございます。

【小崎】 ありがとうございます。吉田先生、もし参加されていたら何かコメントいただけますか。

【吉田】 松浦先生、いつもお世話になっております。小崎先生ありがとうございました。全体像について会員に分かりやすく説明していただいたかなと思います。今後もまだ会議が続いていくと思いますけれども、全体像については松浦先生にもお話しいただいたところなんですけど、やはり全ゲノムの事業組織等をこの基本計画との関係性というか、実際の事業組織が今後できると、そこでこの基本計画の試案で書かれていたことが、そういう事業組織で実施されるようなことに多分なる面もあろうかと思えますし、あとは本日は全国の遺伝医療部門の人間が参加しているので、やはりこういうゲノム医療基本推進法の実現に当たっては、そういう遺伝専門職的な医療の中での人たちが中心になっていくというようなイメージで理解をしておいてよろしいですか。

【松浦】 ありがとうございます。1つ目の法との事業との関係ということでございますが、全体の動きとしては事業実施組織については実行計画というもので2019年以降ずっと厚生労働省の方で検討を進めていたものでございます。一方でこの基本計画は、成り立ちとしてはそれとは違う文脈で、議員立法の形で議連の先生方を中心に作っていただいている法律ということになっております。一方でこのゲノム医療推進法を、今ご説明させていただいたとおり全ゲノムに係るものだけではなくて幅広く、まさにゲノム医療を推進するために研究開発、医療提供体制をしっかりと進めていきたいと思います、あるいはその中で差別の対策とかしっかりと考えていきたいと思いますというような法律になっているので、その大きな方向性というか、まさに事業実施組織を含めてしっかりとゲノム医療の推進に係る研究開発を進めていくのだというようなことは、まさにこのゲノム医療推進法に係る基本計画の内数として考えていくような話だと思います。細かなことは、この基本計画の中で書いていくことはなかろうかと思いますが、実施組織も含めてしっかりとがん難病を含めたゲノム医療に係るような研究を進めていくという形で考えていただければよろしいかなと思います。また人材のところは、まさに先生ご指摘のとおり法律の中でも人材の確保ということで、「国やゲノム医療の研究開発及び提供に関する専門的な知識及び技術を有する人材の確保、要請及び質の向上に必要な施策を講ずるものとする」と書かせていただいているので、まさに今法律の条文を読み上げましたが、法律事項としてゲノム医療の提供と研究開発どちらも進めていけるような人材をしっかりと確保していくんだという形で取り組んでいけないといけない事項なんだろうと思っております。

【吉田】 ありがとうございます。

【小杉】 分かりやすいご解説ありがとうございました。今回のゲノム医療推進法での、世界最高水準のゲノム医療を実施するという題目がある中で、実際のゲノム医療推進に関する項目の具体的なところが少ないように、議論はされているのかもしれませんが、そのように少し見えました。そこで実際に世界最高水準というか、世界的な先進国のレベルですである程度行われているのに、日本ではなかなか困難なゲノム医療の部分というのが実際にあって、そこがまずできるようにしていくというのは非常に重要なことじゃないかなと思っています。

例えば指定難病以外の遺伝学的検査で薬事承認されていないものに関する遺伝学的検査等に関しては、諸外国ではほとんどLDTとして行われていて、IVDとしては行われてないですね。

日本はそのところIVDであることを、指定難病以外をまとめようというようなお話をよく伺うので、それで普通に行われているような遺伝学的検査が、要するに保険でできないというような状況が結構あります。それを何とかしてもらいたいというのが1つあるのと、今日の午前中のワーキンググループの議論の中でもありましたが、遺伝学的検査にひも付かない遺伝カウンセリングについて、これは保険診療として認められていないために、遺伝医療のかなりの部分が自費診療として行われざるを得なくなって、それはやっぱりゲノム医療全体を推進していく観点からはすごく大きな障害になっていると考えますので、ぜひそういうところの今までの規制を乗り越えるための1つの方針というのはこのゲノム医療推進法だと思いますので、ぜひその点もご検討いただければと思います。よろしくお願いします。

【松浦】 ありがとうございます。授業を受けた小杉先生から質問いただいて大変恐縮でございます。ご指摘いただいた点については、われわれも十分、さまざまご指摘いただいておりますので認識しております。そしてまた、その議論が不十分だと感じられているのはもっともだと思っております。これも説明の仕方として難しいですが、やはり厚労省内で例えば2点目におっしゃったようなカウンセリングが、遺伝カウンセラーがうまく診療報酬にのっていないという話について、我々のところでそういうご発言があったというのはしっかり受け止めて、担当部局にお伝えしていくということが重要なんだろうと思います。一方で議論の中身そのものを、あるいは難病の疾病対策の施策そのものは、やはりこれまで同様、健康・生活衛生局の方でグリップをして議論していくということになりますので、我々は全体を取りまとめる立場にありますので、今日いただいたようなご指摘もしっかり受け止めて、関係部局と連携していくということが重要だと思います。引き続きご指導いただけると大変ありがたいと考えております。貴重なご指摘ありがとうございます。

【小杉】 ありがとうございます。

【小崎】 松浦先生、本当に現場の声を細かく聞いていただいたうえで、高い立場からさまざまなおまとめをいただいているものだと思います。引き続きよろしくお願いいたします。どうもありが

とうございました。

【Q & A より】ゲノム医療推進法の本文には一言も「遺伝カウンセリング」や「遺伝カウンセラー」という用語はありませんでした。基本計画の記述の中に、「認定遺伝カウンセラー」が記載されており、大変心強く思いました。日本医学会の提言にも遺伝カウンセラーの国家資格化についても強く求めております。より一層のご努力を期待しております。

第22回全国遺伝子医療推進連絡会

厚生労働省
Ministry of Health, Labour and Welfare

ゲノム医療推進法に係る基本計画の検討状況について

厚生労働省医政局研究開発政策課医療イノベーション推進室

室長 松浦祐史

令和6年11月23日

Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan

1

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律（概要）

※令和5年6月16日に公布・施行

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策（ゲノム医療施策）を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本理念を定め、国等の責務を明らかにするとともに、基本計画の策定その他ゲノム医療施策の基本となる事項を定める。

第1章 基本理念

第1条 基本理念

ゲノム医療の研究開発及び提供に係る施策を相互の有機な連携を図りつつ推進することにより、幅広い医療分野における世界最高水準のゲノム医療を実現し、その恩恵を広く国民が享受できるようにすること

ゲノム医療の研究開発及び提供には、子孫に受け継がれる遺伝子の操作を伴うものその他の人の尊厳の保持に重大な影響を与える可能性のあるものが含まれることに鑑み、その研究開発及び提供の各段階において生命倫理への適切な配慮がなされるようにすること

生まれながらに病気で子孫に受け継がれる個人のゲノム情報には、それによって当該個人はもとよりその家族についても将来の健康状態を予測し得る等の特性があることに鑑み、ゲノム医療の研究開発及び提供において得られた当該ゲノム情報の取扱いが十分に図られるようにするとともに、当該ゲノム情報による不当な差別が行われることのないようにすること

第2条 国は、基本理念にのっとり、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に策定し、実施する責務を有する。

第3条 地方公共団体は、基本理念にのっとり、ゲノム医療施策に関し、国との連携を図りつつ、地域の状況に応じた施策を策定し、実施する責務を有する。

第4条 医師等及び研究者等は、国及び地方公共団体が実施するゲノム医療施策及びこれに関する施策に協力するよう努める。

第3章 財政上の措置

第5条 政府は、ゲノム医療施策を実施するため必要な財政上の措置その他の措置を講ずる。

第4章 基本計画の策定

第6条 政府は、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本的な計画（基本計画）を策定する。

第5章 基本的配慮

第7条 地方公共団体の施策

2

ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ

※五十音順/ ○座長

天野 慎介	全国がん患者団体連合会理事長	角山 和久	日本経理連合会イノベーション委員会ヘルスケア戦略検討委員会、ASTRAZENECA 取締役 宇野 浩一、アライバックス 取締役 宇野 浩一
五十嵐 隆	国立成育医療研究センター理事長	○中瀬 亮	国立がん研究センター理事長
上野 さやか	TM総合法律事務所 弁護士	深田 一平	がん研究会 有明病院ゲノム診療部 部長
大沢 かおり	東京共済病院がん相談支援センター医療SW	三木 義男	筑波大学プレジジョン・メディスン開発研究センター 部長 兼 医務部長、医薬品開発総合センター 部長
小崎 健次郎	慶応義塾大学 医学部 臨床遺伝学センター 教授	水澤 英洋	国立精神・神経医療研究センター 理事長 特任補佐、名医理事長
小谷 穂一 (仮7月～)	明治安田生命保険相互会社 事務サービス企画部 契約開発グループ グループマネージャー	森 幸子	日本薬典・医療団体協議会 理事
佐藤 昌一	日本労働組合総連合会 総合政策推進部長	山田 義介	ジェネシスヘルスケア株式会社 取締役
神保 彩子	国立成育医療研究センター 医事法制研究部 部長	横野 恵	早稲田大学社会科学部 准教授
野野 純夫	千葉大学 先端医療研究機構 特任教授	西田 慧幸	東京科学大学大学院 先端倫理医科学分野 教授 遺伝子診療科 科長

開催状況

第1回 令和5年12月26日（火）
・ ゲノム医療の推進に係るこれまでの取組状況
・ 意見交換 等

第2回 令和6年2月14日（水）
・ 有識者等からのヒアリング① 等

第3回 令和6年3月12日（火）
・ 有識者等からのヒアリング② 等

第4回 令和6年4月26日（金）
・ 有識者等からのヒアリング③ 等

第5回 令和6年5月22日（水）
・ 今後の議論の進め方
・ 意見交換（法務省、金融庁、ごども家庭庁）

第6回 令和6年6月19日（水）
・ 意見交換（厚生労働省、文部科学省）
・ 今後の議論の進め方

第7回 令和6年7月23日（火）
・ 有識者等からのヒアリング
・ 意見交換

第8回 令和6年9月27日（金）
・ 基本計画の策定に向けた今後の検討、計画の構成について

3

良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律

第八条 政府は、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するため、ゲノム医療施策に関する基本的な計画（以下この条において「基本計画」という。）を策定しなければならない。

2 基本計画は、次に掲げる事項について定めるものとする。

一 ゲノム医療施策についての基本的な方針

二 ゲノム医療施策に関し政府が総合的かつ計画的に実施すべき施策

三 前二号に掲げるもののほか、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項

3 基本計画に定める施策については、原則として、当該施策の具体的な目標及びその達成の時期を定めるものとする。

4 政府は、基本計画を策定し、又は変更したときは、遅滞なく、これを公表しなければならない。

5 政府は、適時に、第三項の規定により定める目標の達成状況を調査し、その結果を公表しなければならない。

4

ゲノム医療推進法に基づく基本計画の策定に向けた今後の検討、計画の構成

○ 今後、これまでの議論等も踏まえ、基本計画に盛り込むべき内容の具体化を進めることが必要。

○ 基本計画には、法に基づき①ゲノム医療に関する基本的な方針、②ゲノム医療施策に関し政府が総合的かつ計画的に実施すべき施策、③そのほか、ゲノム医療施策を総合的かつ計画的に推進するために必要な事項を盛り込むほか、具体的な目標やその目標の達成時期を定めることとされており、他の政府計画の構成や各施策の趣旨・目的等を踏まえ、以下の構成とすることを想定。（※詳細は後述。）

序文

第1 全体目標、分野別目標

第2 分野別施策と個別目標
(法に規定されている施策)

1. ゲノム医療の研究開発の推進
2. ゲノム医療の提供の推進
3. 情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備
4. 検査の実施体制の整備
5. 相談支援に係る体制の整備
6. 生命倫理への適切な配慮の確保

7. ゲノム情報の適正な取扱いの確保
8. 差別等への適切な対応の確保
9. 医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保
10. 教育及び啓蒙の推進
11. 人材の確保

第3 その他必要な事項（関係者等の連携協力、地方公共団体による施策、必要な財政措置、基本計画の評価・見直し等）

5

「序文」、「第1 全体目標、分野別目標」に盛り込む要素について

○ 基本計画の序文や全体目標・分野別目標については、他分野における基本計画（がん対策推進基本計画等）や本WGにおいてこれまで議論されてきた点を踏まえ、以下のとおり要素を盛り込むこととしてはどうか。

<序文 について>

- ゲノム医療に関する我が国の施策の取組や経緯等を記載する。
- 基本計画の性質（位置づけ、計画期間等）について明記する。

<第1 全体目標、分野別目標 について>

- 法の基本理念（※）を踏まえ、基本計画における諸記載を包含することができる目標を設定する。

（※）①ゲノム医療に係る施策の相互連携による世界最高水準のゲノム医療の実現、国民の享受、②ゲノム医療の提供に係る研究開発及び提供の各段階における生命倫理への適切な配慮、③ゲノム情報の保護、不当な差別への対応

6

「第2 分野別施策と個別目標」に盛り込む要素について	
<ul style="list-style-type: none"> ○ 法第3章（基本的施策）において、国又は地方公共団体が取り組むべきものとして位置づけられているもの的重要性に鑑み、これらの事項について計画に盛り込むこととはどうか。 ○ その上で、本WGにおけるこれまでの議論を踏まえ、 <ul style="list-style-type: none"> (1) ゲノム全般についての国民の医療に対する理解と啓発 (2) ゲノム医療等を提供するための体制構築 (3) ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 ○ また、法の規定を踏まえ、基本計画に盛り込む諸施策の長期的な目標や達成時期について盛り込むこととする。 	
(1) ゲノム全般についての国民の適切な理解と啓発 <ul style="list-style-type: none"> ■ 8. 差別等への適切な対応の確保 ■ 10. 教育及び啓発の推進 	
(2) ゲノム医療等を提供するための体制構築 <ul style="list-style-type: none"> ■ 2. ゲノム医療の提供の推進 ■ 4. 検査の実施体制の整備 ■ 5. 相談支援に係る体制の整備 ■ 6. 生命倫理への適切な配慮の確保 ■ 7. ゲノム情報の適正な取扱いの確保 ■ 9. 医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保 ■ 11. 人材の確保 	
(3) ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進 <ul style="list-style-type: none"> ■ 1. ゲノム医療の研究開発の推進 ■ 3. 情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備 ■ 5. 相談支援に係る体制の整備 ■ 6. 生命倫理への適切な配慮の確保 ■ 7. ゲノム情報の適正な取扱いの確保 ■ 11. 人材の確保 	
※ 各柱に記載する施策の番号については、2ページ参照。 7	

7

「(1) ゲノム全般についての国民の適切な理解と啓発	
※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。	
(差別等への適切な対応の確保) <ul style="list-style-type: none"> ○ ゲノム情報による不当な差別の防止のため、社会全体のリテラシーの向上を図っていくことが必要。 ○ 現行のゲノム情報の取扱いについてゲノム情報の保護や不当な差別の防止を図る観点から明確化及び周知を図ることが必要。 ○ ゲノム情報による不当な差別については、患者本人のほか、その血縁者が就職や結婚、各種保険の加入等の場面において不当な取扱いや不利益を被ることがないように対応することが必要。このため、法的な規制や各種ガイドライン、企業の人権尊重に係る取組等について、検討を加えることが必要。 	
(教育及び啓発の推進) <ul style="list-style-type: none"> ○ 国民全体のリテラシー向上を図るため、遺伝性疾患や疾患と遺伝の関係性を教えるなど、初等・中等教育段階から正しい知識の教育を進めていくことが必要。その際、児童生徒にとって比較的難しい内容であることを踏まえ、資料や教育の在り方については工夫が必要。 ○ 医療従事者に対しても、不当な差別の防止等を図るため、オンザジョブトレーニングのような取組も含めた教育・啓発が必要。 	
8	

8

(2) ゲノム医療等を提供するための体制構築①	
※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。	
(ゲノム医療の提供の推進) <ul style="list-style-type: none"> ○ 国民が住み慣れた地域でゲノム医療を受けられるよう提供体制のあり方の検討が必要。 	
(検査の実施体制の整備) <ul style="list-style-type: none"> ○ ゲノム結果の解釈の質の担保を図るため、環境整備を進めることが必要。 ○ ゲノム検査結果の解釈の質の担保を図るため、専門的知識をもつ医師が関与することが必要。 	
(相談支援に係る体制の整備) <ul style="list-style-type: none"> ○ 患者の不安や疑問へ適切に対応するため、それぞれの地域においてゲノム医療に係る相談支援体制を整備していくことが必要。 ○ 専門的なゲノム医療を受ける前の段階で適切な相談支援を受けることができるような体制が必要。 ○ 患者の様々な課題に対応できるよう、関係機関において相談支援を行う者に対する研修体制の充実を図ることが必要。 	
9	

9

(2) ゲノム医療等を提供するための体制構築②	
※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。	
(生命倫理への適切な配慮の確保) <ul style="list-style-type: none"> ○ ゲノム医療の技術の進歩により生じる課題について、適切に検討を進め、具体的な対策に繋げることが必要。 	
(ゲノム情報の適正な取扱いの確保) <ul style="list-style-type: none"> ○ 医療従事者に対して、診療において得られたゲノム情報の取扱いや血縁者等への開示について、ルールの明確化を図ることが必要。 ○ ゲノム情報の安易な利用への対策、情報漏洩防止対策が必要。 	
(医療以外の目的で行われる核酸に関する解析の質の確保) <ul style="list-style-type: none"> ○ 遺伝学的検査ビジネスに関して、生命倫理への適切な配慮やゲノム情報の適正な取扱い、検査の精度管理や解析結果の判断根拠について一定の基準が必要。 	
10	

10

(2) ゲノム医療等を提供するための体制構築③	
※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。	
(人材の確保) <ul style="list-style-type: none"> ○ ゲノム情報を適切に解釈する人材の育成のため、専門プログラムの作成等による教育の充実が必要。 ○ 大学においてゲノム医療・臨床遺伝学を教えることを本務とするポジションや、大学病院等の医療機関において、ゲノム医療の提供を本務とするポジションの確保が必要。 ○ 認定遺伝カウンセラー等、遺伝カウンセリングに係る人材についても育成が必要。 	
11	

11

(3) ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進①	
※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。	
(ゲノム医療の研究開発の推進) <ul style="list-style-type: none"> ○ 患者が治療に参加しやすくなる体制の構築を進めていくことが必要。 ○ 医療提供等を通じて得られたゲノム情報について、研究開発等における二次利用の促進が必要。 ○ 全ゲノム解析の研究について、国が責任を持って情報管理を行うことが必要。 ○ ゲノム機能解析を駆使した研究によりゲノム変異と疾患の関係性を明らかにし、治療法を開発するため、拠点の形成も含めた研究開発促進のための方策が必要。 	
(情報の蓄積及び活用に係る基盤の整備) <ul style="list-style-type: none"> ○ ゲノム解析によって得られたデータについて、研究開発等に関する積極的な二次利用を促進する観点から、同意説明文書の様式の統一化が必要。 ○ ゲノム情報の収集に当たっては、臨床情報等と一体化された状態により行うことが必要。 ○ ゲノム情報の管理を一元的に行い、基礎研究から臨床応用までのフェーズにおける利活用につなげるための体制が必要。 ○ 国際間の情報共有の在り方を検討することが必要。その際には、諸外国と同等水準である明確なルール及びゲノム情報の保護体制を設けることが必要。 	
12	

12

(3) ゲノム医療の実現に向けた研究開発の推進②	
※本WGでの議論において基本計画への記載が必要であるとの意見があった事項を事務局が整理。	
(相談支援に係る体制の整備) <ul style="list-style-type: none"> ○ 研究に参加する患者に対しても、専門的なゲノム医療を受ける前の段階で適切な相談支援を受けることができるような体制が必要。 	
(生命倫理への適切な配慮の確保) <ul style="list-style-type: none"> ○ 生命倫理への適切な配慮について、技術の進展とともにない生じる新たな課題に適切に対応することができるよう、継続的かつ体系的な調査研究の実施等が必要。 	
(ゲノム情報の適正な取扱いの確保) <ul style="list-style-type: none"> ○ ゲノム情報を取り扱うデータベースについては、研究者のアクセスの監視と定期的なスクリーニングが不可欠であり、厳重な管理が必要。 	
(人材の確保) <ul style="list-style-type: none"> ○ ゲノム情報を解析する人材育成を促進することが必要。 ○ ゲノム情報を適切に解釈する人材の育成のため、専門プログラムの作成等による教育の充実が必要。 	
13	

13

「第3 その他必要な事項」に盛り込む要素について	
<ul style="list-style-type: none"> ○ 「その他必要な事項」については、ゲノム医療の推進のために必要となる要素を考慮するほか、他分野における基本計画（がん対策推進基本計画等）も参考に、以下のとおり要素を盛り込むこととはどうか。 	
<ul style="list-style-type: none"> ○ 関係者等の連携協力の更なる強化 <ul style="list-style-type: none"> ・ ゲノム医療施策への当事者の参画 ・ 産学官連携・国際連携 ○ 地方公共団体によるゲノム医療施策の策定及び実施 ○ 必要な財政措置の実施と予算の効率化・重点化 ○ 基本計画の評価・見直し 	
14	

14

厚生労働省
厚生労働省 (Ministry of Health, Labour and Welfare)

「ホーム」
Google カスタム検索

テーマ別を探す | 報道・広報 | 政策について | 厚生労働省について | 統計情報・白書 | 所管の法

ホーム > 政策について > 分野別の施策 > 雇用・労務 > 労働安全衛生 > ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保 (男)

ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保 (労働分野における対応)

令和6年8月20日

令和5年の第211回閣議決定において成立した「良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための国家の総合的かつ協力的な推進に関する法律」において、ゲノム情報による不当な差別等への適切な対応の確保に関する事項が盛り込まれたこと等を踏まえ、厚生労働省では、労働分野における不当な差別を防止するための対応として、Q&Aをとりまとめました。このQ&Aは、労働分野におけるゲノム情報に関する基本的な考え方を示したものです。

参考：
ゲノム医療推進法に基づく基本計画の検討に係るワーキンググループ「厚生労働省」(mhlv.go.jp)

【ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保 (労働分野における対応)】

※1 採用選考時に応募者の遺伝情報の提出を求めても問題ないのでしょうか。
※2 採用後、ゲノム情報を取得して提出するよう(又はゲノム情報を取得したと会社で話したところ、ゲノム情報を提出するよう)、会社から求められました。求めに応じる必要はあるのでしょうか。

15

ゲノム情報による不当な差別等への対応の確保 (労働分野における対応)

問1 採用選考時に応募者の遺伝情報の提出を求めても問題ないのでしょうか。
問2 採用後、ゲノム情報を取得して提出するよう(又はゲノム情報を取得したと会社で話したところ、ゲノム情報を提出するよう)、会社から求められました。求めに応じる必要はあるのでしょうか。
問3 採用後、会社からゲノム情報の提出を求められ提出したところ、解雇されました。ゲノム情報を基に解雇することは問題ではないのでしょうか。
問4 採用後、会社からゲノム情報の提出を求められ提出したところ、異動を命じられました。ゲノム情報を基に配置転換を命じることが問題ではないのでしょうか。
問5 採用後、会社からゲノム情報の提出を求められ提出したところ、昇格・昇給が止まりました。ゲノム情報を基に昇格・昇給に関する不利益な取扱いをすることは問題ではないのでしょうか。
問6 配置転換や解雇などの不利益取扱いを受けた場合には、どこに相談すればいいのでしょうか。

16

問3 採用後、会社からゲノム情報の提出を求められ提出したところ、解雇されました。ゲノム情報を基に解雇することは問題ではないのでしょうか。

労働契約法第16条においては、解雇は、客観的に合理的な理由を欠き、社会通念上相当であると認められない場合は、権利を濫用したものとして無効になるとされています。

問2の回答のとおり、会社からゲノム情報を提出するよう求められた場合、その求めに応じる必要はありません。しかし、ゲノム情報を提出してしまった場合に、会社がゲノム情報のみをもって解雇を行った場合、解雇の合理的な理由になるとは考えられず、一般的には解雇権の濫用に当たるとして無効になるものと考えられます。

また、ゲノム情報に加え、その他の理由を根拠として解雇した場合であっても、ゲノム情報そのものは解雇の合理的な理由になるとは考えられず、その他の理由によって、客観的に合理的な理由があり、社会通念上相当であると認められない限りは、解雇権の濫用に当たるとして無効になるものと考えられます。

なお、問2の回答のとおり、労働安全衛生法に基づく健康管理のための情報として、労働者のゲノム情報を収集することはできません。

17

がん・難病の全ゲノム解析等の推進

令和7年度概算要求額 がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業 19億円 (15億円 ※令和5年度補正予算額 43億円)
革新的がん医療実用化研究事業 約106億円の内訳 (※29億円の内訳)
難治性疾患実用化研究事業 約103億円の内訳 (※85億円の内訳) ※ (内)令和6年度予算計上額

1 事業の目的

「全ゲノム解析等実行計画2022」(令和4年9月策定)を着実に推進し、国民へ高い医療を届けるため、がんや難病患者を対象とした全ゲノム解析及びマルチオミクス解析等を実施することで得られる全ゲノムデータ、マルチオミクスデータ、臨床情報等を搭載した質の高い情報基盤を構築し、民間企業やアカデミア等へその本格的な利活用を促し、診断創薬や新規治療法等の開発を開始する。また、解析結果等の速やかな日常診療への導入や、出口戦略に基づいた新たな個別化医療の実現についても更に推進する。

2 事業の概要・スキーム・実施主体等

■がん・難病の全ゲノム解析等の推進事業

事業実施準備室を国立高度専門医療研究センター医療研究連携推進本部内に設置(令和5年3月24日)。厚生労働省が主体となって、組織、構成等の検討を継続。全ゲノム解析等に係る計画の推進を通じた情報基盤の構築や患者への還元、解析結果の利活用に係る体制整備を推進。

■革新的がん医療実用化研究事業/難治性疾患実用化研究事業

「全ゲノム解析等に係るAMED研究班」は、事業実施準備室と連携し、全ゲノム解析を通じてゲノム医療を一層推進できるように、全ゲノム解析の実施基盤の構築や創薬等への活用、新たな個別化医療の導入に係る研究開発を行う。

◆これまでの事業実績

令和2年度から令和5年度までに行った、全ゲノム解析のデータ格納症例数は
約25,000症例

18

松浦 祐史 先生 略歴

平成 24年 京都大学医学部医学科卒

平成 27年 厚生労働省入省

健康局結核感染症課、内閣官房健康・医療戦略室、医政局医事課、さいたま市出向、
感染症対策部感染症対策課を経て、現職

講演3：超希少疾患の患者家族にとって診断がつく意義とは

鈴木 歌織 (HNRNP 疾患患者家族会 / 代表)

1. 疾患と当会の紹介
2. 患者家族にとって診断の意義 ~patient journey にそって~
3. 診断からつながる未来

【小崎】 それでは特別講演3に参りたいと思います。演者は鈴木歌織さまで、患者さまのお母さままでいらっしゃいます。「超希少疾患の患者家族にとって診断がつく意義とは」というタイトルでお話しさせていただきます。

鈴木さんのお嬢さまはIRUDで診断がつきまして、海外の同じ疾患の患者会とつながりを持ち、さらにこの疾患については海外で治験が始まっているということで、診断がつくことが治療につながるということの意味と、ご家族の立場での遺伝医療に期待するもの、あるいはアドバイスをいただけるものと思います。鈴木さまは普段は製薬会社に勤務されておられ、また2児の母として奮闘されている、私が大変尊敬する方でございます。どうぞよろしくお願ひいたします。

【鈴木】 ご紹介いただきましてありがとうございます。このような貴重な機会をいただきましたことを御礼申し上げます。HNRNP 疾患患者家族会の鈴木と申します。私からは「超希少疾患患者家族にとって診断がつく意義とは」というタイトルでお話しさせていただきます。COIはございません。

本日はごらんのような内容（スライド3）でお話しさせていただきます。最初に疾患と当会のご紹介をさせていただきたいと思ひます。

1. 疾患と当会の紹介（スライド4～9）

まずHNRNP 疾患とは何かというと、HNRNP ファミリー遺伝子の変異がもたらす神経発達障害の疾患群だそうです。ほとんどがde novoと言われており、2016年ごろに報告された比較的新しい疾患と言われています。いくつかタイプがあり、末尾の略称で紹介させていただきますが、UまたはK。Kは北米ではAu-Kline 症候群、また日本では、大阪母子医療センターの岡本伸彦先生のお名前を取ってオカモト症候群と言われております。H1、H2。H2はコロンビア大学のバイン先生のお名前からバイン症候群とも言われております。Q、R、そのほかにもございます。

国内の患者数は現在調査中です。今年の6月時点で、遺伝子検査で確定診断がついた方が28人、まだの方が7人、推定の患者数は52.8人だそうです。世界の患者数は合計約700人と言われており、いずれにしても超希少疾患であると思ひます。

次に症状についてご紹介させていただきます（スライド6）。こちらは疾患群で共通した症状です。一番頻度が高いのは、発達遅滞、知的障害です。言葉が遅れたり発語がない方も多くいます。そのほか、てんかんなど多岐にわたる症状があります。運動機能の発達の遅れも多く、歩行

が困難な場合もあります。また、各疾患タイプごとに特徴的な顔立ちがある場合もあります。また、疾患ごとに個別の症状もあります。

続いて、当会のご紹介させていただきます（スライド7）。当会は日本の HNRNP 疾患の患者会で、設立は 2023 年の 7 月です。海外には大きく 2 つの患者会があり、ひとつは H2 だけの患者会で、2017 年設立の「YELLOW BRICK ROAD PROJECT」。もうひとつは、すべてのタイプを対象とした「HNRNP FAMILY FOUNDATION」です。これらの日本担当も兼務しております。

私たちのミッションは、疾患の認知度を上げ、患者同士をつなぎ、研究に貢献する、そのことで治療の実現と生活の改善を図ることを目的としています。設立の経緯については、先ほどもご紹介いただきましたが、私の娘が IRUD で H2、バイン症候群と診断をつけていただきました。IRUD 研究に関わられている先生方、すべての方々にこの場をお借りしまして心より御礼申しあげます。その後、海外の患者会とつながり、IRUD 拠点病院の皆さまのご協力で国内の数人の患者とつながり設立する運びとなりました。Yahoo! ニュースでも設立の経緯に関する記事をご覧ください。

当会のメンバーとしては、現在、14 人の患者とつながっています。

2. 患者家族にとって診断の意義 ～ patient journey にそって～（スライド 10～21）

それでは、ここからは当会の Patient Journey に沿って、診断と患者会につながった経緯と意義についてご紹介させていただきます。まず異変に気付くのは乳児健診、4 カ月検診等で病院に紹介されています。その後、人によっては数年にわたり経過観察をされています。診断は、IRUD 拠点病院などの専門の施設に紹介され、遺伝子検査で HNRNP 疾患と確定診断を受けています。初診から診断まで 3.9 年ほどかかっています。その後、当会へご紹介いただいております。

そのときの気持ちについて、当会のメンバーにヒアリングをしています（スライド 11）。ポジティブな気持ちが青、ネガティブな気持ちがピンクで表してあります。診断がつく前の気持ちは非常にネガティブです。まず「不安」です。「ネットで検索」しては「モヤモヤ」して、「どこにも情報がなく孤独」です。「発達いつか追いつくんだろうか」、「焦り」も感じます。事実なのかもしれませんが、障害の原因が分からないお子さんはたくさんいますよ、と言われると、親としては、それを暗に諦めろと言われたように受け取ってしまいます。「診断がつかないと福祉の対象であっても医療の対象にはならない」といった経験もしています。

続いて、遺伝子の検査をしているときの気持ちについてもヒアリングをしています。こちらに関しては、不安よりも期待が上回る結果でした。ですが、不安と期待両方というのが正直なところかもしれません。

続いて、診断がついたとき、患者会につながったときに関しては、匿名で定量的にアンケートを取っております（スライド 13、14）。「診断がついてよかったですか」については、「とてもよかった」「よかった」を合計すると 75 % がポジティブな回答をしています。「あまり良くなかった」と回答した患者も 8% いました。「患者会とつながってよかったですか」については、ネガティブな回答はありませんでした。そのときの気持ちについてもヒアリングをしています。まずは「診断がついたとき」について、「やっと病名が分かった」「モヤモヤが晴れた」、こちらは全回答でした。

「前に進める気がする」「人に説明ができるようになった」「療育に踏み出せた」等、ベネフィットにもつながっています。ですが、「聞いたこともない病名」で「なぜ、うちの子が」と「ショック」は大きいです。こちら医療関係者や福祉関係者に悪気はないと思うのですが、「何もできないね」と言われたり、「病名が難しいので言っても伝わらなかったり、興味を持ってもらえない」といった経験もしました。「日本人にいない、孤独」で、「日本語の情報がない」「治療法がないので前と変わらない」と落胆し、「小児慢性特定疾患でも指定難病でもない」ことが分かってしまったので新たな不安にもつながっています。そのような「子どもの未来が見えて怖くなって」しまいました。

次に、患者会につながったときの気持ちについて。こちらは「安心感」が全回答でした。「悩み、気持ちを共有できる」といったのがその理由だと考えております。また、「海外で治療薬開発中と知り、希望」も見いだしています。ですがネガティブな気持ちもありましたので、協会としてはこのような気持ちにこそ寄り添っていただきたいと考えています。

ここからは2名の協会のメンバーに協力いただいた、気持ちの変遷についてのグラフをお示しします（スライド15、16）。1例目の患者さんはU、現在8歳で、診断時に患者会がなかったご家族です。まず第1子が誕生し非常に喜ばしいところ、先にご紹介したとおり、4カ月検診で病院に紹介になりました。検査が続いて、検索してはモヤモヤとつらい日々を過ごされたそうです。3歳でIRUDに参加され、4歳過ぎで確定診断がつかしました。そのときは、やっと病名が分かったと非常に気持ちが上がったそうですが、すぐに、「希少疾患すぎて情報がなく、どうしようもなかった」とコメントをいただいています。検索で海外の患者さんのFacebookのアカウントは見つけられたそうですが、言葉の壁もありコミュニケーションを取ることはできなかったそうです。その後、環境の変化等で上向きになってきたところ、協会につながることでうれしかった、とお話ししてくださいました。

2例目は、現在3歳の、同じくUの患者さんで、診断時に患者会があったご家族です。待望の第1子の誕生のところ、同様に4カ月検診で紹介になり、非常に不安な日々を過ごされたそうです。1歳10カ月でIRUDに参加され、2歳11カ月で確定診断がつかしました。この患者さんはこのタイミングで病院から協会をご紹介いただき、この数カ月後に控えたイベントもご紹介いただきました。やっと仲間に会える、どんな子たちなんだろう、会ってみたい、話してみたい、ととてもうれしかったとコメントいただいております。今でも不安な気持ちはもちろんゼロではありませんが、皆に会えたことで前向きに捉えています、とお話しいただいております。

ご覧いただいたとおり、超希少疾患患者家族にとって仲間の存在というのは心強いものだとお分かりいただけたと思います。こちらは、初めての協会のイベントの写真です（スライド17）。今年の6月に1st HNRNP JAPAN MEETINGを大阪で開催しました。幸いにも助成金をいただくことができました。現地で数家族、オンラインでも数家族が集まりました。第1部は医療セミナーで、研究班班長の国立精神・神経医療研究センターの伊藤雅之先生と大阪母子医療センターの岡本伸彦先生にご講演いただき、ウェブで一般公開もさせていただきました。

第2部のワークショップでは患者家族、医療者の先生方と話し合いをしました。まずは、私たちは何について困っているのか、「困りごと」について話しました。ご覧のように非常に多岐にわたる症状で困っていることがお分かりいただけるかと思っております。多かったのはてんかん発作と

睡眠障害でした。このように、困りごとを同じ患者家族で分かち合うことで、先ほどの安心感につながっていると考えております。また当日は、ご参加いただいた医療者の先生方にも貴重なご意見をいただき、このような対話の会は患者家族にとって非常にありがたいものでした。

続いて、私たちは何を望むのかといった「望むこと」についても話し合いました。まずは「治療」、話せるようになってほしい、歩けるようになってほしいなど、症状の改善を何よりも望んでいます。そして、「医療」や「社会」の課題。歴史の浅さゆえに小児慢性特定疾患や指定難病等にも制定されていませんので、そのような社会的支援の拡充も求めていますし、窪田先生のご講演にもあったように、子どもが自立して生きていけるような社会を私たちは望んでいます。

ここで少し戻りますが、診断と患者会についてのアンケートを、海外の患者会にも取っております（スライド 20、21）。こちらはご覧のとおり、国内よりもよりポジティブな結果でした。診断についてはネガティブな回答はなく、96%がポジティブな回答でした。患者会に関しては、ほとんどの方がとても良かったと回答されています。その理由で、国内の内容と異なる点は、治療薬の開発研究につながったといった点があるかと思います。後ほどご紹介しますが、海外では治療薬を開発していますので、この点が具体的なベネフィットにつながっていると思います。そのほかの内容に関しては国内と同様でしたが、やはり 2017 年に患者会を設立しているので、診断がついたときに患者会があった患者の割合が多いことがスコアの違いに寄与するのではないかと考えています。

3. 診断からつながる未来（スライド 22 ~ 32）

こちらは遺伝子診断の重要性を訴えるスライドです。Genetic Diagnosis Matters と呼んでいます。遺伝子診断こそが患者会などのコミュニティーや支援、治療、研究などにつながるための KEY である。超希少疾患患者の Patient Journey において、これらの新しい道につながる扉を開くためのキーであると考えています。ですが、超希少疾患患者においては、診断が付き、扉が開いたとしても続く道がない、整備されてない場合も多いと考えています。患者会がない疾患も多くあります。ご紹介したように、社会的な支援も未整備なところもあり、治療や研究に関しては困難な場合が多いと考えております。

そこで先行している海外の事例をご紹介します。こちらは（スライド 23）今年の 7 月末に海外の合同ミーティングに参加したときの写真ですが、海外の患者会では治療の道を作ること“Building the Road to a Cure”を合言葉に活動をしています。まず専門医の先生から、分かりやすく患者家族に向けての最新の研究のプレゼンテーションが行われます。

こちらは（スライド 25）U のご専門のイギリスのシェーフィールド病院のミーナ先生で、このときにお話しして、当会もイギリスの Natural History Study に協力することになりました。もしもご参加いただける先生がいらっしゃいましたら、当会にご一報いただけましたら幸いです。

また臨床医だけではなく基礎研究者も共同して活動しています。同時期に Natural History Study の登録も行われています。生体サンプルを収集することで、これによって治療薬の開発に生かしていただいています。この長年の努力が実を結び、H2 の ASO（アンチセンスオリゴヌクレオチド医薬品）の N of 1+ 臨床試験の開始が FDA 承認され決定しました。3 例で臨床試験がスタートする予定で、すでに投与が完了しています。こちらは（スライド 29）1 例目のご家族で、

2回まで投与が完了しています。2例目のご家族は1回目2回目、先日投与が完了し、SNSで世界中の患者家族に向けて透明性高くご家族が情報をアップデートいただいています。定期的な投与が必要で、個別のところで評価されます。臨床試験にかかる費用・旅費などは寄付金で賄っています。

有効性ならびに安全性に関しては、事前に定められた評価項目で評価されますが、1例目のRosieさんのお母さんで小児科医のNicoleさんから日本にむけてメッセージをいただいています。(スライド31)

『私の名前はニコール・グレンです。私は一般小児科医であり、HNRNP2のためのアンチセンスオリゴヌクレオチド試験のパイオニア患者でもあるロージーの母親です。私たちはn-Loremとコロンビア大学のジェン先生（ジェニファー・バイン先生）と一緒に働くことができ、とても幸運だと感じています。この種の治療を受ける最初の人になれて、それは私の娘にとっても、私たちの家族にとっても、変化をもたらす可能性があります。このような治療を最初に受けられることは難しいことは承知していますが、このタイプの治療法の安全性と潜在的なベネフィットを裏付ける科学が本当に存在していると感じています。そしてこれまでのところ、ロージーは最初の2回の投与で順調に回復しました。すでにアイコンタクトが増え始め、認知的な認識が高まり、言語化も見られるようになりました。これが彼女に人生で素晴らしい機会を与えることになると思います。私たちはこの試験に参加できて本当に感謝しています。』

私たちは、彼らパイオニア患者家族とともにあります。

私たちは、皆さま方の診断で開いた扉から続く道を、一步一步ではありますが、世界中のたくさんの方々と協力し進んでいきたいと考えています。また当会は、海外の患者会だけでなく、同じ厚労省研究班対象のレット症候群をはじめ、そのほかの希少疾患の患者会の皆さまとも協力して活動しています。来年3月には大阪で公開シンポジウムを開催予定ですので、こちらも参加をご検討いただけましたら幸いです。私たちは、超希少疾患の子どもたちと家族の未来を皆で日本でも作っていきたいと考えています。以上になります。ご静聴いただきありがとうございました。

【小崎】 鈴木様、ありがとうございました。本当に素晴らしいお話で、診断がつくことの意義、それから患者会の意義、それから家族の側の気持ちということについて、ご自身の体験を共有いただき、本当に我々もよく理解ができたと思いますし、また治療につながるということは、我々医師全員の目標ですので、いろいろな意味でわが国でもそのような治療ができるように力を合わせていければと思います。今日はゲノム医療の推進ということで厚労省の松浦先生にもお話いただきましたが、やはり最終的な目標は治療ですので、そのあたりもぜひ法律の実装に際して力を入れていただければと感じた次第です。鈴木様、本当にありがとうございました。



Rare, but not alone
We are here
HNRNP 疾患患者さんを探しています

「超希少疾患の患者家族にとって診断がつく意義とは」

2024/11/23
第22回全国遺伝子医療部門連絡会議
HNRNP疾患患者家族会
代表 鈴木歌織

1

COIはございません

2

Agenda

- 1 疾患と当会の紹介
- 2 患者家族にとって診断の意義
~patient journeyにそって~
- 3 診断からつながる未来

3

HNRNP疾患とは？

HNRNPファミリー遺伝子の変異がもたらす神経発達障害の疾患群
*ヘテロ複リボヌクレオタンパク質をコードする遺伝子ファミリー

- ・ほとんどが de novo (突然変異)
- ・2016年頃に報告された比較的新しい疾患

- ・HNRNPU (1q43q44微細欠失症候群の一部)
- ・HNRNPK (Au-Kline 症候群/オカモト症候群)
- ・HNRNPH1
- ・HNRNPH2 (パイン症候群)
- ・HNRNPQ/SYNCRIP
- ・HNRNPR 他

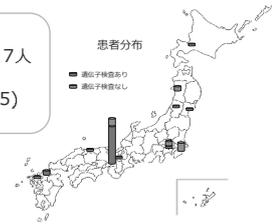
Gilentine et al. Genome Medicine 2021
Jennifer M. Bain et al. Neuro Genet 2021

4

疫学 国内

厚生労働省研究班「レット症候群とその周辺疾患の臨床調査研究」
HNRNP関連神経発達症疫学調査

回収率：66.2% (2024/6月時点)
患者数：遺伝子検査あり 28人 なし 7人
推定患者数：52.8人
(95%信頼区間 32.0-73.5)



患者分布
■ 遺伝子検査あり
■ 遺伝子検査なし

世界の患者数:合計約700人
超希少疾患

国立精神・神経医療研究センター 伊藤雅之先生より許可を得て作成

5

表現型・症状 (共通)

- ・発達遅滞・知的障害 (95%)
- ・言語の遅れ、発語なし (71%)
- ・てんかん (57%)
- ・脳構造の異常 (40%)
- ・自閉症スペクトラム、ASD・ADHD・不安 (60%)
- ・運動発達の遅れ (55%)
- ・筋緊張低下 (59%)
- ・側わん症、整形疾患 (36%)
- ・斜視、眼科的疾患 (44%)
- ・各疾患毎の特徴的な顔立ち (65%)

* 疾患ごとの個別の症状もある



HNRNPUの患者さん

Gilentine et al. Genome Medicine 2021
Jennifer M. Bain et al. Neuro Genet 2021
T. Michael Yates Am J Med Genet A 2017

6

HNRNP疾患患者家族会 / HNRNP JAPAN

- ・日本のHNRNP疾患の患者会
- ・設立 2023年7月～
- ・海外の患者会の日本担当も兼務

MISSION (目的)

- ・疾患認知度を上げる
- ・患者同士をつなぐ
- ・研究に貢献する

治療の実現と生活の質の改善を図る



H2 (パイン症候群)だけの患者会 2017年設立
全てのHNRNP疾患対象の患者会 2023年1月設立

7

HNRNP疾患患者家族会 / HNRNP JAPAN 設立の経緯

設立の経緯
2022年10月末、娘(当時2歳)がIRUDでHNRNP2、パイン症候群と確定診断をうけ、海外の患者会となり、SNSでの発信からスタート、IRUD拠点病院の皆様のご協力にて国内の数人の患者とつながり、設立



YAHOO!ニュース
超希少疾患と診断されたわが子 孤独と不安を乗り越えるため自ら患者会を作った母親の思い

47 NEWS
わが子の病名が判明した。「パイン症候群」。聞いたことのない名前だった。

【写真】ただ1人のための愛を存続したい「希少疾患」に闘病の定常装置で母 多くは遺伝子の異常、重い症状に苦しむ家族や患者はどう伝えるか

超希少疾患「パイン症候群」のわが子。ずっと聞きたくて聞けなかった「この子、ほかの子に違いつく可能性はありますか？」【体験談】

娘のために言葉を求めて奮闘した母。たった一人だった基盤が浸透し大勢の家族に「パイン症候群」体験談

8

HNRNP疾患患者家族会 / HNRNP JAPAN 会員

現在14人の患者

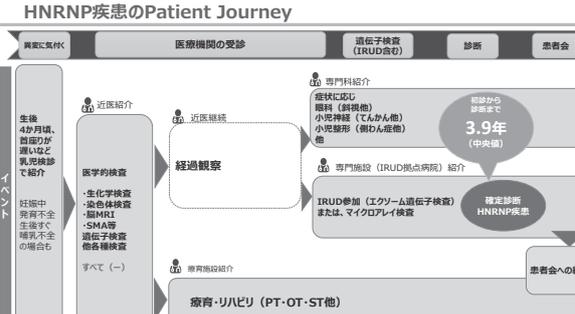
- ・HNRNPU 8名
- ・HNRNPK 2名
- ・HNRNPH2 3名
- ・HNRNPH1 1名

(年齢2歳～15歳)



9

HNRNP疾患のPatient Journey



医療機関の受診 → 遺伝子検査 (IRUD含む) → 診断 → 患者会

近医紹介 → 近医相談 → 経過観察 → 専門科紹介 → 専門科紹介 (症状に即応 眼科 (斜視他) 小児神経 (てんかん他) 小児整形 (側わん症他) 他) → 専門施設 (IRUD拠点病院) 紹介 → IRUD参加 (エクソーム遺伝子検査) または、マイクロアレイ検査 → 確定診断 HNRNP疾患 → 患者会への紹介

近医紹介
① 近医相談
② 経過観察
③ 専門科紹介
④ 専門施設 (IRUD拠点病院) 紹介
⑤ IRUD参加 (エクソーム遺伝子検査) または、マイクロアレイ検査
⑥ 確定診断 HNRNP疾患
⑦ 患者会への紹介

生後 4か月頃、首座りが遅い位と乳牙発育遅延を指摘
妊娠中 発育不全 羊水多量 膣孔不全の場合も
すべて (-)

近医紹介
近医相談
経過観察
専門科紹介
専門施設 (IRUD拠点病院) 紹介
IRUD参加 (エクソーム遺伝子検査) または、マイクロアレイ検査
確定診断 HNRNP疾患
患者会への紹介

3.9年 (中央値)

初診から診断まで

療育・リハビリ (PT・OT・ST他)

10

理由 (HNRNPH2の海外患者会 イエロー・ブリック・ロード・プロジェクト)

- | | |
|---|--|
| <p>1) 遺伝子検査で診断がついてよかったですか？</p> <ul style="list-style-type: none"> 治療薬開発研究につながった 前に進めた、希望持てた(治療薬開発) 気づいていないリスクに気づけた 適切な治療(医療)、サポート 医療、療育への道筋 専門家、医療者が話を聞いてくれるようになった 保険会社や他への説明が容易に きょうだいに影響があるか分かる 分からないより分かった方がいい 同じ疾患の家族につながった | <p>2) 患者会とつながってよかったですか？</p> <ul style="list-style-type: none"> 学習、アドバイス、サポート 希少疾患なのでセラピスト・医師は知らないことが多い 親たちこそが真の専門家 成功例、失敗例などの情報共有 他の人の経験は貴重 他の家族と話すことが大好き 前に進むエネルギー この場所は私にとってとても大事 一人ではない 孤独でなくなった 再び人生が変わった |
|---|--|

21

Diagnosis Matters

Unlocking answers through genetic testing

A genetic diagnosis leads to **community support answers research treatments matters**



22

海外患者会合同ミーティング2024に参加(アメリカ シアトル)

HNRNP-RELATED NEURODEVELOPMENTAL DISORDERS CONFERENCE AND FAMILY MEETING
JULY 28-30 2024
"Building the Road to a Cure"

23

患者家族・研究者・臨床医の協働：専門医(1st Author)の先生の講演

HNRNPH2 バイオシグネチャーの専門医
ジェニファー・バイン先生
と研究チームのみなさんと
(コロンビア大学)

HNRNPK
Au-Kline症候群の
Au先生(カルガリー大学)と
Kline先生(ボルチモア医療センター)
HNRNP Family foundationの代表レイラさんと

24

当会との協働：イギリス、シェフィールド小児病院のHNRNPUのNHSに参加

HNRNPU
ミーナ・バラスマニアン先生
(イギリス、
シェフィールド小児病院)

Sheffield Children's NHS
Parent/Lead Guardian Information Sheet
INTERNATIONAL PATIENTS

イギリスのNatural History Studyに
当会も協力中
メンバーのHNRNPUの日本人患者の
同意書・臨床情報を送付(現在2例)

25

患者家族・研究者・臨床医の協働：基礎研究者の講演

マディー・ギレンタイン先生
HNRNP Family foundation
共同創設者・シアトル小児病院
HNRNP family 遺伝子の研究者

クリストファー・リクホ先生
コロンビア大学
IPS細胞の研究者

26

患者家族・研究者・臨床医の協働：Natural History Study

同時にNatural History Studyも行い、発達歴・患者中心アウトカム・生体サンプル収集

バイン先生による神経学的評価
脳波検査
血液提供

27

アメリカでHNRNPH2治療薬(ASO) N of 1+ clinical trial 決定(FDA承認)

非営利団体 n-Lorem財団とは？

n-lorem FOUNDATION

ナノレベルの希少疾患を持つ患者のためのASO治療法を、患者の費用負担なしで開発するために設立された非営利団体です。

N of 3 臨床試験

n-lorem財団の臨床開発ディレクター、ローレンス博士による、HNRNPH2に対するアンチセンスオリゴヌクレオチド医薬品の講演

28

ASO医薬品のN of 3臨床試験：1例目に2回の投与が完了

2024年9月の患者会ミーティングにて

2024/9/26 1回目投与
2024/10/17 2回目投与

29

ASO医薬品のN of 3臨床試験：2例目に2回の投与が完了

#years2thepioneer
#dose2
#hnrnph2

個別のprotocolで評価
2年の計画
導入期
初回 3-4週間 8週間後
20mg →40mg →50mg
その後は50mg 12週間ごと
定期的な投与が必要
医薬品はn-loremから無償提供
臨床試験にかかる費用・旅費は
寄付金で賄う

2024/11/1 1回目投与
2024/11/22 2回目投与

30

第 22 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

代表者ワークショップ

討議内容

- 1) 出生前検査 (NIPT, PGT-M を中心に) の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと
- 2) 診療報酬算定を見据えた遺伝カウンセリングの再定義と認定遺伝カウンセラーの役割
- 3) 「2024 年改訂版 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」の臨床実装
- 4) 難病、遺伝性腫瘍、ともに考える本邦の遺伝学的検査の普及

ワークショップ1)

出生前検査 (NIPT, PGT-M を中心に) の運用に向けて今すべきこと、 考えるべきこと

リーダー：

三浦 清徳（長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 産科婦人科学・教授）

山本 俊至（東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医科学系専攻 遺伝子医学分野 /

東京女子医科大学病院 ゲノム診療科・教授）

WS 運営サポートスタッフ：

長谷川 ゆり（長崎大学病院）

三浦 生子（長崎大学病院）

梶村 慈（長崎大学病院）

佐々木 規子（長崎大学病院）

松田 理子（長崎大学病院）

高橋 友美（長崎大学病院）

山崎 あや（東京女子医科大学病院）

参加者：75 名

参加施設：49 施設

北海道大学病院（向中野 実央）、札幌医科大学附属病院（真里谷 奨、瀬戸 愛子）、埼玉医科大学病院（志食 絵理）、千葉大学医学部附属病院（宇津野 恵美）、東京大学医学部附属病院（織田 克利、張 香理）、東京科学大学病院（江川 真希子、高橋 沙矢子）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（池田 文子）、東京女子医科大学病院（山本 俊至、山崎 あや）、昭和大学病院（関沢 明彦、白土 なほ子）、杏林大学医学部附属病院（田嶋 敦、村田 彩音）、信州大学医学部附属病院（福嶋 義光、黄瀬 恵美子、小島 朋美）、浜松医科大学医学部附属病院（瀬川 麻美）、名古屋大学医学部附属病院（森田 真未）、藤田医科大学病院（七里 由衣）、奈良県立医科大学附属病院（古川 晋也、河合 純）、京都大学医学部附属病院（小川 昌宣、友石 安希子、本田 明夏）、京都府立医科大学附属病院（中村 高志）、大阪大学医学部附属病院（味村 和哉、石田 絵美）、大阪公立大学医学部附属病院（瀬戸 俊之）、和歌山県立医科大学附属病院（南 佐和子）、関西医科大学附属病院（島田 咲）、兵庫医科大学病院（澤井 英明、鹿嶋 見奈）、岡山大学病院（平沢 晃、衛藤 英理子、小川 千加子、原賀 順子、松岡 千加、大住 理沙）、鳥取大学医学部附属病院（野中 智生）、徳島大学病院（三原 佳美）、愛媛大学医学部附属病院（松原 圭一）、九州大学病院（田浦 裕三子）、長崎大学病院（三浦 清徳、長谷川 ゆり、三浦 生子、梶村 慈、佐々木 規子、高橋 友美）、宮崎大学医学部附属病院（土井 宏太郎）、国立成育医療研究センター（佐々木 愛子）、国立がん研究センター中央病院（友澤 周子）、東京都立小児総合医療センター（伊藤 志帆）、医王病院（高橋 和也）、聖路加国際大学聖路加国際病院（大川 恵）、九州医療センター（榎野 晋也）、京都医療センター（小西 陽介）、慈桜会 瀬戸病

院（篠塚 憲男）、愛仁会 高槻病院（玉置 知子、下山 京子）、埼玉医科大学総合医療センター（高井 泰）、愛知県医療療育総合センター（稲葉 美枝）、亀田総合病院（大高 理生）、茨城県立中央病院（齋藤 誠）、昭和大学横浜市北部病院（富永 牧子、櫻井 彩乃）、兵庫県立がんセンター（日下 咲）、佐世保市総合医療センター（野々下 晃子、永野 明子）、県立広島病院（原 鐵晃）、横浜市立大学附属市民総合医療センター（田野島 美城）、がん研有明病院（植木 有紗）、加古川中央市民病院（西田 友美）
（順不同・敬称略）

I. ワークショップの目的

本ワークショップでは、「出生前検査（NIPT, PGT-M を中心に）の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」として、以下の3つのテーマを設定した。

・ 討論①「NIPT の臨床研究における課題や対応について今すべきこと、考えるべきこと」

非侵襲性出生前遺伝学的検査（以下、NIPT）は、日本医学会内に設置された「出生前検査認証制度等運営委員会」による NIPT の認証制度のもと、21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミーを検査対象として実施されている。「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会報告書」では、今後、新たな検査法の導入や、検査対象疾患の拡大がなされる場合、臨床研究として実施することが規定されており、医学的意義のみならず、倫理的・社会的影響についてさらに考慮する必要がある。令和6年5月「NIPT 等の出生前検査に関する専門委員会」より発出された「NIPT の臨床研究における課題と対応（見解）」を踏まえて、NIPT の臨床研究における課題を整理し、必要な体制について議論を行った。

・ 討論②「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）の未申請例等の転帰について今すべきこと、考えるべきこと」

PGT-M は、日本産科婦人科学会へ申請された後、症例毎に審査が実施されている。その中で、クライアントが PGT-M を希望しても申請に至らなかった未申請例や、申請後に不承認となった症例も存在していると考えられる。未申請や不承認に至ったクライアントの転帰に焦点をあてて、現在の審査体制における課題について議論を行った。

・ 討論③「PGT-M の対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際の課題について今すべきこと、考えるべきこと」

現在、日本産科婦人科学会において、PGT-M の適応となる重篤な遺伝性疾患の“重篤”の定義は、「原則、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になり、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要がある状態」とされている。遺伝性腫瘍の PGT-M に関しては、2023 年度の申請は数件であり、申請において何らかの困難が生じていることも予測される。遺伝性腫瘍によって表現型や発症年齢は様々であるため、PGT-M の適応となる“重篤”をどのように考えていくのかを含め、遺伝性腫瘍の PGT-M を検討する際の課題について議論を行った。

II. レクチャー

ディスカッションを行うための知識の整理・共有のため、各リーダーよりレクチャーを実施した。

テーマ:「出生前検査 (NIPT, PGT-M を中心) の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

- 1) 長崎大学病院 三浦 清徳 教授 (参考資料 PDF)
- 2) 東京女子医科大学病院 山本 俊至 教授 (参考資料 PDF)

Ⅲ. 事前アンケート

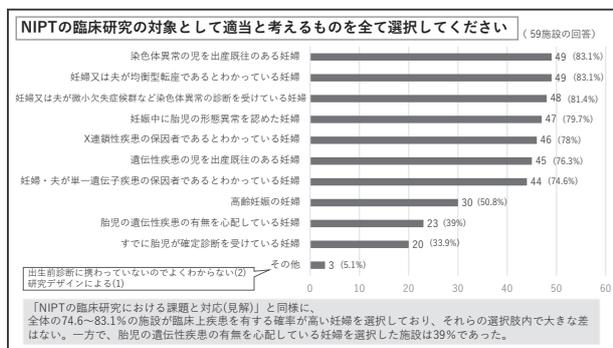
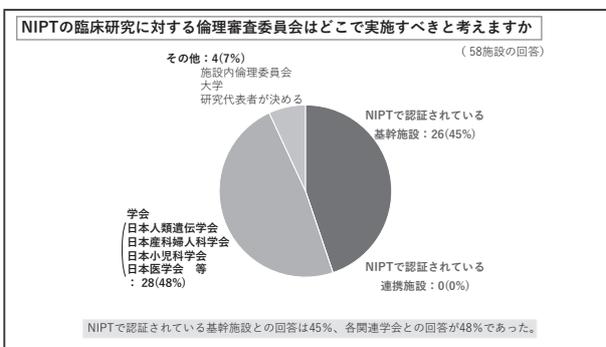
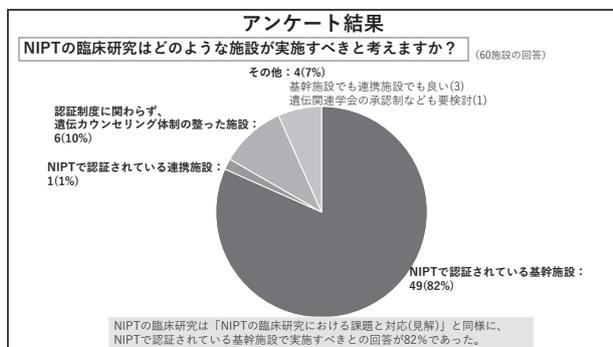
事前に各テーマに関するアンケートを実施した。(参考資料 PDF)

本ワークショップでは、これらのアンケート結果をもとにディスカッションを行い、提言の作成を行った。

Ⅳ. 討論① 「NIPT の臨床研究における課題や対応について今すべきこと、考えるべきこと」

<事前アンケート結果>

回答数：61/150 施設 (回収率：41%)



アンケート結果のまとめ

- NIPTの臨床研究は、「日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会が認証する基幹施設(以下、基幹施設)」で実施すべきとの回答は82%であった。「認証制度に関わらず、遺伝カウンセリング体制の整った施設」との回答は10%であった。
- 倫理審査委員会の設置すべき場所については、「基幹施設」との回答が45%、「各関連学会(日本人類遺伝学会、日本産婦人科学会、日本小児科学会、日本医学会等)」との回答が48%であった。その他、施設内倫理委員会、大学、研究代表者が決めるとの意見(7%)もあった。
- 研究対象として適当と考えるものとして、74.6~83.1%の施設が「臨床疾患を有する確率が高い妊婦」を選択し、50.8%の施設が「高齢妊娠の妊婦」を選択していた。「胎児の遺伝性疾患の有無を心配している妊婦」を選択した施設は39%であった。

アンケート結果の考察

- 令和6年3月に、こども家庭審議会科学技術部会、NIPT等の出生前検査に関する専門委員会より「NIPTの臨床研究における課題と対応(見解)」(以下、見解)が発出された。しかし、NIPTの臨床研究について、実施施設や、倫理審査委員会の設置場所、対象疾患等について、各施設の認識には差があり、見解を周知する必要性が示唆された。

<ディスカッション>

1. NIPT の臨床研究を実施する施設について

- ・日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会から認証された施設（以下、認証施設）を中心に実施していく。
- ・認証施設での臨床研究を制限していくことが、非認証施設の拡大へとつながる懸念がある。

2. NIPT の臨床研究の倫理審査委員会の設置場所について（各学会に答申した後を原則として）

- ・各施設内での倫理審査の前に、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会（以下、三学会）の意見書をもとに実施の可否について、研究実施施設内の倫理委員会で議論し、議論内容をそれぞれの学会へ戻す必要がある。
- ・問題事例に関しては三学会合同で意見調整することが考えられ、学会がどのような判断を下したのか公表していく方針である。

3. NIPT の臨床研究の対象疾患について

- ・現実的には超音波所見で胎児異常が認められる症例に、全ゲノムの NIPT を実施していくことが一つの目安ではないか。
- ・臨床研究の対象疾患は研究の目的に応じて定められるものである。
- ・出生前検査を希望する方に検査を提供するのではなく、検査の目的により対象が変わってくる。胎児診断でリスクが高い妊婦に検査を提供できるような体制も大切である。
- ・出生前検査を受ける側の意識の向上や、受検することの意義を理解できるような働きかけが必要である。

4. その他

- ・観察研究を行うにあたり、有用性を高めるための支援として e-APRIN 臨床研究の質向上支援「質の高い臨床研究を計画する方のためのガイダンスとチェックリスト」を意識する。

<https://www.aprin.or.jp/e-learning/checklist>

<提言>

討論①「NIPTの臨床研究における課題や対応について今すべきこと、考えるべきこと」

▶「今すべきこと」

提言1

「NIPTの臨床研究における課題と対応（見解）」（以下、見解）が、令和6年3月にこども家庭審議会科学技術部会、ならびにNIPT等の出生前検査に関する専門委員会より策定されており、当見解を遵守する。

提言2

当見解では、実施施設の原則として、「出生前検査に関する一定以上の遺伝カウンセリング及びサポート体制が構築されていること」が必要であるため、NIPTの臨床研究は日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会が認証する基幹施設を中心に行われることが望ましい。

提言3

「NIPTの臨床研究の実施にかかる透明性の確保等に関するスキーム」が、令和6年3月にこども家庭審議会科学技術部会より策定されており、NIPTの臨床研究は、当スキームに則って、申請・審査・実施されるべきである。研究実施施設での倫理審査は、原則として、研究者が各学会（日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会）へ答申した後、それぞれの学会の意見をもとに行う必要がある。また、研究実施施設での倫理審査の議論内容は、各学会へ戻し、社会に向けて情報公開されることも検討すべきである。

提言4

21トリソミー・18トリソミー・13トリソミー以外の疾患をNIPTの対象とすることの是非について、妊婦とそのパートナーのみに情報提供するだけでなく、広く国民全体のリテラシーの向上を図るような活動が必要である。

▶「今考えるべきこと」

提言5

NIPTの臨床研究はマススクリーニングとして実施されるべきではなく、臨床的な胎児の発育・形態評価などで胎児疾患を有する可能性が高いと判断される例などを対象とすることが望ましいと認識する。

V. 討論②「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）の未申請例等の転帰について今すべきこと、考えるべきこと」

<事前アンケート結果>

回答数：66/150 施設（回収率：44%）

（PGT-M 認定施設：13 施設 PGT-M 非認定施設：53 施設）



アンケート結果のまとめ

- PGT-Mの遺伝カウンセリングを実施したことがない施設が42%を占め、PGT-M認定施設でも日本産科婦人科学会へ申請したことのある施設は31%にとどまっていた。
- 遺伝カウンセリングによりPGT-Mを選択しなかった例は多かったものの、承認されないかもしれない不確実性や承認までの時間、高額な費用などが主な要因となり、日本産科婦人科学会へ申請に至らない例がみられた。
- PGT-Mを選択できないことで、育児を諦めた例や出生前診断を選択し罹患児であったため人工妊娠中絶を選択した例、海外や国内の無認可施設で実施した例も一部存在することが明らかとなった。

アンケート結果の考察

- 日本産科婦人科学会ではPGT-Mの啓発活動を行ってはいるが、PGT-Mに対する遺伝カウンセリングは、まだ広く行われてはいるのではなく、多くの症例が申請まで至っていないことが明らかになった。
- 遺伝カウンセリングを受けてPGT-Mを選択しなかったクライアントの多くは、自身の意思で検査を受けない選択をしていた。
- 医療者側、クライアント双方にとって、PGT-Mの審査基準が明確でないため承認されるかどうか予測できないこと、審査に長期間を要すること、費用が高額であることなどが、申請をあきらめる主な要因であると推測され、今後審査過程の透明化や提供情報の均一化などが必要と思われる。

<ディスカッション>

1. PGT-M 希望者が遺伝カウンセリングに繋がるまでの連携体制方法

- 申請に慣れている施設と、慣れていない施設があるため、各施設間の差がないように、意見交換を進めていく必要がある。
- PGT-M 初回申請時にセットアップ検査まで必須でないということを知らず、申請を諦めた症

例があった。審査後にセットアップ検査を追加提出することも可能であることを周知する。

- ・医療者によって細かいところまで理解できていないことも多いと予測される。申請方法や申請書作成のマニュアルのようなものがあると役に立つのではないか。
- ・日本産科婦人科学会のHPに申請施設向けのQ & Aを作成しており、随時改編して、疑問点の共有を行う。
- ・申請前のセットアップ検査が必要な例、申請後でも許容される例などについて、Q & Aにわかりやすく明記する。
- ・日本産科婦人科学会は今後オンライン申請ができるように準備を進めている。

2. 経済的、地理的な負担、申請から実施までの時間的な問題等、今回見えてきた問題について、解決方法はあるか

- ・申請書の内容が不十分であることで審査に時間を要する場合もあり、申請に必要である第三者カウンセリング、クライアントの背景など、その重要性和申請書への記載のポイントなどを申請施設へ周知していく。
- ・不妊治療が保険診療となったことで、PGT-M実施時は体外受精を全て自費診療で実施することとなった。不妊治療が自費診療だった時は補助金が利用できたが、現在は全額自己負担となっており、PGT-Mにも助成金が必要ではないか。
- ・PGT-Aでも先進医療BであるためPGT-Mへのハードルはさらに高く、今後も継続的な審議が必要である。
- ・鳥取県の不妊治療に対する助成金は、1症例目のクライアントが県に働きかけて、助成金対象となった。現在、年間2組程度が助成金対象となっているが、2組超えても上限105万円で申請できる。
- ・使命感によって実施している施設が多いと思うが、これから申請する施設に対しては優遇策や実質的な利益を誘導しないと今後実施施設は増えないのではないか。
- ・日本小児科学会や日本産科婦人科学会等共同で、当事者となるクライアントも一緒に、経済的な負担の軽減や申請から実施までの時間の短縮などクライアントの利益となるような体制を検討していく必要がある。

<提言>

討論②「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）の未申請例等の転帰について今すべきこと、考えるべきこと」

▶ 「今すべきこと」

提言1

遺伝カウンセリングにおいてPGT-Mに関する正しい情報を提供し、PGT-Mを希望する方を認定施設での実施へつなげることが重要である。

提言 2

申請に至らない要因と考えられる、PGT-M 実施可能かどうかの不確実性、経済的・地理的な負担、申請から実施できるまでの時間的な問題などを解決する必要がある。

提言 3

PGT-M 審査委員会に提出された申請書の内容が十分でないことで、審査に時間を要する場合がある。そのため、申請施設がクライアントの個別の背景や心情などの臨床情報が評価者に正確に伝わるような申請書を作成できるように、申請書の書き方について周知を行う。

▶ 「今考えるべきこと」

提言 4

PGT-M に関する情報を疾患の主治医や遺伝カウンセリング部門で共有し、認定施設との連携体制を整備することが求められるが、審査結果に至った時の情報公開の在り方については、慎重な議論を行う必要がある。

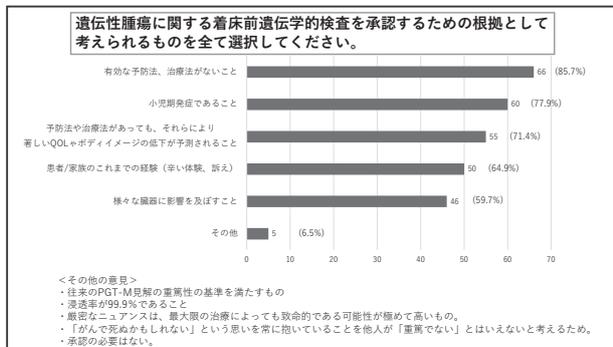
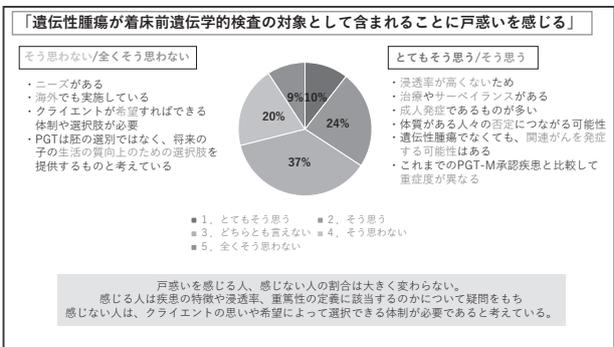
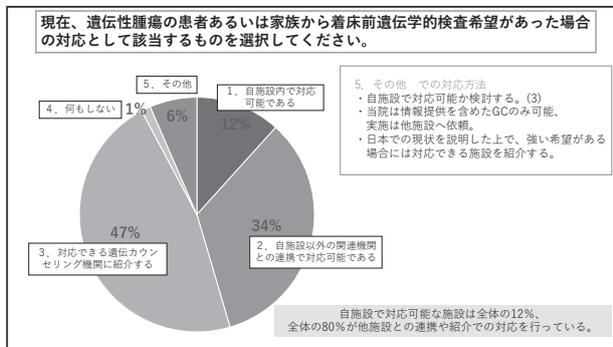
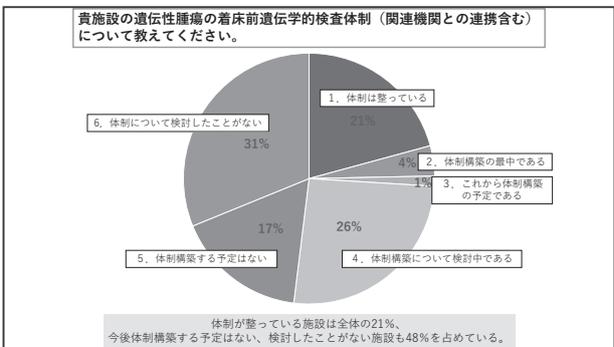
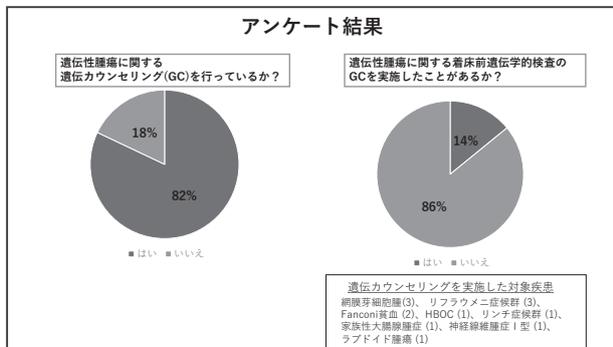
提言 5

生殖補助医療が保険収載になったことで、PGT-M を希望するカップルへの助成金がなくなり経済的負担が大きくなった。この問題に対して、PGT-M に対する助成金制度を設けるなどの解決策を検討する必要がある。

VI. 討論③ 「PGT-Mの対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際の課題について今すべきこと、考えるべきこと」

＜事前アンケート結果＞

回答数：78/150 施設（回収率：52%）



- ### アンケート結果のまとめ
- アンケート回答施設の中で、遺伝性腫瘍に対する遺伝カウンセリングを行っている施設は82%であるのに対し、遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査の遺伝カウンセリングを行ったことがある施設は14%にとどまっている。
 - 遺伝性腫瘍のPGT-M検査体制が整っていると答えた施設は21%のみであり、体制整備の予定がない施設も48%を占めていた。検査まで自施設のみで対応可能な施設は全体の12%であり、80%の施設が他施設との連携や紹介などで対応している現状である。
 - 遺伝性腫瘍に対するPGT-Mのニーズの高まりは多くの施設が認識している一方、遺伝性腫瘍がPGT-Mの対象されることを妥当と考えている施設は30%程度にとどまっている。
 - (3)の理由として、日本産科婦人科学会がPGT-Mの対象となる疾患の重篤性について、「原則、成人に通ずる以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になり、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要がある状態」と定義しているため、アンケートでも「予防法、治療法がない」「若年発症」を条件とする回答が多く、リ・フラウメニ症候群や家族性大腸腺腫症など比較的若年で発症することの多い疾患を検査対象とすることに肯定的な意見が多かった。

- ### アンケート結果の考察
- 遺伝性腫瘍についての遺伝カウンセリングを行っていても、遺伝性腫瘍に対するPGT-Mについての遺伝カウンセリングの経験がある施設は少なく、全国的にも一般に行われているとは言えない状況である。
 - 遺伝性腫瘍の患者あるいは家族からPGT-Mの希望があれば、92%の施設は何らかの対応をとっているが、体制が整備されている施設は21%と限られている。
 - 遺伝性腫瘍をPGT-Mの対象疾患とするかどうかについては、施設（担当者）間の温度差はあるものの、日本産科婦人科学会が提示した疾患の重篤性の定義を踏まえて、検討しようとしている傾向が見られた。

<ディスカッション>

1. どのような場合に遺伝性腫瘍が PGT-M の対象となりうるか

- ・ 遺伝性腫瘍の PGT-M は、治療法や予防法がない場合に肯定される。
- ・ 治療法があってもその治療が苦痛を伴う場合もあり、治療法の有無で PGT-M 適応を判断するべきではない。本人の意思を尊重すべきである。
- ・ 海外では、遺伝性腫瘍において、出生前診断の結果で中絶するよりも、PGT-M により受け継がない選択をする方が倫理的とされることもある。
- ・ 海外は、HBOC の一般診療における選択肢として PGT-M があり、治療法や予防法が整っている中でのオプションとして準備されている。医療経済において社会的な医療費負担が減るという視点であり、重篤性とは全く違う考え方となる。
- ・ 二次的所見について、ACMG の通りではなく国内での考え方を検討していく必要がある。
- ・ 遺伝性腫瘍における PGT-M の対象となる“重篤性とは何か”は、突き詰めて考えるべきである。遺伝性腫瘍の場合、予防をすることはできるが、一次予防は限られており、検診をしていても、がんによって生命が脅かされることもある。生涯の不安の積分値を考えると、医療者に重篤でないと決める権利があるのだろうか。
- ・ 今後、キャリアスクリーニングが進むと、血縁者に発症者がいない at risk 者が PGT-M を希望する場合が想定されるが、それだけでは審査が難しい状況がある。
- ・ 性線モザイクについては、エクソーム解析で性腺モザイクが疑われる体細胞モザイクについても同定できるケースが出てきており、骨系統疾患等で申請が通っているケースもある。

2. 遺伝性腫瘍について PGT-M の希望があった場合の対応方法

- ・ クライアントへの情報提供に施設毎の差異があるため、どこでも標準的な情報提供が受けられるよう、均てん化が必要である。
- ・ 臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーは、クライアントとの対話の中で個別背景を丁寧に聞き取っていくことが重要である。
- ・ 産婦人科をはじめ遺伝医療に関わる職種は、PGT-M がクライアントの人生設計に関わることを意識して対応すべきである。

<提言>

討論③「PGT-M の対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際の課題について今すべきこと、考えるべきこと」

▶ 「今すべきこと」

提言 1

遺伝性腫瘍の PGT-M はまだまだ一般的ではなく、医療者側の体制も整っているとは言えない。クライアントの状況を正確に把握し、情報提供を行うには、遺伝カウンセリング部門、生殖医療担当医、クライアントの主治医など多職種または多施設間の連携体制の整備が必要

である。

提言 2

全国遺伝子医療部門連絡会議や学会などで PGT-M 実施施設が抱える課題を共有し、それぞれの課題解決に向けた検討の機会が必要である。

提言 3

個々の遺伝性腫瘍によって、発症時期や治療法は異なり、また、症例によって症状の重篤性は様々であるため、PGT-M 実施の可否は、疾患によって判断されるべきではなく、クライアントの治療歴や家族構成等、それぞれの背景を含めた個別審査によって、判断すべきである。

▶ 「今考えるべきこと」

提言 4

遺伝性腫瘍の PGT-M を希望する当事者の発症するかもしれないという不安は、PGT-M を希望する理由として理解できる。現状では遺伝性腫瘍の PGT-M は、それぞれの症例の個別背景を考慮して承認・不承認をどのように判断するのか、国内での継続した議論が必要とされる。

【レクチャースライド1】

第22回全国遺伝子医療部門連絡会
WS-1：出生前検査（NIPT、PGT-Mを中心に）の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと
2024年11月23日（土）9時00分-

**生殖・周産期領域におけるゲノム医療の現状と課題
-NIPTとPGT-M-**

長崎大学大学院医歯薬学総合研究科産科婦人科学
三浦清徳

本日の講演内容

1. 非侵襲性出生前遺伝学的検査(NIPT)
 - ・ 出生前検査と遺伝カウンセリング
 - ・ 確定的検査と非確定的検査
 - ・ NIPTの旧施設認証制度とその課題
 - ・ NIPTの新施設認証制度での対応
 - ・ 遺伝医療の実態
2. 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M)
 - ・ PGT-M審査の論点
 - ・ 新見解によるPGT-M審査体制と課題
 - ・ 公的プラットフォームの必要性

1. 出生前遺伝学的検査

- ・ 出生前検査と遺伝カウンセリング
- ・ 確定的検査と非確定的検査
- ・ NIPTの旧施設認証制度とその課題
- ・ NIPTの新施設認証制度での対応
- ・ 遺伝医療の実態

生殖・周産期領域のゲノム医療に関する最近の指針・見解

NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書
NIPT等の出生前検査に関する情報提供及び
同意・説明書・検査結果の告知、同意の指針
出生前に行われる遺伝学的検査に関する見解
重篤な遺伝性疾患を対象とした
着床前遺伝学的検査 (PGT-M)に関する見解

産婦人科診療ガイドライン
産科編 2023

CQ106-5 出生前検査としての染色体検査・遺伝子検査の実施上の注意点は？

Answer

1. 染色体検査、遺伝子検査は、遺伝カウンセリングを行った後、インフォームドコンセントを得て実施する。(A)
2. 胎児染色体異常の検出に関する出生前遺伝学的検査について、検査を希望する妊婦・家族に説明する際は、以下の点に注意する。
 - 1) 羊水検査、絨毛検査、および胎児血液検査が確定診断が可能である (CQ106-1 表1参照)。(B)
 - 2) 胎児超音波検査、母体血清マーカー検査および母体尿を用いた非侵襲性出生前遺伝学的検査 (NIPT) は、非確定的検査である (CQ106-1 参照)。(B)
 - 3) NIPTの対象疾患は、2023年4月時点では21トリソミー、18トリソミー、および13トリソミーに限定されている。(A)
 - 4) マイクロアレイ解析法などの網羅的遺伝子解析の結果には、臨床的な意義が不確定なものも存在する。(B)
3. NIPTは日本医学会出生前検査認証制度等関連委員会の認定した施設・産科施設で実施（もしくは紹介）する。(A)

Keywords：出生前検査、染色体検査、遺伝子検査、遺伝カウンセリング

出生前検査前後の遺伝カウンセリングは必須 (A)

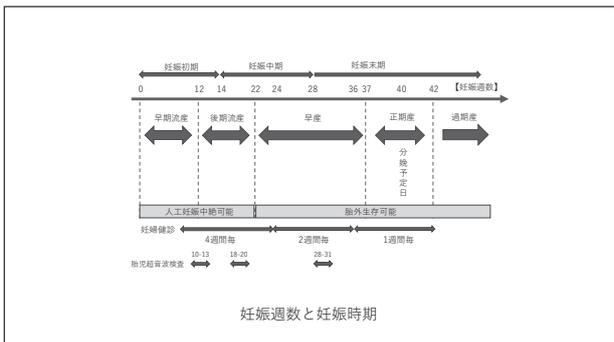
出生前の胎児診断
カップルが判断しなければならない
胎児の生死にかかわる重大な選択
遺伝カウンセリングによる支援

- ・ 検査前
・ 検査前に検査の意義や検査結果への対応などを十分に理解し熟考する必要がある。
- ・ 検査後
・ 時間の経過の中で検査前の考えが変化することがある。
・ 結果が出るまでの間に多大な不安やストレスを生じることが多いため、継続的な支援が必要である。
・ 確定的検査と非確定的検査の意味を再認識する必要がある。
・ とくに罹患見であることが判明したときには、重大な選択を短期間で支援する必要がある。
・ 陰性の場合でも、陰性の意味することを再認識する必要がある。

先天奇形、変形および染色体異常 (ICD-10)

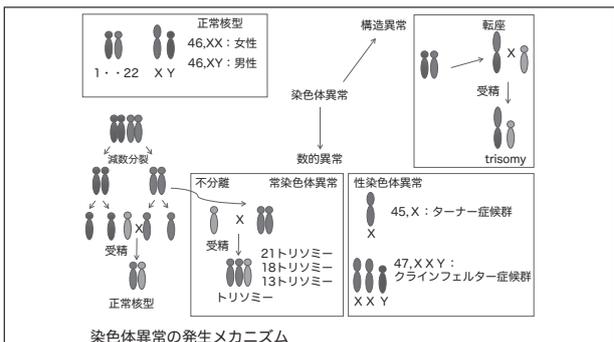
診断時期	診断法	疾患数
出生後		808
出生前	画像診断 (超音波検査、MRI検査)	553
	遺伝子検査	189
	染色体検査	52
	合計	1602

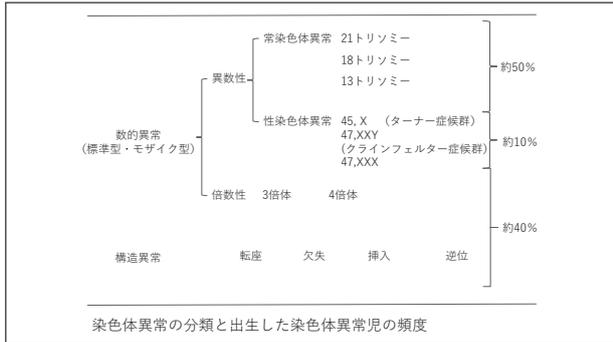
H23-24年度日産婦科学会周産期委員会「胎児診断の向上に関する小委員会」



染色体検査を想定した出生前遺伝学的検査について相談されたときの情報提供は？

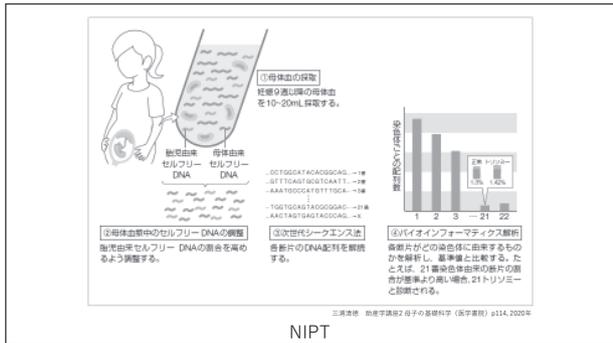
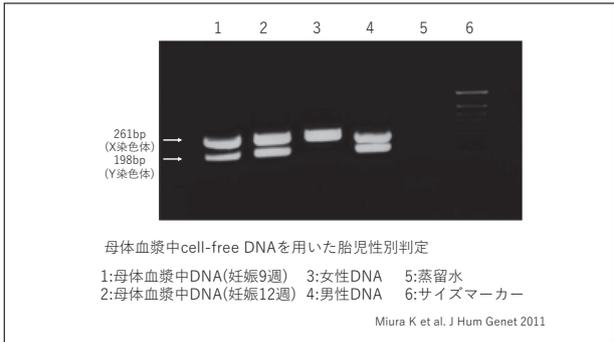
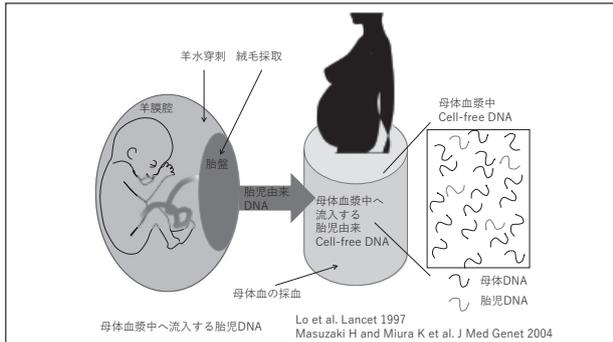
1. 出生前遺伝学的検査の適応
2. カップルが心配する疾患の概要
3. 検査法の概要 (手技・実施時期・診断の限界・危険性など)
4. 検査結果の解釈とその対応
5. 出生前遺伝学的検査の倫理的な問題点





1. 出生前遺伝学的検査

- 出生前検査と遺伝カウンセリング
- 確定的検査と非確定的検査
- NIPTの旧施設認証制度とその課題
- NIPTの新施設認証制度での対応
- 遺伝医療の実際



胎児染色体検査法とその目的

検査法	目的	検査時期	対象疾患	検査感度
母体血清マーカー検査 +ソフトマーカーの 組み合わせ (妊娠初期)	非確定的検査	妊娠11-13週	21トリソミー 18トリソミー	82-87%
母体血清マーカー検査 (妊娠中期)	非確定的検査	妊娠15週以降	21トリソミー 18トリソミー 神経管閉鎖症	69-81%
母体血を用いた胎児染色体検査 (NIPT)	非確定的検査	妊娠10週以降	21トリソミー 18トリソミー 13トリソミー	99%
絨毛検査	確定的検査	妊娠11週以降	ほぼすべての染色体異常	100%
羊水検査	確定的検査	妊娠15週以降	ほぼすべての染色体異常	100%
臍帯血検査	確定的検査	妊娠18週以降	ほぼすべての染色体異常	100%

*21トリソミーの検出感度 『産婦人科診療ガイドライン—産科編2023』

非確定検査の陽性適中率と陰性適中率 (21トリソミー)

年齢	有病率	超音波検査		組み合わせ検査		NIPT	
		陽性適中率	陰性適中率	陽性適中率	陰性適中率	陽性適中率	陰性適中率
20歳	0.0009	1.60	99.991	3.31	99.995	47.17	99.999
25歳	0.0011	1.94	99.988	4.02	99.994	52.18	99.999
30歳	0.0016	2.80	99.983	5.74	99.992	61.36	99.999
35歳	0.0040	6.74	99.958	13.24	99.979	79.92	99.996
40歳	0.0147	21.17	99.843	36.18	99.924	93.66	99.987

小島 崇史, 赤石 理奈, 山田 崇弘
産婦人科の実際 (0558-4728)66巻4号 Page439-446

1. 出生前遺伝学的検査

- 出生前検査と遺伝カウンセリング
- 確定的検査と非確定的検査
- NIPTの旧施設認証制度とその課題
- NIPTの新施設認証制度での対応
- 遺伝医療の実際

・「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」に関する日本産科婦人科学会の指針
 ・「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査」についての共同声明 (日本医師会、日本医学会、日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会、日本人類遺伝学会) (いずれも2013年)
 →母体血を用いた胎児染色体検査は非確定的検査であり、その対象疾患は21トリソミー、18トリソミー、および13トリソミーに限定されている。(A)

V-1 母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査を行う施設が備えるべき要件。

出生前診断、とくに13番、18番、21番染色体の数的異常例について、自然史や支援体制を含めた十分な知識および豊富な診療経験を有する産婦人科医師(産婦人科専門医)と小児科医師(小児科専門医)がともに常勤勤務していることを要し、医師以外の認定遺伝カウンセラーまたは遺伝看護専門職が在籍していることが望ましい。

上記の産婦人科医師(産婦人科専門医)は臨床遺伝専門医であることが望ましく、上記の小児科医師(小児科専門医)は臨床遺伝専門医または周産期(新生児)専門医であることが望ましい。

上記の産婦人科医師(産婦人科専門医)、小児科医師(小児科専門医)の少なくとも一方は臨床遺伝専門医の資格を有することを要する。



1. 出生前遺伝学的検査

- 出生前検査と遺伝カウンセリング
- 確定的検査と非確定的検査
- NIPTの旧施設認証制度とその課題
- NIPTの新施設認証制度での対応
- 遺伝医療の実際

2021年11月：出生前検査認証制度等運営委員会（日本医学会）
委員長：岡 明



2022年2月：NIPT等の出生前検査に関する情報提供及び施設（医療機関・検査分析機関）認証の指針

- 2022年3月：基幹施設の申請・審査
- 2022年6月：基幹施設の認定（7月1日開始）
- 2022年7月：連携施設の申請・審査
- 2022年9月：連携施設の認定（9月26日開始）
- 2023年1月：基幹施設・連携施設の申請・審査
- 2023年3月：基幹施設・連携施設の認定（4月1日開始）
- 2023年7月：基幹施設・連携施設の申請・審査
- 2023年9月：基幹施設・連携施設の認定（10月1日開始）
- 2024年1月：基幹施設・連携施設の申請・審査
- 2024年3月：基幹施設・連携施設の認定（4月1日開始）
- 2024年7月：基幹施設・連携施設の申請・審査
- 2024年9月：基幹施設・連携施設の認定（10月1日開始）

連携施設の概要および要件

・地域の周産期医療体制として、基幹施設-連携施設が好適の対応を行い、必要に応じてCNPTを実施する。
・施設間として相互連携施設を認証する。
・各医療機関は、出生前コンサルト小児科医と連携をすることが必要。

出生前コンサルト小児科医¹⁾ ← 連携施設

基幹施設 ← 連携施設

連携施設

- 施設要件
 - 産婦人科施設
 - 原則分娩施設だが、基幹施設が認めれば分娩施設も可
- 人的要件
 - 臨床遺伝専門医または、指定された研修²⁾の修了認定
 - 出生前コンサルト小児科医との連携
 - 遺伝カウンセリング
 - 結果が陽性または判定保留時は、原則基幹施設で対応

基幹施設

特約提携施設 (特約提携: 2年間)

出生前コンサルト小児科医

暫定連携施設

暫定連携施設 (特約提携: 2年間)

- 施設要件
 - 産婦人科施設
 - 原則分娩施設だが、基幹施設が認めれば分娩施設も可
- 人的要件
 - 臨床遺伝専門医 (日本語医科、新卒医学士会認定)
 - 出生前コンサルト小児科医との連携
 - 遺伝カウンセリング
 - 検査前遺伝カウンセリングは、オンライン等で基幹施設が行う
 - 結果が陽性時は、自施設で対応可

¹⁾日本産科婦人科遺伝診療学会が関与する研修

周産期講義の受講

研修施設一覧
研修施設名
研修施設所在地
研修施設長
研修施設責任者
研修施設連絡先

ロールプレイ
研修施設長
研修施設責任者
研修施設連絡先

↓
筆記試験

合格率：平均60%
修了認定（周産期）488名

日本産科婦人科遺伝診療学会が開催する研修

日本小児科学会
各種活動

出生前コンサルト小児科医

概要

日本小児科学会では、NIPTをはじめとする出生前検査について、検査を受けることにより胎児の健康や産後の子育て支援を支援することができると期待されています。出生前検査を受けることで、胎児の健康や産後の子育て支援を支援することができると期待されています。出生前検査を受けることで、胎児の健康や産後の子育て支援を支援することができると期待されています。

出生前コンサルト小児科医一覧

国内におけるNIPT認証基幹施設・連携施設分布図

2024年10月1日現在

基幹施設: 177施設
連携施設: 238施設
合計: 415施設

医療機関および検査分析機関の認証実績

年月	基幹施設	連携施設	合計	増減
2022年7月1日	358	0	358	358
2023年3月1日	358	178	536	178
2023年4月1日	373	211	584	48
2023年8月1日	374	278	652	68
2023年9月1日	376	338	714	62
2023年10月1日(予定)	377	361	738	24

妊娠がわかったみなさんへ

一歩踏み出したあなたへ

NIPT検査を受けるかどうか迷っている方へ

NIPT検査を受けることで、胎児の健康や産後の子育て支援を支援することができると期待されています。出生前検査を受けることで、胎児の健康や産後の子育て支援を支援することができると期待されています。出生前検査を受けることで、胎児の健康や産後の子育て支援を支援することができると期待されています。

NIPT

NIPT検査を受けるかどうか迷っている方へ

NIPT検査を受けることで、胎児の健康や産後の子育て支援を支援することができると期待されています。出生前検査を受けることで、胎児の健康や産後の子育て支援を支援することができると期待されています。出生前検査を受けることで、胎児の健康や産後の子育て支援を支援することができると期待されています。

令和4年度(2022年度)のNIPT実施状況

1) 遺伝カウンセリング実施数およびNIPT受検数

年齢	全体	基幹施設	連携施設
NIPTを受ける遺伝カウンセリング実施した人数	25,110	15,421/9か月	9,689/6か月
NIPTを受ける遺伝カウンセリング実施した人数	28,029	13,861/9か月	14,168/6か月
NIPTを受けた妊婦数	82.3%	84.7%	78.2%
		4.8/月	2.5/月

2) 検査数および陽性数、陰性数、判定保留数の割合

検査分析機関			
医療機関数	陽性数	陰性数	判定保留数
検査数(胎児検査+判定保留による検査)	318	29,227	171
	1.5%	97.3%	0.8%
21T	187	137	
18q	98	36	
	57.9%	38.8%	11.3%

トリソミー 微小欠失症候群 単一遺伝子疾患

21トリソミー 性染色体異常 微小欠失: 22q, 15q, 5p, 1p36 22トリソミー 16トリソミー



NIPT検査技術の進歩



Maternal Plasma DNA Sequencing Reveals the Genome-Wide Genetic and Mutational Profile of the Fetus

W. Wang et al. Science Translational Medicine 2016; 8(31): 251ra1-251ra11

染色体異常の頻度と診断の正確性

染色体異常	発症頻度	陽性過中率	偽陽性率
21トリソミー	1/185	93% (92/99)	7% (7/99)
18トリソミー	1/470	58% (14/24)	42% (10/24)
13トリソミー	1/1,500	45% (5/11)	55% (6/11)
Xモノソミー	1/2,000~3,000	23% (6/26)	77% (20/26)
22q11.2欠失症候群	1/3,000~6,000	0% (0/3)	100% (3/3)
1p36欠失症候群	1/25,000~40,000	100% (1/1)	0% (0/1)
5p欠失症候群	1/15,000~50,000	0% (0/1)	100% (1/1)

Meck JM et al. American Journal of Obstetrics and Gynecology, Volume 213, Issue 2, 2015, 214.e1-214.e5

Ⅲ. NIPTの結果と胎児の性別と産後の診断と仮定結果について

【1】NIPTの結果と胎児の性別

本施設でNIPTの結果は、13トリソミー、18トリソミー、21トリソミーです。

※ 21トリソミー陽性の場合については、胎児の性別や産後の診断結果が胎児の性別に依存して異なる場合があります。また、胎児の性別が不明な場合、胎児の性別が不明なままに産まれる場合や、胎児の性別が不明なままに流産する場合があります。胎児の性別が不明なままに産まれる場合は、胎児の性別が不明なままに産まれる場合や、胎児の性別が不明なままに流産する場合があります。

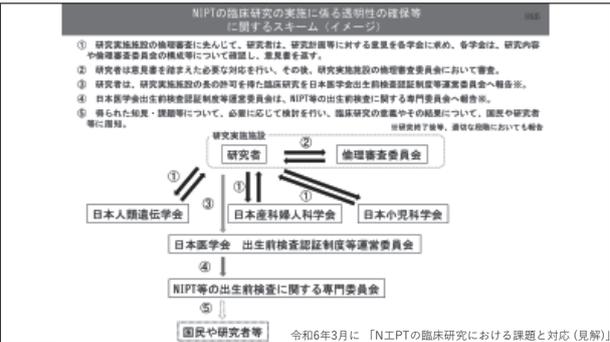
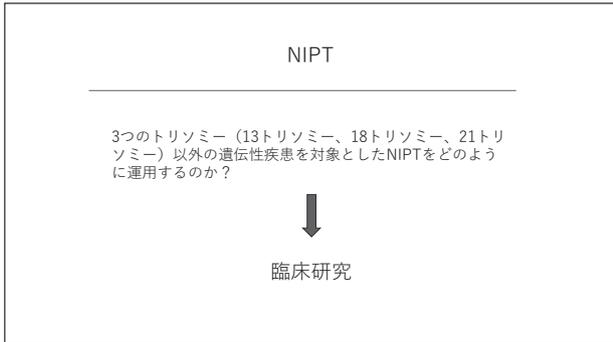
【2】NIPTの結果と胎児の性別

NIPTの結果を報告する際には、産科医や助産師が胎児の性別を報告する際には、胎児の性別が不明な場合、胎児の性別が不明なままに産まれる場合や、胎児の性別が不明なままに流産する場合があります。

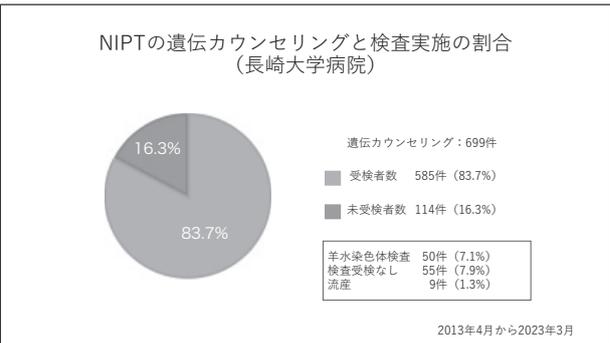
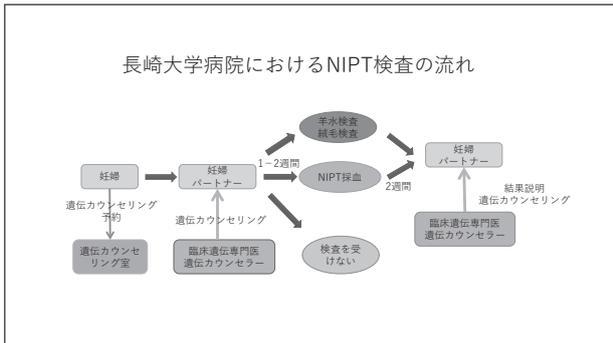
※ 胎児の性別が不明な場合、胎児の性別が不明なままに産まれる場合や、胎児の性別が不明なままに流産する場合があります。

※ 胎児の性別が不明な場合、胎児の性別が不明なままに産まれる場合や、胎児の性別が不明なままに流産する場合があります。

※ 胎児の性別が不明な場合、胎児の性別が不明なままに産まれる場合や、胎児の性別が不明なままに流産する場合があります。



1. 出生前遺伝学的検査
- 出生前検査と遺伝カウンセリング
 - 確定的検査と非確定的検査
 - NIPTの旧施設認証制度とその課題
 - NIPTの新施設認証制度での対応
 - 遺伝医療の実際



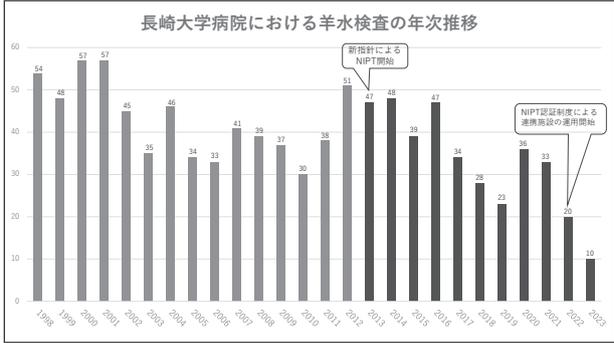
NIPT陽性例の転帰（長崎大学病院）

症例	NIPT	羊水検査	最終診断	転帰
1	21トリソミー	47,XX,+21	21トリソミー	人工妊娠中絶
2	21トリソミー	47,XX,+21	21トリソミー	人工妊娠中絶
3	21トリソミー	47,XY,+21	21トリソミー	人工妊娠中絶
4	21トリソミー	47,XY,+21	21トリソミー	人工妊娠中絶
5	21トリソミー	46,XX[53]/47,XX,+21[7]	モザイク型21トリソミー	妊娠継続
6	21トリソミー	46,XX[12]/47,XX,+21[8]	モザイク型21トリソミー	人工妊娠中絶
7	18トリソミー	47,XY,+18	18トリソミー	人工妊娠中絶
8	18トリソミー	47,XY,+18	47,XY+18 (絨毛染色体)	IUFD (15w)
9	18トリソミー		18トリソミー	IUFD (14w)
10	18トリソミー	48,XXY,+18	18トリソミー クラインフェルター症候群	人工妊娠中絶
11	18トリソミー	47,XY,+18	18トリソミー	人工妊娠中絶
12	13トリソミー	46,XY	正常核型	妊娠継続

2013年4月から2023年3月



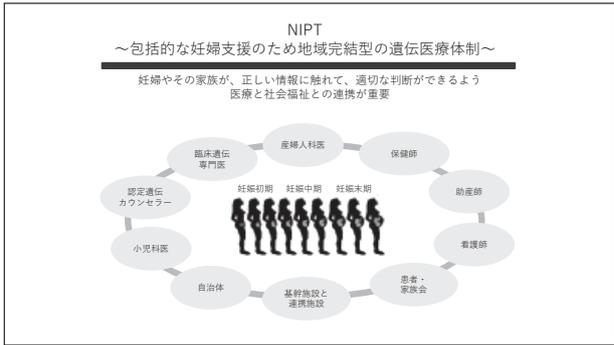
長崎大学病院遺伝カウンセリング部門
ホームページ



遺伝カウンセリング後のクライアントの感想 (NIPT陰性)

- ネットの情報など必ずしも正確ではなく、カウンセリング中に誤解がとけました。
- 初めは「カウンセリングはなくても…」と思っていましたが、受けてみたら検査についての理解が深まったので受けて良かったと思いました。
- 先生やカウンセラーの方が検査に対して肯定的でも否定的でもなかったのでも自分たちが受けたという気持ちを大事に出来た。
- 自分の知識だけでいきなり検査を受けるよりはカウンセリングを受けて専門の先生とお話できてよかったと思います。でも、やはり不安や罪悪感は消えません。検査をやめようと思えなかった自分も嫌です。

一検査だけでなく、妊娠期間を通じたサポート体制が必要である。



小括 1

NIPTの施設認証制度により

- 全ての都道府県で専門家による遺伝カウンセリングが提供可能になった。
- 出生後の医療や社会支援（福祉や教育など）に関する情報提供がより充実した。
- NIPTの対象疾患は13トリソミー、18トリソミーおよび21トリソミーとされた。
- 出生前検査に不安や悩みを抱える妊婦が、年齢に関わらず認証施設での遺伝カウンセリングを受けやすくなった。
- 連携施設での遺伝カウンセリング体制は機能していると期待され、包括的な妊婦支援のための遺伝医療体制が整いつつある。
- NIPTの臨床研究の実施に際しては、こども家庭審議会科学技術部会の下に設置された「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」で策定された「NIPTの臨床研究における課題と対応（見解）」（令和6年3月）を遵守する。

本日の講演内容

- 出生前遺伝学的検査
 - 出生前検査と遺伝カウンセリング
 - 確定的検査と非確定的検査
 - NIPTの旧施設認証制度とその課題
 - NIPTの新施設認証制度での対応
 - 遺伝医療の実態
- 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M)
 - PGT-M審査の論点
 - 新見解によるPGT-M審査体制と課題
 - 公的プラットフォームの必要性
- NIPT/PGTの近未来（研究の話題）

PGT-M審査の現状と今後の課題

- PGT-M審査の論点
- 新見解によるPGT-M審査体制
- 今後の課題と対応

着床前遺伝学的検査の種類 (PGT: preimplantation genetic testing)

	対象疾患	検査目的	検査対象
PGT-M (PGT for monogenic/single gene defects)	重篤な遺伝性疾患	重篤な遺伝性疾患のある児の出生を回避する	遺伝子変異
PGT-SR (PGT for chromosomal structural rearrangements)	習慣流産/反復流産 重篤な遺伝性疾患	流産のリスク低減 重篤な遺伝性疾患のある児の出生を回避する	染色体構造異常
PGT-A (PGT for aneuploidies)	習慣流産/反復流産	流産のリスク低減	染色体異常性

PGT-Mに関する日本と海外における動向

年次	日本	海外
1978年		イギリスにて世界初の体外受精-胚移植による児の出生
1989年		イギリスにてPGDに関する基礎的研究が始まる
1983年		日本国内初の体外受精-胚移植による児の出生
1986年	日本産科婦人科学会「体外受精・胚移植」に関する見解 「体外受精・胚移植の臨床実施」の「登録報告制」 →「生殖補助医療実施医療機関の登録と報告に関する見解」	Duchenne型筋ジストロフィー(遺伝子診断) cystic fibrosis (疾患遺伝子診断) に対する着床前診断 (PGD) (A. Handysideら) →イギリスでは「Human Fertilization and Embryology Act 1990」が成立。その運用を行う独立管理運営機関としてHFEAが設立。
1990年頃		FISH法を用いた染色体異常性の診断 (S. Munneら) →PGSの臨床導入が進む
1998年10月	「着床前診断」に関する見解 要点：重篤な遺伝性疾患 重篤性の基準「成人に達する以前に日常生活を著しく損なう状態が出現したり、生命の継続が危ぶまれる状況になる状態」	
2004年6月	「卵目(マウンテン型筋ジストロフィー)」の承認	

日本におけるPGT開始後の動向

2004年7月23日	日本産科婦人科学会から国に対する要望書提出 (1) 国レベルで着床前診断の臨床実施の是非を決定していただきたい。 (2) もし着床前診断の臨床実施の許可があるのであれば、早急に着床前診断を含めた生命倫理全体の在り方について、政府全体で検討していただくことを要望。
2006年2月	染色体転座に起因する習慣流産を着床前診断の適応に追加
2010年6月	「着床前診断」に関する見解改定 →重篤な遺伝性疾患に加えて、均型型染色体構造異常に起因すると考えられる習慣流産(反復流産を含む)も対象となる
2017年	PGD, PGSの用語からPGT-M, -SR, -Aへと変更; ICMARTを中心とした産科学会のコンセンサス *International Committee for Monitoring Assisted Reproductive Technologies
2017年1月-2018年6月	日産婦 PGT-A/ハイロトスタデキ実施
2018年12月	網膜芽細胞腫(RB)についてPGT-Mの申請 生命予後は良好だが身体機能の喪失を生じうる事例(当時の重篤性の判断基準では不承認) 網膜芽細胞腫ピアサポートの会: 115件の意見(大多数はRBへの実施承認を求めた意見)
2020年1月	PGT-Mに関する倫理審議会 1年間で3回実施
2020年1月-現在	反復ART不成功, 反復・習慣流産, 染色体構造異常を対象としたPGT-A/-SRの特別臨床研究
2022年1月	PGT-M, -SR, -Aに関する新見解の発表 →PGT-Mの検査対象は重篤な遺伝性疾患 重篤性の判断基準「原則、成人に達する以前に日常生活を著しく損なう症状・・・」

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M) の見解における疾患重篤性の定義

原則、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になり、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要がある状態

- 「原則、成人に達する以前に」
 - 「原則」が加わることで成人期以降発症の疾患も議論する
 - 「日常生活を強く損なう症状」
 - 生命予後は良好でも身体機能喪失を生じうる事例も議論する。
- 「有効な治療法」「高度かつ侵襲度の高い治療」
 - 重篤性について治療法に関わる判断など多面的に議論する。

↓

- 同じ遺伝性疾患でも重篤性の捉え方は個々のカップルによって様々であり、第3者がその重篤性を判断することは難しい。
- また、生殖医療の専門医、遺伝性疾患の専門医、治療の専門医、生命倫理や法律の立場から遺伝性疾患の捉え方は異なる。

→したがって、専門家によっても重篤性の判断が一致するとは限らない。

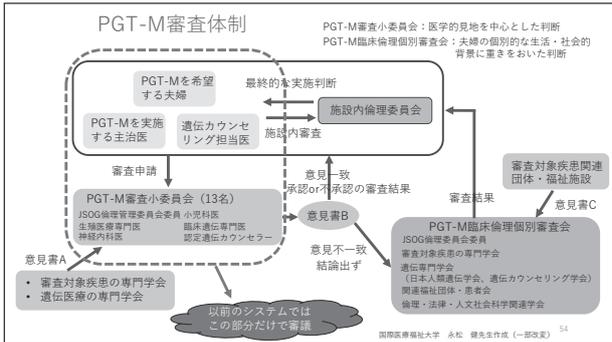
PGT-Mにおける論点

- 遺伝性疾患の重篤性を誰がどのように判断するのか
- 疾患のある受精卵 (胚) を廃棄し、正常な受精卵 (胚) を残す選択は許されるのか

反対	賛成
<ul style="list-style-type: none"> ● 疾患のある人を減らそうという考えが慢生思想につながる不安 ● 産まれてこようとする命を胚に異常があるからという理由で廃棄するのは人間の勝手だ。 ● 治療可能なものも含めてあらゆる疾患に検査の適応が広がる懸念 	<ul style="list-style-type: none"> ● 親が子どもの健康を願うことは当然である。 ● 妊娠中による精神的・肉体的負担を回避できる。 ● 同じ病気でも重篤性の判断は様々である。選択するのは患者自身であるべきだ。

PGT-M審査の現状と今後の課題

- ・ PGT-M審査の論点
- ・ 新見解によるPGT-M審査体制
- ・ 今後の課題とその対応



PGT-Mに関する動画の視聴 (日本産科婦人科学会作成)

PGT-Mの概要に加え、PGT-M以外の選択肢、中立的な遺伝カウンセリング (第3者機関における遺伝カウンセリング) の必要性などについて知ってもらう。

PGT-Mに関する審査小委員会における審査

(従来の重篤性の基準*で審査経験のある申請以外)
*「成人に達する以前に日常生活を著しく損なう症状が出現したり、生命の存続が危ぶまれる状況になる状態」

PGT-Mに関する審査小委員会委員+意見書A1 (疾患と関連する臨床学会) +意見書A2 (遺伝関連学会) **

1. 症例の要点・意見書A1・A2の説明
2. 委員からの質疑・コメント

※検討項目 (個別)
● 予測される症状の発症年齢、重症度、浸透率の程度、
● 家内での発症者の重症度、罹患率
● 治療可能性の有無
● 罹患率、保険者の判断の確実性
● 審査対象に当該疾患で知られる結果の確実性
● 検査を希望する夫婦の生活観、置かれた立場、考え

検討項目を中心に以下の項目に関して審議・投票 (承認・不承認) する。
1. 医学的視点: 検査の正確性 (合意が得られなければ不承認)
2. 医学的視点: 重篤性の基準
項目1および2の上で
3. 総合判断: 検査を希望するカップルの状況、考え方・生活背景などを含めて

全員承認 → 承認
全員不承認 → 不承認
判断不一致 → 個別審査会

⇒ 意見書B作成

**意見書A1とA2は、それぞれPGT-Mに関する審査小委員会の委員の1人 (1票) として換算

意見書A1/A2作成のための全体フロー

申請医師 (兼任不可)
● PGT-M担当の生殖医療専門医
● 当該遺伝性疾患の専門医
● 臨床遺伝専門医

症例申請①

②メール連絡

日本産科婦人科学会
「着床前遺伝学的検査に関する審査小委員会」 (13名)

症例の情報提供 作成依頼 進捗状況管理③

・ 当該遺伝性疾患の専門学会 (A1)
・ 遺伝関連学会 (A2)

④意見書A提出

- A1: 臨床関連 (日本専門医機構に定められた基本領域学会)
- A2: 遺伝関連 (日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会の合同WG)
- 意見書A1とA2は、それぞれPGT-Mに関する審査小委員会の委員の1人 (1票) として換算

成員医療センター 佐々木要子先生作成 (一部改変)

PGT-M審査の現状と今後の課題

- ・ PGT-M審査の論点
- ・ 新見解によるPGT-M審査体制
- ・ 今後の課題とその対応

PGT-M審査小委員会での議論・PGT-Mに関する課題

- PGT-Mにおける地域差について
→PGT-Mへのアクセスが困難な地域、あるいは実施できない地域がある
- 第三者遺伝カウンセリングについて
→遺伝カウンセリングの責任についての問題
- 遺伝子バリエーション評価について
→申請している遺伝子バリエーションが本当に疾患原因遺伝子なのか確認していないケースもある
- PGT-M審査結果の公開について
→事前アンケート、本年8月28日に公開
- プロフェッショナルオートノミーの限界
→ 申請資料の確認・修正依頼などの業務をPGT-M小委員会幹事4名で担当

PGT-M審査小委員会での議論・PGT-Mに関する課題

- PGT-Mにおける地域差について
- 第三者遺伝カウンセリングについて
- 遺伝子バリエーション評価について
- PGT-M審査結果の公開について
- プロフェッショナルオートノミーの限界

【レクチャーライド2】

**第22回全国遺伝子医療部門連絡会議
ワークショップ1**

**「出生前検査(NIPT、PGT-Mを中心に)の運用
に向けて今すべきこと、考えるべきこと」**

東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医学系専攻遺伝子医学分野/
東京女子医科大学ゲノム診療科

山本俊至

発表に関するCOI開示
開示すべきCOIなし

演者の立場

- 小児科専門医
 - 未診断疾患のゲノム解析
- 日本小児科学会前倫理委員会委員長(すでに交代済)
 - PGT-Mの意見書作成
 - 小児科学会から日産婦のPGT-M審査小委員会委員に
 - 出生前コンサルト小児科医制度を創設
- 日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会
 - 両学会共同設置のPFT-M小委員会委員長



「広がる出生前検査 その課題は?」

採血だけで安易に受検

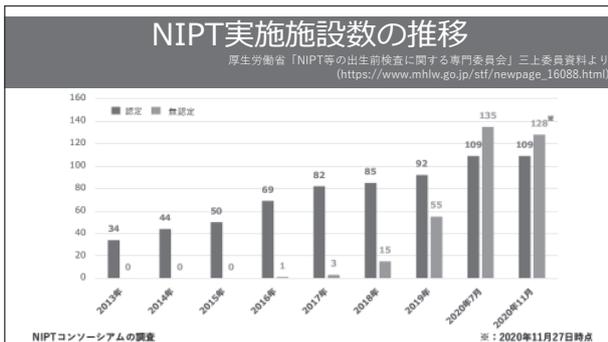
非認証施設の何が問題なのか?

- 誤った情報提供がなされている事例
- 適切な遺伝カウンセリングが提供されていない事例

考えられるだけの疾患名を羅列して、全ての先天性疾患もわかる、
といった誇大広告を出している施設もある

↓

不利益を被った妊婦の事例が多く判明している
妊婦の不安をあおって集客している



無認定施設での検査で妊婦が不利益を被った事例

厚生労働省「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」三上委員資料より
(https://www.mhlw.go.jp/stf/newpage_16088.html)

適切な遺伝カウンセリングと産科的な対応の必要性を示す事例

- NIPTの結果が「モノソミーX陽性(モノソミーXの感度95%)」であったことについて、「トリソミーではなくターナー症候群ですので半検査の必要はありません」と説明をうけて相談に来院。
- NIPTの結果はターナー症候群疑いで、羊水検査(SNPアレイ)を受け、ターナー症候群ではなかったが、**染色体の部分重複**が検出された。「このような事例は世界のどこにもないから大丈夫」と説明を受けたが、ネットで調べると重篤な病気があまるよう心配になって来院。
- 超音波所見では、cystic hygromaなどの胎児異常を認める症例にNIPT(対象疾患は13,18,21トリソミーのみ)を実施(結果陰性)し、その結果に対して適切に対応してくれないことで心配になって来院。
- NIPTを受検し、結果が出る前に別施設で行った超音波検査で染色体疾患のリスクを指摘され、結果の説明時にそのことを話すと、「NIPT(結果は陰性)以外の結果はわからない」と対応してくれず、心配になって専門機関とのことで来院。胎児に心音形が認められた。
- NIPTの結果、13トリソミー疑いの結果が郵送されてきたので電話で問い合わせたところ「内容はネットで調べてください」、「羊水検査なら安くできますよ」との返答で不安になり相談のために来院。

検査管理体制が不適切であることによる事例

- 検査結果の翻訳ミスのある報告書を交付。再診して説明を求めると他の疾患の可能性があると説明をうけ、心配になって来院。

- 12 - (2019年10月NIPTコンソーシアムの調査)

演者の経験

- 「障害児のことをダウン症と呼ぶのだと思っていた。」
- 「このような検査が提供されているということは、中絶されるべき疾患だということですね?」
- 「兄弟児のことを思うとダウン症の子は産めない」
- 「自分たちには育てられない。」
- 「障害のある子が生まれると経済的にやっつけられない」
- 「自分たち親が先に亡くなるので最後まで面倒を見ることができない。」

- 染色体異常を持つ子どもはある一定の頻度で必ず生まれてくる
- 染色体異常を持つ子どもを産んだ母親に対して、社会から同調圧力がかかる恐れ
- 差別が助長される危険

小児科医として間違った認識・理解が助長しないよう、
社会のリテラシーの向上に努める責務

一般の妊婦の立場

染色体異常性のリスクを強調されると

他の妊婦は皆検査を受けているのだから、自分だけ検査を受けず、もしおなかの子に染色体異常性があつたしたら、とても産み育てることは難しい、という無言の同調圧力となる

- でも、自分自身のおなかの中に生きている子をそのまま産んであげたいと思う気持ちは、本来誰にでもあるはず
- せっかく生を受けた児を中絶することはしたくないと思う妊婦は必ずいる(中絶に他する拒否感・罪悪感)

不安を煽られる妊婦の立場

採血だけでできる検査があって、多くの妊婦が受けているとなると

↓

同調圧力

染色体異常性について、中途半端な知識だけが提供されると

- 養育への不安
養育費、社会への受け入れ、親亡き後の問題など
- 「障害」に対する無理解・誤解
>「障害」というものへのえも言われぬ不安だけが先行

そもそも妊娠出産にはリスクを伴う

1つでもリスクを減らしたい?

- 簡単な検査を受けてちょっとした安心を得ているだけ、
- ほんの表面的な安心にすぎず、
- 安産祈願の延長にある通過儀礼化しているのではないか?

NIPTでは、可能性のある一部の疾患について高い陰性の中率で調べることができるという科学的根拠を受け、本当に必要な検査かどうか、冷静に判断する必要

現状を放置して良いのか？

NIPTの無秩序な普及

↓

倫理の欠如・崩壊

染色体異常性を持つ児は中絶の対象であるとの考えが固定化する恐れ

この状況を放置すると、
我々小児科医が救命しようとしている染色体異常性を持つ子ども達、そしてその家族にとって生きづらい世の中になってしまう



リテラシー向上を目指して

「世界ダウン症の日」開催イベント

出生前診断を受ける前に考えて欲しいこと

3/24 10:00-13:00

東京女子医科大学産科総合センター

1 東京女子医科大学産科総合センター

2 日本小児科学会倫理委員会

3 日本小児科学会倫理委員会

4 日本小児科学会倫理委員会

5 日本小児科学会倫理委員会

第12回 日本小児科学会倫理委員会 公開フォーラム

～出生前診断を考える～

WEB開催 令和3年3月7日(日) 13時～16時50分

12時30分よりサイトをオープンします

定員：400名 (どなたでもご参加できます)

参加費：無料 (事前申込制)

申込方法
学会HPからお申込みください。
石段QRコードよりアクセスできます。
「各種お問い合わせ」→「倫理委員会公開フォーラム」

申込締切 令和3年3月4日(木)

(申込締切に関わらず、定員に達した場合は申込みが閉鎖させていただきます。)

何とも言い表せない違和感

産婦人科医師から「染色体異常性を持つ子どもが生まれたら養育できない」と言っているのだから、中絶させてあげればよいじゃないか？

これから生まれてくる子供に絶対障害がないと保証することはそもそもできない。「染色体異常性を持つ子どもは養育できない」という考え方は優性思想そのものであり、差別や虐待に繋がる恐れがあり、どうも容認できない。

現状の放置は小児科医としての職務放棄である

染色体異常性を持つ児は中絶の対象であるとの考えが固定化することに反対の立場を明らかに

安楽死を認めている国においては、自殺者が多いという矛盾

染色体異常の中絶を容認することは、染色体異常を持つ子ども達が生きる権利を軽視することに繋がる恐れ

転げやすい坂道

NIPTに対する小児科学会の考え方

小児科医はあくまでも子どもの代弁者であり、たとえ染色体異常性をもって生まれてきたとしても、全力で児とその家族を支える立場である

NIPTを推進する立場にはない
でもそれを必要とする考え方も理解受け入れている

ただ、出生前診断を前に、中絶はしたくない、自然に産んであげたい、と願う妊婦を全般的に支えたい

出生前コンサルト小児科医の役割

出生前コンサルト小児科医の任務は、連携施設における行き過ぎたNIPT勧奨に対するブレーキ役
中絶を前提とする出生前診断に否定的な妊婦、自然のままに産みたいと願う妊婦を支援する役割

生まれてきた全ての子どもを受け入れ、救命することが使命である小児科医であるからこそ担える役割

染色体異常性をもって生まれてきた仲間への存在 (決して孤独ではないこと)
もしもおなかの子が染色体異常性をもって生まれてきたとしても小児科医として全力で支援すること

染色体異常性をもって生まれてくる子どもたちの現状 (成育経過、社会での生活、福祉サポートの現実など)の説明

NIPT新指針

NIPT基幹施設 従来の認定施設 産科婦人科医、小児科専門医が常勤いづれかは臨床遺伝専門医であり、認定遺伝カウンセラーも常勤

NIPT連携施設 小児科専門医と連携していることが必須

出生前コンサルト小児科医

担当者に対して日本小児科学会として教育および質の担保 (小児科専門医講習として行っているWebinarを活用)

(日本小児科学会倫理委員会遺伝学的検査検討小委員会)

出生前コンサルト小児科医の役割

出生前コンサルト小児科医

- NIPT基幹施設 常駐して遺伝カウンセリングに対応
- NIPT連携施設 連携してコンサルトに対応
- セカンドオピニオン外来など 自施設で個別にコンサルトに対応

妊婦

PGT-M未申請例	遺伝性腫瘍に対するPGT-M
<p>疾患を持つ子どもを育てる苦勞を一番よく理解している立場</p> <p>保因者であることがわかったカップルに対する次子への対応</p> <p>出生前診断とPGT-Mという2つの選択肢を同時に示す場合がほとんどであり、PGT-Mをあきらめたという例を把握するのは難しい</p> <p>ジレンマ</p> <p>男性が筋緊張性ジストロフィー症のカップル</p> <p>なぜPGT-Mを希望するのか？</p> <p>承認を得るのは簡単ではないが、なぜ出生前診断ではダメなのか？</p>	<p>PGT-Mを希望するということは、その時点でat riskであることがわかっているカップル</p> <p>女性側が30代で、カップルの一方が遺伝性腫瘍の体質を持っていることがわかっているケース</p> <ul style="list-style-type: none"> ・若年発症のがんで、治療のため卵子凍結保存を行っている ・上の世代が遺伝性腫瘍の体質を持っていることがわかっていて、発症前診断を受けた <p>>クライアント自身ががんを発症していない状態ではPGT-Mの必要性がどの程度認識されているか疑問</p> <p>その遺伝性腫瘍の発症年齢(小児期に発症するかどうか)によって判断が異なる</p>

【事前アンケート 1】

WS1：「出生前検査（NIPT、PGT-Mを中心に）の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

リーダー：三浦清徳先生（長崎大学医学部産婦人科学教室・教授）
山本俊史先生（東京女子医科大学ゲノム診療科・教授）

【セクション1】NIPTの臨床研究における課題や対応

非侵襲性出生前遺伝学的検査（以下、NIPT[Non Invasive Prenatal Testing]）は、厚生科学審議会の「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書」に基づいて日本医学会内に設置された「出生前検査認証制度等運営委員会」によるNIPTの認証制度のもとで、令和4年7月1日よりの新たに検査が開始されました。現在の認証制度では、21トリソミー、18トリソミー、13トリソミーを検査対象としています。「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会報告書」によると、今後、NIPTの新たな検査法の導入や検査対象疾患の拡大がなされる場合には、臨床研究として実施すること規定されており、令和6年5月には、同専門委員会から「NIPTの臨床研究における課題と対応（見解）」が発出されました。

今後、新たな検査法の導入や検査対象疾患の拡大が進められるとするならば、医学的意義のみならず倫理的・社会的影響についてさらに考慮する必要があることから、実施するための課題の整理が必要となると考えられます。

上記を踏まえ、今回のアンケートではNIPTの臨床研究における課題や必要な体制を明らかにすることを目的としています。なお、今後、得られた成果については、学会等で報告させていただく場合がございます。本アンケートを回答いただいた時点でアンケートの趣旨および学会等での報告につきまして同意されたものとさせていただきます。

以下は、人類遺伝学会のHPにて掲載された、見解についてのお知らせです。ご参照ください。

<https://jshg.jp/news/9202/>



基本情報

○属性、出生前診断の実施状況についてお伺いします。

(1) 貴施設に当てはまるものを選択してください。

1. 大学病院
2. 総合病院
3. クリニック
4. その他 ()

(2) 貴施設では出生前診断を行っていますか？

1. 実施している→(3)へ
2. 実施していない

【(2)の設問で1. 実施していると回答した場合、以下(3)~(5)についてお答えください】

(3) 貴施設に所属している医師の専門医、認定医等取得状況

- (以下より当てはまるものを全て選択してください)
- 日本産婦人科遺伝診療学会による周産期遺伝認定医
 - 超音波専門医
 - 周産期(新生児)専門医
 - 周産期(母体・胎児)専門医
 - 小児科専門医
 - 産婦人科専門医
 - 臨床遺伝専門医

(4) 貴施設は出生前検査認証制度等運営委員会の認証施設かどうか以下より選択してください。

1. 基幹施設
2. 連携施設
3. 認証施設ではない

(5) 貴施設の出生前診断の実施状況について2023年度の各実施件数を教えてください

- ・NIPT(13・18・21トリソミー) () 件
- ・絨毛染色体検査 () 件
- ・羊水染色体検査 () 件
- ・羊水単一遺伝子検査 () 件
- ・その他 () () 件

NIPTの臨床研究に関する考えについて

○貴施設におけるNIPTの臨床研究の検討状況を教えてください

1. すでに検討している
2. 今後検討していく予定
3. 検討していない

○ONIPTの臨床研究はどのような施設が実施すべきと考えますか？

1. NIPTで認証されている基幹施設
2. NIPTで認証されている連携施設
3. 認証制度に関わらず、遺伝カウンセリング体制の整った施設
4. その他 ()

*上記で選んだ理由について教えてください。(自由記載)

()

○ONIPTの臨床研究に対する倫理審査委員会はどこで実施すべきと考えますか

1. NIPTで認証されている基幹施設
2. NIPTで認証されている連携施設
3. 学会（日本人類遺伝学会・日本産科婦人科学会・日本小児科学会・日本医学会等）
4. その他 ()

○ONIPTの臨床研究の対象として適当と考えるものを全て選択してください。

- 高齢妊娠の妊婦
- 妊娠中に胎児の形態異常を認めた妊婦
- 染色体異常の児を出産既往のある妊婦
- 遺伝性疾患の児を出産既往のある妊婦
- 妊婦・夫が単一遺伝子疾患の保因者であるとわかっている妊婦
- 妊婦又は夫が均衡型転座であるとわかっている妊婦
- 妊婦又は夫が微小欠失症候群など染色体異常の診断を受けている妊婦
- X連鎖性疾患の保因者であるとわかっている妊婦
- 胎児の遺伝性疾患の有無を心配している妊婦
- すでに胎児が確定診断を受けている妊婦
- その他 ()

*上記で選んだ理由について教えてください。(自由記載)

()

○ONIPTの臨床研究において解析するものとして適当と考えるものを全て選択してください。

- 全ての常染色体異数性疾患
- 性染色体異数性疾患
- エクソーム解析で検出可能な微小欠失症候群
- 全ゲノム解析で検出可能な微小欠失・重複
- 単一遺伝子疾患
- 胎児の性別判定
- どれにも当てはまらない
- その他 ()

*上記で選んだ理由について教えてください。(自由記載)

()

○臨床研究を実施する場合に必要なと思われる研究施設の体制について、重要と考えられるものを以下の選択肢から全て選択してください。

- 妊婦等へ十分な遺伝カウンセリングが可能である。
- 当該疾患（類縁疾患を含む）を対応した経験がある。
- 妊婦等へのサポート体制が整っている。
- 当該疾患について熟知している専門医が連携できる。
- 検査結果についての検討できる。
- 出生児への診療が可能である。
- データの再現性等の精度管理を行うことができる。
- 当該疾患に対する確定的検査を併せて実施できる。
- その他 ()

○貴施設がNIPTの臨床研究を実施する場合の課題をどのようにお考えですか？(自由記載)

()

【事前アンケート 2】

WS1：「出生前検査（NIPT、PGT-Mを中心に）の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

リーダー：三浦清徳先生（長崎大学医学部産婦人科学教授・教授）
山本俊至先生（東京女子医科大学ゲノム診療科・教授）

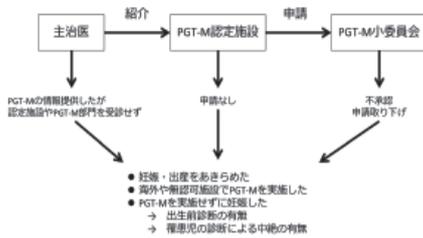
【セクション2】 重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）の未申請例等の転帰に関する実態調査

PGT-Mを希望するクライアントは、日本産科婦人科学会へ申請し症例毎に審査が実施され、審査で承認された例がPGT-Mを実施することが可能となります。しかし、PGT-Mを希望しても、重篤性の点だけでなく様々な理由により、申請に至らない例も存在していることが考えられます。これまでPGT-Mを希望したが申請に至らなかった未申請例や申請後に不承認となった症例の実態調査を実施したことはありません。承認された症例の転帰のみでなく、未申請や不承認例の経過を明らかにすることで、現在の審査体制の全体像を把握することに繋がると考えられます。申請ができない状況や不承認となるのがクライアントや社会へ及ぼす影響を抽出し、この結果を現在の審査体制へ反映させ、さらに今後の公的プラットフォーム構築の参考としたいと考えます。

本調査の目的は、PGT-Mを希望したが申請に至らなかった症例の申請しなかった理由とその後の転帰を調査すること、申請後に不承認もしくは申請を取り下げた例のその後の転帰を把握することです。遺伝診療部門で遺伝カウンセリングを実施した例だけでなく、遺伝カウンセリングまで至らず相談のみ、医療従事者間での情報共有のみであった例なども含め、できるだけ多くの情報を提供いただけますと幸いです。

なお、今後、得られた成果については、学会等で報告させていただく場合がございます。本アンケートを回答いただいた時点でアンケートの趣旨および学会等での報告につきまして同意されたものとさせていただきます。

調査の概要



※以降各項目における言葉は以下のように定義させていただきます。

・「**遺伝カウンセリング**」は、申請を前提とした第3者遺伝カウンセリングは含めず、PGT-Mを検討する目的でのカウンセリングとしてご回答ください。

・「**相談**」は、遺伝カウンセリングのみならず、遺伝カウンセリング以前の相談や外来での質問対応、主治医による相談後の情報共有等を想定して回答してください。

現状の確認

OPGT-Mを希望する方の遺伝カウンセリングを実施したことがありますか。(未申請例を含む)

- はい→(1)へ
- いいえ

(1)施設内でPGT-Mの遺伝カウンセリングを担当している臨床遺伝専門医の専門分野を全て選択してください。

- 産婦人科
- 小児科
- 内科（専門分野：）
- 外科（専門分野：）
- その他（）

OPGT-Mに関する直近1年間の相談件数はどのくらいですか。

- 1～5件程度
- 5～10件程度
- 10～20件程度
- 20～30件程度
- 30件以上
- これまで実施していない

〇貴施設での診療体制においてPGT-Mの情報提供に対する印象に最も近いものを教えてください。

- 積極的に情報提供を行っている
- 重篤性の定義に該当する場合、情報提供を行うようにしている
- クライアントからの希望や質問があった場合に、情報提供を行っている
- 情報提供は行っていない
- その他（）

〇貴施設でPGT-Mを希望するクライアントが、日本産科婦人科学会の審査へ申請しない/申請できない理由として考えられる要因として多いものを選択してください。(複数回答可)

- 遠方など地理的な要因によりPGT-M認定施設を受診できないため
- 費用面の要因によりPGT-M認定施設を受診できないため
- 申請から承認までに時間を要するため
- 承認されない可能性があるため
- 海外や海外施設でPGT-Mを実施する方にメリットがあるため(理由：)
- その他（）

〇貴施設はPGT-M認定施設ですか。

- はい → (1)へ
- いいえ → (2)へ

(1)～1 これまでにPGT-Mの症例申請をしたことがありますか。

- はい
- いいえ

(1)～2 PGT-Mの相談例の中で、実際にPGT-Mを申請する割合はどのくらいですか。

- 10%未満
- 10%～30%未満
- 30%～50%未満
- 50%～80%未満
- 80%以上
- これまで相談例がない

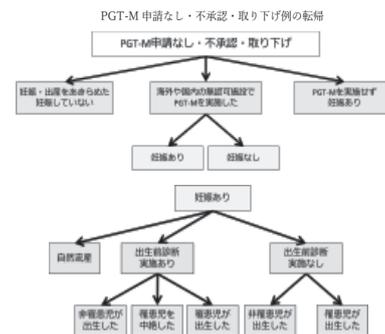
(2) PGT-Mの相談例の中で、実際に認定施設へ紹介する割合はどのくらいですか。

- 10%未満
- 10%～30%未満
- 30%～50%未満
- 50%～80%未満
- 80%以上
- これまで相談例がない

これまでのPGT-M未申請例の転帰について

PGT-Mの遺伝カウンセリング実施の有無にかかわらず、他の遺伝カウンセリングや外来等での情報提供、主治医による説明があったことを貴部門と情報共有している症例など、貴部門において把握している範囲で症例数を回答いただけますと幸いです。

2019年4月1日～2024年3月31日までに該当する症例をご回答ください。



〇各症例数と内訳についてお伺いします。

(貴施設で実施していない場合、該当症例がない場合は0とご記載ください。)

- (1)PGT-Mの情報提供や遺伝カウンセリングを実施したが、PGT-Mを申請しなかった症例数
()例 一症例がある場合は了、を教えてください
- (2)PGT-Mを申請したが不承認となった症例数
()例
- (3)PGT-Mの申請が取り下げとなった症例数
()例

ア、(1)の症例数において、PGT-Mを申請しなかった理由の内訳について教えてください。複数該当する場合は最も該当するものとしてください。

- ・ PGT-Mまで実施しなくてよいと患者自身が判断したため () 例
- ・ 申請・審査に時間を要するため () 例
- ・ 申請が煩雑であるため () 例
- ・ 費用が高額であるため () 例
- ・ PGT-M認定施設が遠方のため受診できないため () 例
- ・ 医療者が申請しても承認される可能性が低いと判断したため () 例
- ・ 患者が申請しても承認される可能性が低いと判断したため () 例
- ・ 医療者が出生前遺伝学的検査が良いと判断したため () 例
- ・ 患者が出生前遺伝学的検査が良いと判断したため () 例
- ・ その他(理由:) () 例

(4)PGT-Mを申請しなかった・申請したが不承認となった・申請を取り下げとなった症例(1)～(3)で回答した症例)の転帰について教えてください。

- ①PGT-Mを実施せずに妊娠した () 例→該当する場合ア
- ②妊娠出産をきらめた () 例
- ③海外でPGT-Mを実施した () 例→該当する場合イ
- ④国内の無認可施設でPGT-Mを実施した () 例→該当する場合イ
- ⑤出生前検査のためのセットアップを行って妊娠待ち () 例
- ⑥その後の経過が把握できていない () 例
- ⑦その他() () 例

ア、①PGT-M実施せずに妊娠した例の転帰の内訳を教えてください

- ・ 自然流産した () 例
- ・ 出生前診断を実施した () 例
- ・ 出生前診断を実施しなかった () 例
- ・ 出生前診断で罹患見であったため中絶した () 例
- ・ 罹患見が出生した () 例
- ・ 非罹患見が出生した () 例

イ、③、④海外や無認可施設でPGT-Mを実施した例の転帰の内訳を教えてください

- ・ 妊娠した () 例 →該当する場合 i
- ・ 妊娠しなかった () 例

i、妊娠した例の転帰

- ・ 自然流産した () 例
- ・ 出生前診断を実施した () 例
- ・ 出生前診断を実施しなかった () 例
- ・ 出生前診断で罹患見であったため中絶した () 例
- ・ 罹患見が出生した () 例
- ・ 非罹患見が出生した () 例

【事前アンケート 3】

WS1：「出生前検査（NIPT、PGT-Mを中心に）の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

リーダー：三浦清徳先生（長崎大学医学部産婦人科学教室・教授）
山本俊至先生（東京女子医科大学ゲノム診療科・教授）

【セクション3】 PGT-Mの対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際の課題

現在、PGT-Mの適応となる重篤な遺伝性疾患の「重篤」の定義は、「原則、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になり、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要がある状態」となっています。

2022年の見解改訂後、拡大前には認められなかった網膜芽細胞腫の承認例も話題となり、遺伝性腫瘍のPGT-Mの選択肢についても議論が行われるようになってきました。

しかしながら、現状においては2023年度の遺伝性腫瘍のPGT-Mの申請は数件であり、これは、希望者がなかっただけでなく、これまで検査の適応でなかった疾患の申請において何らかの困難が生じているのではないかと考えます。また、遺伝性腫瘍は疾患によって表現型や発症年齢は様々であり、PGT-Mの適応となる「重篤」をどのように考えていくについても検討される必要があると考えます。

そこで今回、遺伝性腫瘍におけるPGT-Mの現状や課題を明らかにし、PGT-Mの対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際に今すべきこと、考えるべきことを明らかにすることを目的とします。なお、今後、得られた成果については、学会等で報告させていただく場合がございます。本アンケートを回答いただいた時点でアンケートの趣旨および学会等での報告につきまして同意されたものとさせていただきます。

2023年度 PGT-M 審査結果承認された遺伝性腫瘍
網膜芽細胞腫
Fanconi 貧血（Wilms 腫瘍）
ラブドイド腫瘍好発症候群

現状の確認

貴施設において、該当する選択肢を選択してください。

○遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングを行っている

→「いいえ」次問「遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査のGCを実施したことがありますか」へ
→「はい」

(1)遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリングの中で、着床前遺伝学的検査の情報提供をしたことがある

→「いいえ」次「遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査のGCを実施したことがありますか」へ
→「はい」

ア. クライエントから質問されて説明をしたことがある

→「はい」
a. 何の遺伝性腫瘍で行いましたか？ ()

イ. 医療者側から着床前遺伝学的検査の説明をしたことがある

→「はい」
a. 何の遺伝性腫瘍で行いましたか？ ()

○遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査の遺伝カウンセリングを実施したことがありますか？

→「いいえ」次問「貴施設の遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査体制（関連機関との連携含む）について」へ
→「はい」

(1)何の遺伝性腫瘍で行いましたか？

()

(2)遺伝カウンセリング後の転帰はどうなりましたか？

1.PGT-Mを申請した
→ア. 結果はどうだったでしょうか？

①承認された
②承認されなかった
→承認されなかった理由を教えてください。

()

2.PGT-Mを申請しなかった

→しなかった理由を教えてください。
()

○貴施設の遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査体制（関連機関との連携含む）について教えてください。

1. 体制は整っている
2. 体制構築の最中である
3. これから体制構築の予定である
4. 体制構築について検討中である
5. 体制を構築する予定はない
6. 体制について検討したことがない

○現在、遺伝性腫瘍の患者あるいは家族から着床前遺伝学的検査希望があった場合の対応として該当するものを選択してください。

1. 自施設内で対応可能である
2. 自施設以外の関連機関との連携で対応可能である
3. 対応できる遺伝カウンセリング機関に紹介する
4. 何もしない
5. その他 ()

PGT-Mの対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際の課題

○遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査を承認するための根拠として考えられるものを全て選択してください。

- 小児期発症であること
- 有効な予防法、治療法がないこと
- 予防法や治療法があっても、それらにより著しいQOLやボディイメージの低下が予測されること
- 様々な臓器に影響を及ぼすこと
- 患者/家族のこれまでの経験（辛い体験、訴え）
- その他 ()

○以下の考えについて、貴施設の考えに最も近いものを選択してください。

「遺伝性腫瘍が着床前遺伝学的検査の対象として含まれることに戸惑いを感じる」

1. とてもそう思う
 2. そう思う
 3. どちらとも言えない
 4. そう思わない
 5. 全くそう思わない
- その理由は何ですか？ご自由にお答えください。
()

「遺伝性腫瘍のGCにおいて、着床前遺伝学的検査の説明は必要だ」

1. とてもそう思う
 2. そう思う
 3. どちらとも言えない
 4. そう思わない
 5. 全くそう思わない
- その理由は何ですか？ご自由にお答えください。
()

「今後、遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査のニーズは高くなると思う」

1. とてもそう思う
 2. そう思う
 3. どちらとも言えない
 4. そう思わない
 5. 全くそう思わない
- その理由は何ですか？ご自由にお答えください。
()

○以下の各疾患の適応について貴施設の考えに最も近いものを選択してください。

「着床前遺伝学的検査をクライアントが希望している場合に検査対象と考える」

・HBOC（遺伝性乳がん卵巣がん）

1. とてもそう思う
 2. そう思う
 3. どちらとも言えない
 4. そう思わない
 5. 全くそう思わない
 6. わからない
- その理由は何ですか？ご自由にお答えください。
()

・リンパ症候群

1. とてもそう思う
 2. そう思う
 3. どちらとも言えない
 4. そう思わない
 5. 全くそう思わない
 6. わからない
- その理由は何ですか？ご自由にお答えください。
()

・リフラウメニ症候群

1. とてもそう思う
 2. そう思う
 3. どちらとも言えない
 4. そう思わない
 5. 全くそう思わない
 6. わからない
- その理由は何ですか？ご自由にお答えください。
()

・家族性大腸腺腫症

1. とてもそう思う
2. そう思う
3. どちらとも言えない
4. そう思わない
5. 全くそう思わない
6. わからない

その理由は何ですか? ご自由にお答えください。

()

○遺伝性腫瘍のGCにおいて、「着床前遺伝学的検査の希望」があるクライアント以外で、どのようなクライアントに着床前遺伝学的検査の説明が必要と Think しますか。何でもご自由にお答えください。

()

○遺伝性腫瘍における着床前遺伝学的検査の体制・連携において困難に Think することがありますか。

1. ある 具体的にどのような困難がありますか。何でもご自由にお答えください。

()

例：人員不足、経験不足、関連診療科が消極的、など

2. ない

○遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査を実施する上で、日本産科婦人科学会にどのような情報公開を望みますか。何でもご自由にお答えください。

()

○遺伝性腫瘍における着床前遺伝学的検査 (PGT-M) について、考えられること、感じておられることがございましたら、何でもご自由にお書きください。

()

ワークショップ 2)

「診療報酬算定を見据えた遺伝カウンセリングの再定義と 認定遺伝カウンセラーの役割」

リーダー：西垣 昌和（国際医療福祉大学大学院 遺伝カウンセリング分野）

浦野 真理（国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科）

徳富 智明（川崎医科大学 小児科学・特任教授）

竹内 千仙（東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部）

スーパーバイザー：黒澤 健司（国立成育医療研究センター 遺伝診療センター）

高田 史男（北里大学）

サポートスタッフ：福嶋 佳菜子（国際医療福祉大学大学院遺伝カウンセリング分野）

高野 梢（国立国際医療研究センター臨床ゲノム科）

勝部 暢介（公益財団法人星総合病院遺伝カウンセリング科
認定遺伝カウンセラー）

吉田 明子（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）

金子 実基子（東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部）

原田 佳奈（東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部）

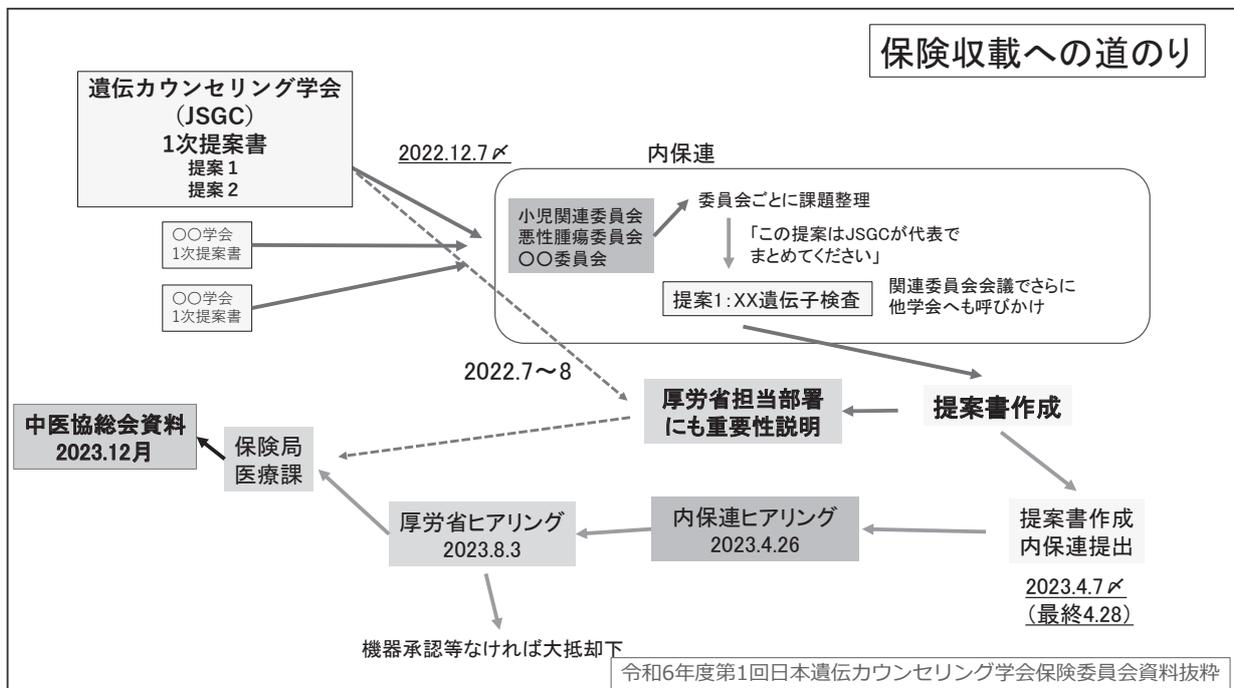
参加者：40 名

参加施設：34 施設

北海道大学病院（山田 崇弘）、札幌医科大学附属病院（宮崎 幸子）、旭川医科大学病院（蒔田 芳男）、岩手医科大学附属病院・内丸メディカルセンター（山本 佳世乃）、群馬大学医学部附属病院（小澤 厚志）、筑波大学附属病院（有田 美和）、日本大学医学部附属板橋病院（佐々木 元子）、東京科学大学病院（甲畑 宏子、吉田 雅幸）、順天堂大学医学部附属順天堂医院（渡辺 基子）、杏林大学医学部附属病院（柳田 千佳子）、聖マリアンナ医科大学病院（尾堀 佐知子）、山梨大学医学部附属病院（石黒 浩毅、堀内 泰江）、金沢大学附属病院（渡邊 淳）、名古屋大学医学部附属病院（村松 友佳子）、藤田医科大学病院（大江 瑞恵）、京都大学医学部附属病院（小杉 眞司、吉田 晶子）、大阪大学医学部附属病院（源幸 奈々、高橋 正紀）、川崎医科大学附属病院（山内 泰子）、鳥取大学医学部附属病院（笠城 典子）、広島大学病院（利田 明日香）、九州大学病院（松崎 佐和子）、熊本大学病院（柊中 智恵子）、宮崎大学医学部附属病院（岩井 美奈代、寺川 千晴）、地方独立行政法人東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター（遠藤 真理子、二川 弘司、吉橋 博史）、愛知県医療療育総合センター（上田 日和）、大阪急性期・総合医療センター（永井 真理子）、東邦大学医療センター佐倉病院（荒川 航太）、青森県立中央病院（北澤 淳一）、兵庫県立がんセンター（菅原 宏美）、トヨタ記念病院（町田 純一郎）、がん研有明病院（箕浦 祐子）、加古川中央市民病院（青木 智彩子）、倉敷中央病院（二宮 伸介）
(順不同・敬称略)

背景

日本医学会のガイドライン（2022年3月改定）において、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」と定義されており、全国遺伝子医療部門連絡会議会員施設を中心に、遺伝カウンセリング実施体制の充実が図られている。しかしながら、診療報酬においての遺伝カウンセリングに対する評価は、保険収載されている遺伝性疾患に関する検査を実施し、その結果について患者・家族等に対して臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が遺伝カウンセリングを行った場合に限定されている。



提案番号(6桁)		申請技術名	申請学会名	概要図書式
208202		遺伝カウンセリングの医学的管理区分への変更	日本遺伝カウンセリング学会	
<p>遺伝カウンセリングは遺伝学的検査に付随したのではなく、患者・家族の理解を助けるための心理社会的支援プロセスであるため、遺伝学的検査ではなく遺伝学的診断に基づいて実施する。</p>				
【技術の概要】	<p>遺伝カウンセリングは、来談者（クライアント）の意思決定支援、血縁者の相談、治療方針決定など遺伝学的検査時期に関わらないものも含まれるため、専門的な遺伝カウンセリングを遺伝学的診断に基づいて行う。</p>			
【対象疾患】	<p>遺伝学的検査が保険収載されている遺伝性疾患（遺伝性腫瘍および難病等）</p>			
【既存の治療法との比較】			<p>日本医学会ガイドライン：専門性と実施時期について</p> <p>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前提に立ちつつも、「遺伝学的検査・診断に際して、必要に応じて適切な時期に遺伝カウンセリングを実施する。遺伝カウンセリングは、情報提供だけではなく、患者・被検者等の自律的選択が可能となるような心理的社会的支援が重要であることから、当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し、チーム医療として実施することが望ましい」と求めている。</p> <p><small>参考文献1：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</small></p>	
【有効性】	<p>現在の遺伝カウンセリング加算は「検査を実施し、その結果について患者又はその家族等に対し遺伝カウンセリングを行った場合には、遺伝カウンセリング加算として、患者1人につき月1回に限り、1,000点を所定点数に加算する」として保険収載されている。患者・家族への複数回の継続的な実施については許容されているものの、検査に紐づいていることから遺伝学的検査を実施した医療機関以外での専門的な遺伝カウンセリングの加算算定が困難なシナリオがある。したがって、検査区分Dから医学的管理区分Bへ分類を変更することで、遺伝学的検査に紐づかず、遺伝学的診断に基づいた遺伝カウンセリングが算定され、専門的な遺伝カウンセリングが提供可能になり、医療の均てん化に寄与する。</p>			
【診療報酬上の取扱い】	<p>現行の検査区分D→医療管理区分Bとし、遺伝カウンセリング加算1000点を算定する</p>			
			<p>HBOC診療ガイドライン：実施時期について</p> <p>【遺伝BQ4】 HBOCにおける遺伝カウンセリングは、次の場合に強く推奨される。 <ul style="list-style-type: none"> ・遺伝学的検査前後 ・リスク低減手術の前後 ・家族員と情報共有する時 また、HBOCは長期にわたる医学的管理を要することから、遺伝カウンセリングも継続的に行うことが求められる。</p>	
令和6年度第1回日本遺伝カウンセリング学会保険委員会資料抜粋				

厚労省保険局医療課ヒアリングメモ抜粋

208202／遺伝カウンセリングの医学的管理区分の変更：

背景の整合性の整理が必要である。今回の申請では、検査区分Dから医学的管理区分Bへの変更としているが、そもそも遺伝カウンセリング取り扱いの内容の変更に関わるのではないか。本来の遺伝学的検査は、届け出を満たす施設で遺伝カウンセリングが行われる想定であり、原則は遺伝学的検査を実施した医療機関で行われるべきである。遺伝学的検査と切り分けて遺伝カウンセリングを行うとなると、**遺伝学的検査に付随しない医療技術として新たなエビデンスや質を担保し、医療技術自体として取り扱うような変更が必要ではないか。**

本ワークショップにおける問い

1. 検査の実施に限らない算定を見据えた「遺伝カウンセリング」の再定義が可能か？
2. 可能ならばどのように定義するべきか？
3. その場合の認定遺伝カウンセラーの役割は？

【別紙1・事前資料】

遺伝医療に関する保険制度

2024.11.23

日本の医療保険制度

- 国民皆保険
 - 英語では、Universal care, Universal coverage等と呼ばれる
 - 全市民に医療費補助が提供される制度
 - 社会保険：原資を集め、それを分配する
 - 日本は職域保険+地域保険
- 保険医療を受ける際に医療機関が受診者に請求できる金額が定められている
 - 「診療報酬」

診療報酬：健康保険法第76条

（療養の給付に関する費用）

第七十六条 保険者は、療養の給付に関する費用を保険医療機関又は保険薬局に支払うものとし、保険医療機関又は保険薬局が療養の給付に請求することができる費用の額は、療養の給付に要する費用の額から、当該療養の給付に関し被保険者が当該保険医療機関又は保険薬局に対して支払わなければならない**一部負担金**に相当する額を控除した額とする。

2 前項の療養の給付に要する費用の額は、厚生労働大臣が定めるところにより、算定するものとする。

3 (以後略)

診療報酬

- 保険医療機関及び保険薬局が保健医療サービスに対する対価として保険者から受け取る報酬
 - 技術・サービスの評価+物の価格(薬品等)を、中央社会保険医療協議会(中医協)の議論を踏まえ決定する**公定価格**
 - 技術・サービスを点数化(1点10円)→厚生労働大臣告示
 - 診療報酬点数表(内科、歯科、薬剤)
 - 例) 初診料 291点(オンライン253点)、再診料75点
 - 2年に一回改訂(介護報酬は3年に一回)
- 入院医療費は包括評価部分+出来高部分に分かれる
 - 包括評価部分(基本料、検査、投薬、注射等)
 - 出来高部分(手術・麻酔、内視鏡検査、リハビリ等)

2024版は1750頁

遺伝カウンセリングと診療報酬

- ある特定の場合に、遺伝カウンセリングを実施した場合に診療報酬が請求できる
- 上記に該当しない場合には自費診療

遺伝カウンセリング加算 1,000点

注6 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、難病に関する検査(区分番号D006-4に掲げる遺伝学的検査、区分番号D006-20に掲げる角膜ジストロフィー遺伝子検査、区分番号D006-26に掲げる染色体構造変異解析及び区分番号D006-30に掲げる遺伝性網膜ジストロフィー遺伝子検査をいう。以下同じ。)又は遺伝性腫瘍に関する検査(区分番号D006-19に掲げるがんゲノムプロファイリング検査を除く。)を実施し、その結果について患者又はその家族等に対し**遺伝カウンセリング**を行った場合には、**遺伝カウンセリング加算**として、患者1人につき月1回に限り、1,000点を所定点数に加算する。ただし、遠隔連携遺伝カウンセリング(情報通信機器を用いて、他の保険医療機関と連携して行う遺伝カウンセリング(難病に関する検査に係るものに限る。))を行う場合は、別に厚生労働大臣が定める施設基準を満たす保険医療機関において行う場合に限り算定する。

「加算」？

施設によって提供している医療の差がある
→すべて同じ診療報酬（例えば、「どこに入院しても1日1,688）」
というのは不公平

例)「A200 総合入院体制加算」
十分な人員配置及び設備を備え総合かつ専門的な急性期医療を24時間提供できる体制及び医療従事者の負担の軽減及び処遇の改善に資する体制等を評価して加算

施設基準を満たす病院は、急性期一般入院料(1,404・1,688点)に加え、一日当たり120点、200点、260点のいずれかを加算することができる

「施設基準」？



第八入院基本料等加算の施設基準等

総合入院体制加算の施設基準

(1)総合入院体制加算 1 の施設基準
特定機能病院及び専門病院入院基本料を算定する病院以外の病院であること。
ロ急性期医療を有する十分な体制が整備されていること。
ハ医療従事者の負担の軽減及び処遇の改善に資する体制が整備されていること。
ニ急性期医療に係る実績を十分有していること。
ホ当該医療機関の敷地内において喫煙が禁止されていること。

次のいずれかに該当すること。
① 地域包括ケア病院入院料、地域包括ケア入院医療管理料又は療養病棟入院基本料に係る届出を行っている急性期医療機関であること。
② 当該医療機関と同一建物内に老人福祉法（昭和二十八法律第三十三号）第二十條の五に規定する特別養老ホーム（以下「特別養老ホーム」という。）、介護施設（平成九年法律第百二十三号）第八條第二十八項に規定する介護老人保健施設（以下「介護老人保健施設」という。）、同条第二十九項に規定する介護医療院（以下「介護医療院」という。）又は健康保険法等の一部を改正する法律（平成十八年法律第八十三号）附則第百二十條の二第一項の規定によりなおその効力を有するものとされた同法第二十六條の規定による改正前の介護保険法第八條第二十六項に規定する介護療養型医療施設（以下「介護療養型医療施設」という。）を設置していないこと。
ト急性期の治療を要する精神疾患を有する患者等に入院診療を行うに必要となる体制及び実績を有していること。
次のいずれかに該当すること。
① 一般病棟の重症度、医療・看護必要度の基準を満たす患者を三分以上入院させる病院であること。
② 診療内容に関するデータを適切に提出できる体制が整備された医療機関であって、一般病棟の重症度、医療・看護必要度の基準を満たす患者を三分以上入院させる病院であること。
リ公益財団法人日本医療機能評価機構（平成七年七月二十七日に財団法人日本医療機能評価機構という名称で設立された法人をい。以下同じ。）等が行う医療機能評価を受けている病院又はこれに準ずる病院であること。

遺伝カウンセリング加算の施設基準

1 遺伝カウンセリング加算に関する施設基準

(1) 遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する常勤の医師が1名以上配置されていること。なお、週3日以上常勤として勤務しており、かつ、所定労働時間が22時間以上の勤務を行っている非常勤医師（遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する医師に限る。）を2名以上組み合わせることにより、常勤医師の勤務時間帯と同じ時間帯にこれららの非常勤医師が配置されている場合には、当該基準を満たしていることとみなすことができる。

(2) 遺伝カウンセリングを年間合計20例以上実施していること。

2 届出に関する事項

遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出は別添2の様式23を用いること。

遺伝カウンセリング関連診療報酬

- D004-2 悪性腫瘍組織検査(令和2年~) *平18 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査
- D006-4 遺伝学的検査*(平成18~20→22~) *平20 遺伝学的検査(13疾患)
- D006-18 BRCA1/2遺伝子検査(令和2年~) *平22 遺伝学的検査(15疾患)
- D006-19 がんゲノムプロファイリング検査(令和2年~)**
- D006-20 角膜ジストロフィー遺伝子検査(令和2年~)
- D006-26 染色体構造変異解析(令和4年~)
- D006-30 遺伝性網膜ジストロフィー遺伝子検査(令和6年~)
- D026-2 検体検査判断料
 - 遺伝カウンセリング加算(平成20年~)
 - **遺伝性腫瘍カウンセリング加算(令和2年~)
- N005-4 ミスマッチ修復タンパク免疫染色(令和6年~)



医科点数表

第2章 特掲診療料 - 第3部 検査 - 第1節 検体検査料 - 第2款 検体検査判断料 - 区分D026 検体検査判断料

検査実施料と判断料

- D006は検査実施の診療報酬
- 検査結果の判断に対する診療報酬
 - D026 検体検査判断料
 1. 尿・糞便等検査判断料 34点
 2. 遺伝子関連 染色体検査判断料 100点
 3. 生化学的検査(II)判断料 144点
 4. 生化学的検査(III)判断料 144点
 5. 免疫学的検査判断料 144点
 6. 微生物学的検査判断料 150点

「遺伝カウンセリング加算」はD026-2に対する加算

第2章 特掲診療料 - 第3部 検査 - 第1節 検体検査料 - 第1款 検体検査実施料

D006-4 遺伝学的検査

- 1 処理が容易なもの 3,880点
- 2 処理が複雑なもの 5,000点
- 3 処理が極めて複雑なもの 8,000点

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。

平成26年、28年はすべて3,880点

遺伝学的検査の算定要件

診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について 保医発0305第1号

医科点数表 第2章 特掲診療料 - 第3部 検査 - 第1節 検体検査料 - 第1款 検体検査実施料 - 区分D006-4 遺伝学的検査

(1) 遺伝学的検査とは14遺伝子検査が可能なものをいふものとし、原則として検査1人につき1回を1回と算定する。ただし、2回以上必要とする場合は、その回数に必要となる検査1回を1回と算定する。

AP検査、DNAミトコンドリア、FISH検査及びサブゲノム検査は本号規定の算定要件に該当しない。

ICP検査は本号規定に準ずるものとする。

ウ、イ、及びロ以外のものは、① 腫瘍組織から採取した検体から実施する検査
② 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、③ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、④ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑤ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑥ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑦ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑧ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑨ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑩ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑪ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑫ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑬ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑭ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑮ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑯ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑰ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑱ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑲ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、⑳ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉑ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉒ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉓ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉔ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉕ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉖ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉗ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉘ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉙ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉚ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉛ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉜ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉝ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉞ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㉟ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊱ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊲ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊳ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊴ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊵ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊶ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊷ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊸ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊹ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊺ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊻ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊼ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊽ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊾ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、㊿ 遺伝子関連検査、ネオプラスチア、シトクローム(P450)、アルブミン、インスリン、HMG-CoA、糖化ヘモグロビン、アルブミン、アルブミン、MAD、

令和4年：51疾患追加→191疾患に

- 3880点
 - ベレメミオパチー、過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー、非ジストロフィー性ミオトニー症候群、遺伝性周期性四肢麻痺、赤痢と変形性骨椎症を伴う常染色体性白質脳症、筋節硬化症、肥厚性皮膚骨髄症
- 5000点
 - 根性点状軟骨形成症1型、家族性部分性脂肪萎縮症、筋萎縮性側索硬化症、家族性特異性基底核石灰化症、線粒体空泡を伴う変異性ミオパチー、シュワルツ・ヤンペル症候群、肥大型心筋症、家族性高コレステロール血症、先天性ミオパチー、皮膚下硬さと白質脳症を伴う常染色体性脳動脈症、神経軸索スフェロイド形成を伴う遺伝性びまん性白質脳症、先天性無痛汗症、家族性良性性天疱瘡、形骸・ハコブ病、カーン・複合、ペルオキシソーム形成異常症、ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症、プラスマリン合成酵素欠損症、アカタラミア症、原発性高シュウ酸尿症1型、レフバム病、先天性尿酸吸収不全症、異型ポルフィリン症、先天性骨髄性ポルフィリン症、急性間欠性ポルフィリン症、赤芽球性ポルフィリン症、X連鎖優性性ポルフィリン症、遺伝性プロポルフィリン症、機能的性骨髄性ポルフィリン症、先天性骨髄性ポルフィリン症、原発性高カドミウム血症、無汗性ポルフィリン症、タタフトリック骨形成症、遺伝性膀胱炎、変異性線維症、アッシャー症候群(タイプ1、タイプ2、タイプ3)、カナパン病、先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症、大理石骨病、脳クレアチン欠症候群、ネフロソ病、家族性低βリポタンパク血症1(ホモ接合体)、進行性家族性肝内胆汁溜り症
- 8000点
 - ミトコンドリア病

告示番号	告示病名	検査項目名
120	遺伝性ジストニア	遺伝性ジストニア
121	脳内腔沈着神経変性症	脳内腔沈着神経変性症
34	神経線維腫症	神経線維腫症
131	アレキサンダー病	アレキサンダー病
290	小児特異性多発性小脳萎縮症	小児特異性多発性小脳萎縮症
340	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む)	線毛機能不全症候群(カルタゲナー症候群を含む)
341	TRPV4異常症	TRPV4異常症

医科点数表

第2章 特掲診療料 - 第3部 検査 - 第1節 検体検査料 - 第2款 検体検査判断料 - 区分D026 検体検査判断料

遺伝カウンセリング加算の算定要件

「留意事項」の記載

(9)「注6」に規定する遺伝カウンセリング加算は、「D004-2」悪性腫瘍組織検査の「1」のうち、マイクロサテライト不安定性検査（リンチ症候群の診断の補助に用いる場合に限り。）、「D006-4」遺伝学的検査、「D006-18」BRCA1/2遺伝子検査、「D006-20」角膜ジストロフィー遺伝子検査、「D006-26」染色体構造変異解析又は「D006-30」遺伝性網膜ジストロフィー遺伝子検査を実施する際、以下のいずれも満たす場合に算定できる。

ア 当該検査の実施前に、臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が、患者又はその家族等に対し、当該検査の目的並びに当該検査の実施によって生じうる利益及び不利益についての説明を含めたカウンセリングを行うとともに、その内容を文書により交付すること。

イ 臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が、患者又はその家族等に対し、当該検査の結果に基づいて治療上の指導を行うとともに、その内容を文書により交付すること。

なお、遺伝カウンセリングの実施に当たっては、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報保護の適切な取り扱いのためのガイドライン」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」を遵守すること。

ワークショップのすすめ方①：全体

1. 参加者は事前動画を視聴
2. 問い1と2の回答案として4つのプランと検討事項案を提示

※プランは必ずしもスタッフが推奨するものではなく比較検討するための材料

プランの作り方

- 「5W1H+核となる名詞」で構成
- 遺伝カウンセリングは5W1Hの
○○○である



ワークショップのすすめ方②：ブレイクアウトルーム

3. プランの分析、時間があれば新たなプラン（プランZ）の創作して、各プランの順位付けを行う（最も重視する項目を含む各評価項目を○△×で評価し総合的に判断）
4. 1番に選んだプランにおける認定遺伝カウンセラーの役割を考える

参考：評価項目案

1. 実行性

- ・ プランが現場でどれほど簡便に実施可能か
- ・ 必要な人的リソースや物的リソース（設備や予算）が確保可能か
- ・ 実施に伴う現場の負担（例えば、書類作成、報告手順など）が許容範囲か

2. 法的要件

- ・ 法律や規制改正が必要か
- ・ 診療報酬制度上の適合性

3. 経済的妥当性

- ・ 実施にかかるコストとその効果のバランス
- ・ 病院や施設の収益への影響
- ・ 患者側の負担額や保険適用範囲

4. 公益性

- ・ 患者や家族への直接的な利益（心理的支援や治療方針の決定支援）
- ・ 地域や社会全体の医療均てん化への貢献

5. 適用可能性

- ・ 多様な医療現場（入院、外来、遠隔診療など）で適用可能か
- ・ 幅広い疾患や患者ニーズに対応できるか

6. 迅速性

- ・ プランの開始までにかかる時間
- ・ 承認手続きや準備期間の長短

7. 倫理的妥当性

- ・ 患者の意思決定支援や心理的安全をどの程度確保できるか
- ・ 社会的に受け入れられやすい内容か

8. 社会的認知度

- ・ 関連学会や医療従事者、患者団体での受容度
- ・ プラン内容が理解しやすく、普及しやすいか

9. 持続可能性

- ・ 長期的な運用が可能か
- ・ 診療現場の人的・物的リソースを継続的に投入できるか

10. 前例の有無

- ・ 過去に同様の施策や試みがあり、成功した実績があるか
- ・ 新規の場合、それをサポートするエビデンスや研究成果があるか

11. 柔軟性

- ・ 予期しない状況や課題に対応できるか
- ・ プランに改訂や修正が容易に加えられるか

12. 患者中心性

- ・ プランが患者の視点で設計されているか
- ・ 患者や家族に対する心理社会的支援の充実度

13. 教育的効果

- ・ 医療従事者への教育効果が期待できるか
- ・ 認定遺伝カウンセラーや看護師の技術向上に寄与するか

14. 多職種連携

- ・ 医師、看護師、認定遺伝カウンセラーなど多職種がスムーズに連携できるか

ワークショップのすすめ方③：全体

5. 最終的に4つのプラン（+現状と創作されたプラン）を並べて全体討論
6. 医師と非医師に分かれて投票

※投票結果を最終的な結論とはしない

【プロダクト】

4つのグループの意見、全体討論の内容、最後の投票結果

【別紙2】

プラン	プランX	プランY	プランA	プランB
検査の実施に限らない算定を見据えた「遺伝カウンセリング」の再定義が可能か?			はい	はい
現行の遺伝カウンセリング加算との違い			遺伝カウンセリング加算はそのまま検査が出検出来なかった場合には医学管理料として算定可能(点数的には半分?)	遺伝カウンセリング加算は廃止検査に関連して実施される遺伝カウンセリングも包含するので
コンセプト 参考にした根拠や法令・前例等	現行 日本医学会 ガイドライン	現行 遺伝カウンセリング 加算の算定要件	現行を活かしつつ、遺伝カウンセリング料に 遺伝性疾患患者指導管理料 を設ける。 B001_23 がん患者指導管理料を参考。多職種が共同して対応、医師以外の職種でも指導管理料が算定可能。臨床心理技術者、看護補助者等、非国家資格が技術評価の対象として診療報酬算定可能となった前例を踏襲し、診療報酬上にCGCを位置付ける(記載上の名称は要検討)	何らかの 医療行為に付随するもの ではなく、患者に 遺伝カウンセリングニーズがあると認められた際 にいつでも遺伝カウンセリングを保険診療で提供可能にする。 将来的には、施設要件として「遺伝料を標榜しており、遺伝カウンセリングの専門家を専従で配置している医療機関」となるのが理想。遺伝カウンセリングを診療の補助行為と位置づけるなら、医師の指示のもとで実施する。医師が実施した場合、遺伝カウンセラーが実施した場合でグラデーションをつけるなら、「小児特定疾患カウンセリング料」、遺伝カウンセラーが実施するものと実質的に限定するならば、各種セラピスト(リハビリ等)が実施する行為に対する診療報酬が参考になる。
(再)定義する用語	遺伝カウンセリングとは	遺伝カウンセリングとは	遺伝カウンセリングとは	遺伝カウンセリングとは
名詞	プロセス	カウンセリング	情報提供とカウンセリング	適応支援
When	(適時)	当該検査の実施前に	遺伝学的な診断を検討する際に	ニーズが生じた際に
Where	(適切な場所で)	遺伝カウンセリング加算の施設基準を満たした施設で	遺伝診療を専門とする部門で	入院・外来問わず
Who	(遺伝医療の専門家が)	臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が	専門的な知識を有する医師および、遺伝看護専門看護師又は認定遺伝カウンセラーが共同で	遺伝カウンセリングの技術を有する者(適切な研修を修了したもの)が
What	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	患者又はその家族等に対し、当該検査の目的並びに当該検査の実施によって生じうる利益及び不利益について	適切な意思決定を	疾患の遺伝性にともなって対象者に生じる不安・心配等の問題について
Why	人々が理解し適応していく	(検体検査に資するため)	支援するために	現行を活かしつつ、遺伝カウンセリング料に 遺伝性疾患患者指導管理料 を設ける。 B001_23 がん患者指導管理料を参考。多職種が共同して対応、医師以外の職種でも指導管理料が算定可能。臨床心理技術者、看護補助者等、非国家資格が技術評価の対象として診療報酬算定可能となった前例を踏襲する。
How	(ことを)助ける	説明等(その内容を文書により交付)を含めた	専門的で、多職種による心理社会的支援に基づく	教育や心理社会的支援を実施する
診療報酬算定する場合の時間要件	月に1回		月に1回(時間は定めない)	月に1回(時間は定めない)
診療報酬算定する場合の施設要件	遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する常勤の医師が1名以上配置(条件を満たせば非常勤可)		(現行通り)	遺伝カウンセリングの技術を有する者(適切な研修を修了したもの)が専任で配置されている
補足情報等			<p>1 「遺伝カウンセリング料」: 保険診療での遺伝学検査の検討の際に、適切な遺伝カウンセリングを行った場合に算定可能で、遺伝カウンセリング内容を文章等により提供した場合、1000点とする。また、遺伝カウンセリングの結果、患者が同意せず検査を行わなかった場合も同様であり、その必ず同意しなかった旨をカルテに記載する。</p> <p>2 「遺伝性疾患患者指導管理料」: 1で確定診断がついた遺伝性疾患の患者に対して、 <input type="checkbox"/> 医師が認定遺伝カウンセラー又は看護師と共同して診療方針等について話し合い、その内容を文書等により提供した場合 500点 <input type="checkbox"/> 医師、看護師又は認定遺伝カウンセラーが、心理的不安等を軽減するための面接やカウンセリング等を行った場合 200点</p>	

プランC		プランD		プラン Z (A+B+C)
いいえ		いいえ		いいえ
遺伝カウンセリング加算はそのまま		遺伝カウンセリング加算は廃止		遺伝カウンセリング加算はそのまま
<p>遺伝カウンセリング加算の算定は現状の定義のまま変更しない。遺伝カウンセリングの用語を使用せず、特掲診療料の医学管理等のB項目に遺伝カウンセリングの実施となる診療行為を新たに言語化・用語化し、算定できるようにする。</p> <p>公認心理師ができる前の「臨床心理技術者」の名称で請求していた前例を参照。例：通院・在宅精神療法、精神科リエゾンチーム加算</p>		<p>他の（診療）行為を新たに言語化・用語化もしくは流用し、診療報酬算定を目指す。「遺伝カウンセリング」は、その行為と区別する目的で再定義する。</p> <p>ゲノム医療推進法における定義「第二条この法律において「ゲノム医療」とは、個人の細胞の核酸を構成する塩基の配列の特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に応じて当該個人に対して行う医療をいう。」を流用。</p> <p>医療法第1条の4第2項：医師、歯科医師、薬剤師、看護師その他の医療の担い手は、医療を提供するに当たり、適切な説明を行い、医療を受ける者の理解を得るよう努めなければならない。</p> <p>医療に関する「意思決定支援」との関係について（厚生労働省 R4.4.25）：医療に関する「意思決定支援」は、精神科医療の場合を含め、治療方法に関する患者・家族等への説明や話し合いを通じ、医療従事者が実施すべきものと考えられる。</p> <p>意思決定支援の基本的考え方～だれもが「私の人生の主人公は、私」～（厚生労働省）：意思決定支援のプロセスとは、信頼関係の構築、人的・物的環境整備、意思形成支援、意思表明支援、意思実現支援</p>		<p>現行を活かしつつ、遺伝遺伝学的検査の前後、また検査後（診断後）の遺伝診療外来への通院及び重点的な支援を要する患者に対して、多職種による包括的支援マネジメントに基づいた相談・支援等を実施した場合について算定できるようにする（プラン A「遺伝性疾患指導管理料」を参照）</p>
遺伝カウンセリングとは	遺伝支援相談とは	遺伝カウンセリングとは	ゲノム医療とは	遺伝カウンセリングとは
(現行通り)	医療	支援（意思決定支援）	医療	医療
(現行通り)	いつでも	あらゆる場面に	(医師法・医療法の適応範囲で)	ニーズが生じた際に
(現行通り)	遺伝子診療部門で	診療所および病院で	(医師法・医療法の適応範囲で)	遺伝子診療部門で
(現行通り)	遺伝に関する教育を受けた医療従事者(医師、遺伝専門看護師、臨床遺伝技術者ら)が	医師または遺伝に関する教育を受けた医療従事者が	専門医等が	遺伝に関する教育(講習)を受けた医療従事者(医師、遺伝専門看護師、臨床遺伝技術者ら)が
(現行通り)	先天異常や遺伝性疾患の患者および家族の意思決定を	先天異常や遺伝性疾患の患者および家族に対する意思を	個人の細胞の核酸を構成する塩基の配列の特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に応じて	適切な意思決定を/疾患の遺伝性にともなって対象者に生じる不安・心配等の問題について
(現行通り)	促進、支援するために	決定するために	(良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするため)	支援するために
(現行通り)	専門的なカウンセリング技法を用いて行う	カウンセリングマインドを用いて行う	当該個人に対して(医師法・医療法の適応範囲で)行う	多職種により専門的なカウンセリング技法を用いて行う
(現行通り)	なし		なし	なし
(現行通り)	(現行通り)		なし	なし
<p>多職種を定義に入れ込み、臨床遺伝についての専門的な知識を有する医師、遺伝看護専門看護師、臨床遺伝技術者(CGCを想定)らと定義する。</p> <p>例えば「遺伝性疾患カウンセリング料」「遺伝相談支援料」：遺伝診療外来への通院及び重点的な支援を要する患者に対して、多職種による包括的支援マネジメントに基づいた相談・支援等を実施した場合について、新たな評価を行う。遺伝学的検査実施の場合については、別項目で算定する。</p> <p>まずは保険収載を狙い、国家資格化後に文言を変更していくことが早道ではないかと考える。</p>		<p>プランD</p>		<p>遺伝カウンセリング加算はそのまま検査を希望しない、一旦持ち帰る場合にも医学管理料として算定可能 診断後、経過の定期フォローアップの際にも算定可能とする</p>

グループ1

リーダー：西垣 昌和（国際医療福祉大学大学院 遺伝カウンセリング分野）

サポートスタッフ：黒澤 健司（国立成育医療研究センター）

高田史男（北里大学）

福嶋 佳菜子（国際医療福祉大学大学院遺伝カウンセリング分野）

参加者：石黒 浩毅（山梨大学医学部附属病院 遺伝子疾患診療センター）、笠城 典子（鳥取大学医学部附属病院 遺伝子診療科）、岩井 美奈代（宮崎大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング部）、荒川 航太（東邦大学医療センター佐倉病院 臨床遺伝診療センター）二宮 伸介（倉敷中央病院 遺伝診療部）、二川 弘司（地方独立行政法人東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科）、箕浦 祐子（がん研有明病院 臨床遺伝医療部）、宮崎 幸子（札幌医科大学附属病院 遺伝子診療科）、小杉 眞司、吉田 晶子（京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部）

グループワーク（G1）

○△×で評価、Zは任意

評価項目を5つ選び最も重視するものに○をつける↓		A	B	C	D	Z1
1	実行性（6）	△	△(研修の程度)	△(研修の程度 専門的)	△(研修の程度)	
2	法的要件（4）	△	△	△	△	
3	経済的妥当性（4）	△	○	○	○	
4	適用可能性（6）	○	○	△	○	
5	多職種連携（7）	○	△	△	△	
順位付け（同じ順位も可）		2	1	3	3	
選択プラン：B		理由				
		最も幅広く適用可能。実行性は、研修の難易度による				
選択プランにおける認定遺伝カウンセラーの役割		研修において、「遺伝カウンセリング」をどう定めるのかによっては、認定遺伝カウンセラーの職能を軽視することになる？				

グループ討論（G1）

- 実行可能性
 - 実施者の要件によって大きく変化
 - 「適切な研修」において遺伝カウンセリングをどう定めるか
 - 認定遺伝カウンセラーの役割の観点からは、実行可能性と専門性のバランスも重要
- 適用可能性
 - 患者・家族のニーズが生じた際に提供できるのが理想
 - 診断のプロセスにしっかり組み込むことで、現在遺伝カウンセリングが提供されずに実施されている多くの遺伝学的診断の場に適用が期待できる
 - 診療報酬化されることによって、医療現場での認知が広がり、算定機会が増えれば、コストとのバランスもとれるようになる

グループ2

リーダー：浦野 真理（国立国際医療研究センター病院臨床ゲノム科）

サポートスタッフ：高野 梢（国立国際医療研究センター臨床ゲノム科）

参加者：高橋 正紀（大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部）、尾堀 佐知子（聖マリアンナ医科大学病院 遺伝診療部）、北澤 淳一（青森県立中央病院 臨床遺伝科）、利田 明日香（広島大学病院 遺伝子診療科）、上田 日和（愛知県医療療育総合センター 小児内科・遺伝診療科）、堀内 泰江（山梨大学医学部附属病院 遺伝子疾患診療センター）、甲畑 宏子（東京科学大学病院 遺伝子診療科）、佐々木 元子（日本大学医学部附属板橋病院 臨床検査医学科）、渡邊 淳（金沢大学附属病院 遺伝診療部）、山内 泰子（川崎医科大学附属病院 遺伝診療センター） 蒔田 芳男（旭川医科大学病院 遺伝子診療カウンセリング室）

グループワーク（G2）

○△×で評価、Zは任意

評価項目を5つ選び最も重視するものに○をつける↓		A	B	C	D	Z2
1	実行性	○		○		
2	公益性					
3	社会的認知度			○		
4	前例の有無	○	○	○		
5	患者中心性	△	○			
順位付け（同じ順位も可）						○
選択プラン：A+B+C→Z		理由				
選択プランにおける認定遺伝カウンセラーの役割		それぞれのプランのよい点を合わせたプラン 遺伝カウンセリングの再定義はしない B：where→「遺伝子診療部門で」に変更 A：検査前後で加算をとれるように 重要なポイント 医療側と患者で意見が合わない場合もあり、第三者としての役割が必要（中立的な立場で） 継続的な関わりができる立場 他科連携を行う立場 未発症者、遺伝に対して不安を感じている方を対象にする				

グループ討論（G2）プランZ

挙げられた課題と利用できるプラン

- ・ 遺伝カウンセリングを実施しても、遺伝学的検査を受けない場合には現状加算をとれない
（保険収載された遺伝学的検査の場合、遺伝カウンセリングを自費に切り替えるには難しい）

→プランA、Bを利用

※ただし、遺伝カウンセリングを再定義することはしない方がよい

- ・ 遺伝カウンセリングは遺伝学的検査に紐づくものではなく、受検に対する意思決定、検査後（診断後）の継続的なフォローアップ、また未発症者（血縁者）への対応も重要

→プランA、B、Cを利用

When：いつでも（クライアントのニーズが生じたときに）

Where：遺伝子診療部門で

What：適切な意思決定を/疾患の遺伝性にともなって対象者に生じる不安・心配等の問題について

- ・ 遺伝カウンセリングを実施するのは医師だけでなく、多職種が関わることが重要

→プランA、B、Cを利用

Who：遺伝に関する教育を受けた医療従事者（医師、遺伝専門看護師、臨床遺伝技術者ら）が

※臨床心理技術者の名称で請求していた前例を参照

グループ3

リーダー：徳富 智明（川崎医科大学 小児科学・特任教授）

サポートスタッフ：勝部 暢介（公益財団法人星総合病院遺伝カウンセリング科認定遺伝カウンセラー）

吉田 明子（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）

参加者：小澤 厚志（群馬大学医学部附属病院 遺伝子診療部）、松崎 佐和子（九州大学病院 臨床遺伝医療部）、柳田 千佳子（杏林大学医学部附属病院 遺伝子診療センター）、遠藤 真理子（地方独立行政法人東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 臨床遺伝科）、村松 友佳子（名古屋大学医学部附属病院 卒後臨床研修キャリア形成支援センター・小児科）、有田 美和（筑波大学附属病院 遺伝診療部）、大江 瑞恵（藤田医科大学病院 臨床遺伝科）、柊中 智恵子（熊本大学病院 生命科学部研究部 / 遺伝診療センター）吉田 雅幸（東京科学大学病院 遺伝子診療科）

グループワーク（G3）

○△×で評価、Zは任意

評価項目を5つ選び最も重視するものに○をつける↓			A	B	C	D	Z3
1	実行性（9）	○	○	○	△	△	
2	法的要件（9）		△	○	○	○	
3	公益性（2）		○	△	○	△	
4	適用可能性（6）		△	△	×	△	
5	患者中心性（5）		×	○	○	○	
順位付け（同じ順位も可）			2	1	3	4	
選択プラン：B		理由	実行性が高く、あらゆる場面で適応ができるため				
選択プランにおける認定遺伝カウンセラーの役割							

グループ討論（G3）

- 評価項目については、「実行性」および「法的要件」を重視、次いで「適用可能性」、「患者中心性」と続いた
→最終的には現実性の観点から「実行性」を最も重視する項目としたが、クライアントのために柔軟に遺伝カウンセリングを行えることが大切であるという意見も多かった
- Aにあるような「指導管理料」は遺伝性疾患と診断されていない場合に適用できないのではないか
- 地域や施設によって遺伝医療の専門職のリソースに差があり、それらが少ない地域ではWhoの条件が厳しくなると診療として遺伝カウンセリングが実施できなくなる可能性がある
- クライアントのニーズに沿った形で、あらゆる場面で遺伝カウンセリングが実施できうるB案が最も賛同を集めた

グループ4

リーダー：竹内 千仙（東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部）

サポートスタッフ：金子 実基子（東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部）

原田 佳奈（東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部）

参加者：青木 智彩子（加古川中央市民病院 遺伝子診療部）、永井 真理子（大阪急性期・総合医療センター 遺伝診療センター）、町田 純一郎（トヨタ記念病院 ゲノム医療科）、菅原 宏美（兵庫県立がんセンター 遺伝診療科）、源幸 奈々（大阪大学医学部附属病院 遺伝子診療部）、寺川 千晴（宮崎大学医学部附属病院 遺伝カウンセリング部）、渡辺 基子（順天堂大学医学部附属順天堂医院 臨床遺伝学）、吉橋 博史（地方独立行政法人東京都立病院機構 東京都立小児総合医療センター 遺伝診療部臨床遺伝科）、山田 崇弘（北海道大学病院 臨床遺伝子診療部）、山本 佳世乃（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）

グループワーク（G4）

○△×で評価、Zは任意

評価項目を5つ選び最も重視するものに○をつける↓			A	B	C	D	Z4
1	実効性	○	○				
2	他職種連携		○				
3	経済的妥当性		○				
4	適用可能性		○				
5	法的要件と患者中心性		△				
順位付け（同じ順位も可）			1	2	3		
選択プラン： <u> A </u>		理由	実効性が高く、現行からの乖離が大きくない。 現在すでに根付いている形式を踏襲しながら行えるため実現性が高い。 検査に紐づいていなくても診療報酬が得られる。 遺伝性疾患指導管理料が新しく提案されていたため。				
選択プランにおける認定遺伝カウンセラーの役割			遺伝カウンセリングの担い手 遺伝性疾患患者指導管理料における算定				

グループ討論（G4）

- 現状の遺伝カウンセリングの算定のあり方（遺伝学的検査への加算）は変更が必要（全員一致）
変更すべき点：GCの提供者 現行は医師のみ→多職種によるGC
検査に紐づけないGCを算定可能とする
- プランにおいて評価すべきポイント（票数、複数回答）
実効性(9)>法的要件=適用可能性(8)>患者中心性=多職種連携(6)
- 推奨プランA：実効性、多職種連携、経済的妥当性が評価
✓診療報酬におけるGCは、遺伝学的診断の検討の際に算定可能
✓現行の遺伝カウンセリング加算は維持、検査同意に至らない場合の医学管理料等を設定、遺伝性疾患患者指導管理料を新設
✓元プランからの変更点
who：専門的な知識を有する医師および、看護師又は遺伝医療技術者等が共同で

全体投票結果

プラン	A	B	C	D	Z (A + B + C)	無回答
医師 $n = 15 + 4$	6	3	0	1	5	4
非医師 $n = 25 + 6$	9	10	0	0	12	0
合計	15	13	0	1	17	4

提言：継続的な議論が必要

ワークショップ 3)

「2024年改訂版 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」の臨床実装

リーダー：

稲垣 夏子（東京医科大学病院遺伝子診療センター）

後藤 景子（順天堂大学医学部遺伝医学）

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 助教・認定遺伝カウンセラー）

清水 絵理（順天堂大学医学部臨床遺伝学研究室 非常勤助手）

田嶋 佐和子（東京医科大学病院遺伝子診療センター 認定遺伝カウンセラー）

董 倅伊（東京医科大学病院遺伝子診療センター 認定遺伝カウンセラー）

参加者：36名

参加施設：28施設

関西医科大学附属病院（塚口 裕康、木村 香里）、東京科学大学（江花 有亮）、神奈川県立こども医療センター（永井 康貴）、東京大学医学部附属病院（秋山 奈々）、大分大学医学部附属病院（塚谷 延枝）、京都大学医学部附属病院（川崎 秀徳、春山 瑤依子、高江 眞生）、北里大学病院（高橋 恵子、荒木 尚美）、北海道大学病院（藤田 穂波、山田 知可子）、自治医科大学附属病院（松本 歩）、岡山大学病院（角南 春樹、深野 智華）、近畿大学病院（西郷 和真）、信州大学医学部附属病院（神谷 素子、佐久 彰子）、姫路赤十字病院（藤田 裕子）、岐阜大学医学部附属病院（秋山 裕美）、札幌医科大学附属病院（石川 亜貴、小井戸 綾子）、久留米大学病院（高瀬 隆太）、高知大学医学部附属病院（久保 亨）、日本医科大学附属病院（佐原 知子）、名古屋大学医学部附属病院（畠山 未来）、大阪大学医学部附属病院（米井 歩）、奈良県立医科大学附属病院（西川 香奈子）、県立広島病院（土井 美帆子）、国立循環器病研究センター（朝野 仁裕）、島根大学医学部附属病院（荒木 もも子）、和歌山県立医科大学附属病院（笠松 志穂）、静岡県立静岡がんセンター（浄住 佳美）、亀田総合病院（三木 詩織）、千葉大学附属病院（西村 基）

（順不同・敬称略）

I. 背景

遺伝性循環器疾患に対応する機会が増加している状況を背景に、2022年に開催された第20回全国遺伝子医療部門会議では、「遺伝性循環器疾患の診療体制」に関するワークショップが行われた。このワークショップでは「画一化された診療体制」の必要性が提言され、「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」が13年ぶりに大幅に改訂され、循環器病ガイドラインシリーズの一環として「診断」カテゴリーに公開された。

心臓血管疾患における遺伝診療の実践には、循環器領域と遺伝子医療部門が一体となった診療体

制の構築が必要不可欠である。その実現のためにも、「2024年改訂版 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」を臨床現場に浸透させ実効性ある協働を形にすることが求められている。

II. 目的

「2024年改訂版 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」の臨床実装を目指し、今後の遺伝医療に求められる情報やリソースを明確化するとともに、未来に向けた具体的な指針を切り拓くこと。

III. 概要

- ① 全国遺伝子医療部門登録施設の代表者および、今回のワークショップ参加者を対象に行ったアンケート調査の結果報告を行い、ワークショップの流れとポイントについて説明を行った。
- ② アンケート調査結果よりガイドライン活用に関する現場の現状把握と問題点の整理を行い、当ガイドラインを臨床実装させるための4つのテーマを提示した。
 1. 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること
 2. 血縁者のアプローチ方法
 3. 診断後の治療法やサーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か
 4. 遺伝学的検査を実施するタイミングと遺伝カウンセリングの介入時の問題
- ③ 全体をA-Dの4グループに分け、上記1-4それぞれのテーマについてグループディスカッションを行った。

A：永井 (F T)、塚口 (F T)、江花、西村、秋山、塚谷、春山、高橋、藤田
B：西郷 (F T)、松本、角南、神谷、木村、藤田、松山、佐久、小井戸
C：久保 (F T)、高瀬、川崎、佐原、深野、畠山、米井、荒木、西川
D：石川 (F T)、朝野、土井、笠松、浄住、三木、荒木、山田、高江
- ④ グループディスカッションの内容を元に、全体ディスカッションを行い、提言をまとめた。

IV. グループディスカッションまとめ

1. 遺伝学的検査結果の解釈の困難であること (Aグループ)

【現状の課題】

1. 表現型とバリエーションの不一致
 - 遺伝学的検査が陽性であっても、結局は臨床所見と照らし合わせて判断していく必要がある
 - 例：表現型は軽症だが、pathogenic 判定の陽性者が存在。
その場合、フォローアップも課題
 - 家系内であっても発端者と血縁者で表現に幅がある。フォローアップ方法や頻度、検

査項目は異なる

- この疾患はこの治療、と一筋縄ではいかず複雑。バリエーションによって重症度や浸透度が異なる
- 遺伝学的検査が保険適応で可能だからこそ、教科書的ではない表現型の症例への対応は様々

2. VUS の解釈

- LQT、心筋症、FH、マルファン症候群などの遺伝学的検査では Variant unknown significance(VUS) の検出が多い。既報のないバリエーションの解釈は悩ましい
- 循環器内科では心電図や心エコーなどフォローアップのモダリティは多く、いずれかの検査による年単位の経過観察を行うこともある

3. データベース (DB) への登録

- 海外と比較して国内から clinvar へ登録がほとんど行われていない。衛生検査所にデータは蓄積されているが、かずさ DNA 研究所へは、難聴の遺伝学的検査の際添付する簡易な臨床所見は送っていない。データベース化には臨床情報は必要だが負担との兼ね合いも課題

4. その他

- 遺伝診療側での説明の後、循環器でどのような説明がなされているかが不明なままになりがち。解釈が異なることがないように、病院として症例カンファレンスへの出席や、外来同席などの連携のための工夫が必要
- 衛生検査所のコメントは重要だが、作業や臨床的な解釈の支援レベルを個人に頼っているところがある

【短期的対策】

● エキスパートパネルの実施

バリエーションの意義や解釈の基準の他、対象を VUS や疑義照会範囲とするなど効率的な運用の工夫と検討も必要

【中長期的対策】

● 国内共通のデータベースを作成

解析されたバリエーション情報と、病院側で把握している臨床症状や画像所見や生化学的検査の結果等を組み合わせたデータベースを日本として共同で蓄積していきたい

保険診療で遺伝学的検査をできる国は少ないので活用する意義がある

情報へのアクセスはできるだけ自由であることが期待される

Clinvar^{*}へのより積極的な登録も促進していく

※ Clinvar: 国立衛生研究所 (NIH) が管理するヒトの遺伝子変異と疾患およびその他の状態との関係の解釈を無料で利用できる公開アーカイブ

2. 血縁者のアプローチ方法 (B グループ)

【現状の課題】

1. 臨床所見の確認

- 自覚症状のない血縁者に対し臨床所見の確認が必要であることを説明する難しさがある。この課題には循環器診療側での対応も必要である
- 臨床的なスクリーニング項目が明確ではない
- 血縁者が遠方在住の場合、状況の把握が難しく、他院での臨床的なスクリーニングを勧めるに留まる
- 遺伝情報では分からないことが多く、臨床所見を確認する必要がある
- ガイドラインでは遺伝学的検査→臨床所見の確認という順序に読めるため、現場が困惑している
- いつ起こるかわからない突発的なイベントの対応に苦慮している。その一方、症状自体は緩やかに進んでいるため、血縁者は自覚していない場合がある。

2. カスケードスクリーニングの範囲

- どこまでの血縁者が対象かが明確でない
- 発端者の遺伝学的検査の結果が VUS である場合、血縁者へのタイミングでどうアプローチするか対応が悩ましい
- VUS の時は健康管理や臨床スクリーニングにつなげるにはしっかりとした遺伝カウンセリングが必要

3. フォローアップ体制

- 定期フォローを行う成人循環器科医師との連携・情報共有の場が不足している。
(例：発端者は小児循環器が対応、両親は成人循環器が対応)

【短期的対策】

- 血縁者への臨床所見の確認に関する明確な文言の追加。
- 血縁者も臨床スクリーニングなどにより臨床所見を確認したのち、遺伝学的検査の施行を検討する。
- オンライン遺伝カウンセリングの積極的導入（遠距離の課題を改善）
- 認定遺伝カウンセラーの認知度向上
遺伝カウンセリングが非医学的なサポート（家系内コミュニケーション）を相談支援可能な場であることの周知

【中長期的対策】

- バリエーション評価のデータベースの統一・充実（テーマ①共通）
血縁者への VUS 結果の対応を検討しやすくする
- 血縁者のアプローチについてのガイドラインの作成

3. 診断後の治療法やサーベイランスの情報が

遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か（Cグループ）

【現状の課題】

1. 循環器領域と遺伝領域の共働

- 主治医と患者のこれまでの関係を確認するためにも事前に主治医との話し合いが有効であるが、困難な場合も多い。循環器内科と遺伝部門で、疾患説明、遺伝の説明の分担が難しい
- 学校心臓健診での指摘をきっかけに来談された場合など、遺伝部門では検査適応判断が難しい場合がある
- 遺伝学的検査を検討する判断基準が主治医によってそれぞれ違いがあり、遺伝的病態への関心の温度差もある。また、主治医からの紹介ではなく、患者からの問い合わせで遺伝カウンセリングにつながることもある

2. 未発症バリエント保持者への対応

- 施設によっては、遺伝部門で循環器疾患の対応経験があまりなく、初めて対応する疾患で不慣れな場合もある
- より明確な表現型による診断がつくまでサーベイランスをどのように提供するかの課題
- 指針が明確ではなく、どのような体制でどのようにフォローアップしていくか難しい
- at risk の未発症者のフォローアップについて保険適応かの判断に課題がある

3. 施設、地域格差

- 診断が付いた後の治療方針について、継続した治療や対応の見通しが付かないと遺伝カウンセリングの場で情報提供しづらい。院内のみならず、医療機関同士の連携も必要
- 結果に合わせて患者がどのような医療サービスを受けられるか情報提供が必要
- 臨床診断が付いている場合の遺伝学的検査の意義が難しい

【短期的対策】

● 学会主導の循環器領域の勉強会・学術集会セッションの企画【遺伝部門側】

遺伝子医療部門では循環器疾患の経験が少なく、遺伝学的検査の適応判断が困難。また、疾患説明や診断後の治療についての情報提供が難しい

● 学術集会でのチーム医療セッション等企画【循環器側】（テーマ④共通）

本会議や関連学会と日本循環器学会の連携強化

● 未発症バリエント保持者のフォローアップへの遺伝部門の関与

循環器のみならず遺伝部門も関与し、発端者のみならず血縁者への情報提供も遺伝部門が行うなどによって継続的受診につなげる

【中長期的対策】

- at risk な血縁者に対するカスケード検査（臨床所見確認・遺伝学的検査）や未発症バリエント保持者のフォローアップや保険適応に関する疑義の解消

4. 遺伝学的検査を実施するタイミングと遺伝カウンセリング時の問題 (D グループ)

【現状の課題】

1. 循環器領域の遺伝カウンセリング経験の不足
 - 多岐にわたる保険診療遺伝学的検査と研究解析が行われている
 - 家族性高コレステロール血症や遺伝性トランスサイレチン型アミロイドーシス等の出検が増加している
 - 心筋症の経験が少ない
2. 循環器内科医の遺伝学的検査に対する理解が不十分
 - 循環器領域の臨床遺伝専門医が少ない
 - 循環器内科医の遺伝学的検査に対する期待度が現実より大きい
 - 遺伝学的検査の必要性について、検査を行わないことが治療に影響があるかが不透明でタイミングが悩ましい
 - 遺伝学的検査にフォローアップやライフイベント対応方針の明確化などのすべて依存することがある
3. 遺伝部門側の循環器領域の知識不足
 - 遺伝部門で循環器領域のフォローアップに応じきれないことがある
4. 遺伝部門側と循環器内科側のコミュニケーションの不足
 - コミュニケーション方法が整っていない
 - 臨床的有用性、サーベイランス、血縁者対応、VUS 判断について症例毎に共通認識を確認することができていない。クライアント側のモチベーションがマッチしていないこともある
5. 二次的所見の対応の難しさ
 - 二次的所見としてバリエーションが検出された、症状のないクライアントへの対応は極めて難しい
 - 成人発症の発症予測は困難で、低浸透率のバリエーションもあり、二次的所見を返却すべきかどうか相談できるスタッフも少ない

【短期的対策】

- 遺伝医療と循環器側のコミュニケーション不足の解消 (テーマ③共通)
- 遺伝学的検査の目的の明確化。循環器領域の医師が患者へ伝える役割の重要性
遺伝学的検査の「重症化予防」「突然死予防」などの意義を可能な限りのガイドラインへの明示。循環器主導のチーム医療の構築や協働による経験の蓄積

【中長期的対策】

- 循環器内科の臨床遺伝専門医の確保・エキスパートパネル人材育成
各施設 1 名以上配置を日本循環器学会・日本人類遺伝学会で推進
全国の拠点・連携病院でエキスパートパネルを実施できるよう人材育成が目標
- ガイドラインの定期的な改訂

バリエーション解釈から治療法まで結びつく情報の有用性や治療薬開発の加速状況への対応

● 包括的な解釈と治療選択のプロファイリング

遺伝的变化と臨床診断を包括的に解釈し治療選択へ反映させるシステム支援

WS 3 提言

1. 国内データベースの構築・活用

- ・ 保険診療遺伝学的検査の活用も考慮
- ・ バリエーション評価の統一にあたって必要
- ・ 現場負担にならず自由なアクセスが可能であることも重要

2. バリエーション解釈の知識を兼ね備えた人材・チームの育成

3. エキスパートパネルのシステム構築

- ・ 対照範囲を限定するなどの柔軟な運用も考慮
- ・ 検査システムや窓口の見える化

4. 循環器主導の遺伝医療提供体制の構築

- ・ 循環器主導のチーム医療の構築や協働による経験の蓄積
- ・ 循環器のみならず遺伝部門も関与し、発端者のみならず血縁者への情報提供を行うなどによる継続的受診が重要
- ・ チーム医療の構築や協働により経験を蓄積する

5. 遺伝領域 × 循環器領域 の教育の充実・情報パイプライン

- ・ 学会主導の勉強会や学術集会セッション企画の充実
- ・ 全国遺伝子医療部門連絡会議の内容を日本循環器学会との共有

6. ガイドラインの更なる充実・定期改訂

- ・ 「疾患」ガイドラインの改訂や、新薬出現時に時代のニーズに合わせたタイムリーなガイドラインのマイナーバージョンアップが必要
- ・ 付表と疾患別ガイドラインとの紐付け・構造整理
- ・ 臨床スクリーニングの後に、遺伝学的検査の施行を検討する文言の追記
- ・ 遺伝学的検査の「重症化予防」「突然死予防」などの意義を可能な限り明示
- ・ 血縁者へのアプローチに対応する項目の追加
- ・ 治療や生活管理の項目追加の検討
- ・ 班員として小児循環器領域の医師の参加

7. 関連事項

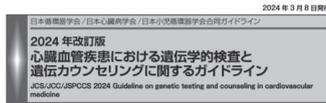
- ・ 「診療情報の提供に関する指針」へ「血縁者への診療情報の提供」に関する項目の追加が必要
- ・ 用語の定義、語彙について今後も細心の注意が必要（関係する用語定義委員会間の情報共有）
- ・ 保険適応に関する疑義の解消

WS3
「2024年改訂版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」の臨床実装

- リーダー：稲垣 夏子（東京医科大学病院遺伝子診療センター）
 リーダー：後藤 景子（順天堂大学医学部遺伝医学）
- サポートスタッフ：
 梶林 和代（東京医科大学病院遺伝子診療センター 助教・認定遺伝カウンセラー）
 清水 絵理（順天堂大学医学部臨床遺伝学研究室 非常勤助手）
 田嶋 佐和子（東京医科大学病院遺伝子診療センター 認定遺伝カウンセラー）
 重 依伊（東京医科大学病院遺伝子診療センター 認定遺伝カウンセラー）

- 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
- 臨床力とバリエーション解釈の知識を兼ね備えた人材・チームの育成
 結合臓疾患 臨床遺伝領域（小児遺伝など）が主体となるのが望ましい
 LQT・心筋症 循環器領域が主体となるのが望ましい
 専門医到達目標 循環器領域、臨床遺伝領域の双方に組み込む
 臨床遺伝専門医制度 単位認定 専門領域間検査の適正 循環器領域の単位がとれない
 人類遺伝学会+循環器学会で閲覧できる教育ツール
- 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・家族への教育
 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）

背景 13年ぶりのガイドライン改訂



改定にあたって

心臓・血管疾患患者の診療に従事する医療従事者を対象とし、心臓・血管疾患における遺伝学的検査、遺伝カウンセリングに関する基本事項をまとめたものであり、臨床医が遺伝学的検査の適応判断あるいはその実施を決定する際のガイドとなることを目指し作成されている。

各論においてはこのガイドラインを利用する循環器領域の内科系・外科系を問わず臨床医が各々の疾患・病態および遺伝学的検査、さらに将来臨床応用される可能性のある遺伝学的研究について理解を深めるため、遺伝学的検査が本ガイドライン作成時（2022-2023年）現在において必ずしも日常診療にまで至っていないものについても、必修知識はもちろんのことを参考にすべき内容について詳述した。

本ガイドラインの最後に、循環器疾患において連携機会が多い遺伝性疾患における患者・リスクを有する血縁者へのアプローチについて要点を一覧としてまとめた。（付表1）是非、臨床現場でご利用されたい。

疾患	検査項目	検査時期	検査場所	検査費用	検査結果の活用	検査結果の活用	検査結果の活用
先天性心疾患	ASD	出生時	循環器内科	保険診療	手術適性評価	手術適性評価	手術適性評価
	VSD	出生時	循環器内科	保険診療	手術適性評価	手術適性評価	手術適性評価
肺高血圧症	肺動脈狭窄	出生時	循環器内科	保険診療	手術適性評価	手術適性評価	手術適性評価
	肺動脈閉鎖	出生時	循環器内科	保険診療	手術適性評価	手術適性評価	手術適性評価
静脈血栓性疾患	先天性血栓性疾患	出生時	循環器内科	保険診療	血栓症リスク評価	血栓症リスク評価	血栓症リスク評価
	後天性血栓性疾患	発症時	循環器内科	保険診療	血栓症リスク評価	血栓症リスク評価	血栓症リスク評価
心筋症	肥厚型心筋症	発症時	循環器内科	保険診療	手術適性評価	手術適性評価	手術適性評価
	拡張型心筋症	発症時	循環器内科	保険診療	手術適性評価	手術適性評価	手術適性評価
家族性高コレステロール血症	LDL-C	発症時	循環器内科	保険診療	治療方針決定	治療方針決定	治療方針決定
	Lp(a)	発症時	循環器内科	保険診療	治療方針決定	治療方針決定	治療方針決定
遺伝性不整脈	QT延長症候群	発症時	循環器内科	保険診療	手術適性評価	手術適性評価	手術適性評価
	短QT症候群	発症時	循環器内科	保険診療	手術適性評価	手術適性評価	手術適性評価
遺伝性結合組織疾患	Marfan症候群	発症時	循環器内科	保険診療	手術適性評価	手術適性評価	手術適性評価
	Loeys-Dietz症候群	発症時	循環器内科	保険診療	手術適性評価	手術適性評価	手術適性評価

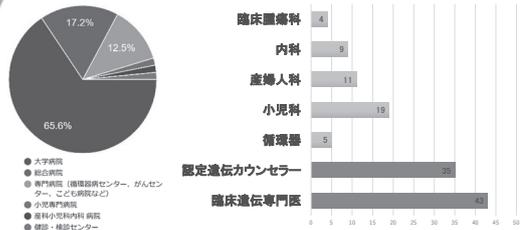
背景 2024年 WS3 「2024年改訂版心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン」の臨床実装

第22回 The 22nd Annual Meeting of the National Liaison Council for Clinical Genetics (Pediatric Division)
全国遺伝子医療部門連絡会議

WS3遺伝性心臓血管疾患における遺伝医療（遺伝カウンセリング）に関する実態調査

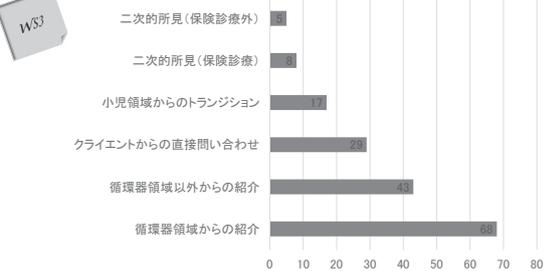
- 対象者
 ・施設会員向けとして会員の遺伝子医療部門代表者
 ・参加者
- 実施
 2024年10月23-11月5日

WS3 回答者 属性 (全回答数79件)

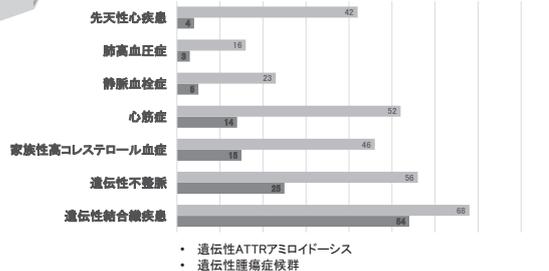


回答者（=遺伝診療部門）の9割が遺伝性心臓血管疾患の診療に何らかの形で関わっている

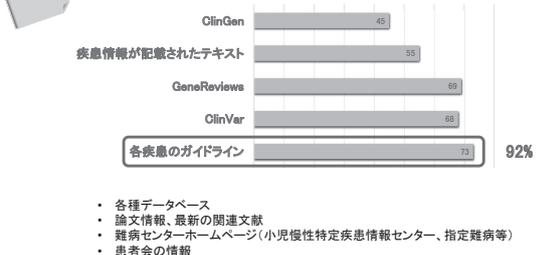
WS3 遺伝性心臓血管疾患の診療に遺伝診療部門が介入するタイミング(詳細) (全回答数76件)



WS3 遺伝カウンセリングを行ったことのある疾患 遺伝カウンセリングを行う機会が多い疾患 (全回答数76件)



WS3 遺伝医療提供時に参考にする資料 (全回答数79件)



WS3 どのような時にガイドラインを使用したいと思いますか(複数選択可)



WS3の問い

このガイドラインをより**臨床実装**させるにはどうすべきか？

2024年3月8日発行

日本循環医学会/日本小児循環医学会/日本小児心臓病学会/日本小児心臓病学会合同ガイドライン

2024年改訂版
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

JCS/JCC/JSP/CCS 2024 Guideline on genetic testing and counseling in cardiovascular medicine

循環器病ガイドラインシリーズの一環として「診断」カテゴリーに新たに公開されたこのガイドラインは、適用が広がる**遺伝学的検査の基本的事項**について取り上げられています。循環器領域における遺伝診療の実践には、既存の「疾患」カテゴリーの診療ガイドラインも重要な役割を果たしています。

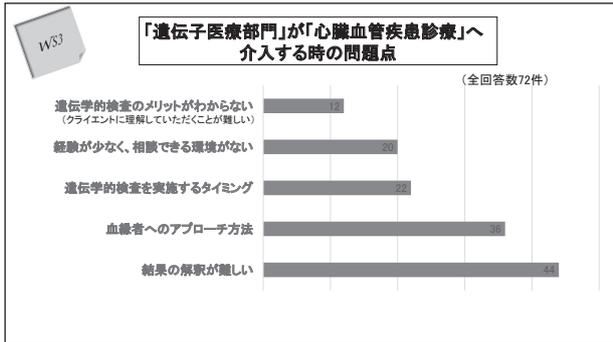
本ワークショップでは、事前に各施設を対象にアンケート調査を実施し、今後の遺伝診療に必要な情報やリソースは何か、未来に向けた具体的な方向性を探ります。

WS3 検討の視点

「2024年改訂版 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」の臨床実装

グループワークでの検討課題：
(13年ぶりに改定された)ガイドライン活用に関する現場の現状把握と問題点の整理
ガイドラインを臨床実装させるには何が必要か

- 遺伝性心血管疾患での循環器領域・遺伝領域それぞれの専門家との協働の仕方
- 当ガイドラインの活用方法 (そのまま活用できない場合は+α何が必要なのか)



WS3 「2024年改訂版 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」の臨床実装

検討テーマ

- ① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること
- ② 血縁者へのアプローチ方法
- ③ 診断後の治療法やサバイバンスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か
- ④ 遺伝学的検査を実施するタイミング遺伝カウンセリングの介入時の問題

テーマ① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること ガイドライン関連箇所一部抜粋

第4章 遺伝学的検査の実践
2.3 NGSを用いた遺伝学的検査の詳細

ACMG/AMP ガイドライン2015¹⁾およびClinGen Sequence Variant Interpretation Working Groupの推奨事項²⁾にしたがって評価 (P23)

1) Genet Med. 2015 May;17(5):495-24. doi: 10.1038/gim.2015.30. Epub 2015 May 5. 2) https://clingen.org/gen/working-group/sequence-variant-interpretation/

第5章 遺伝学的検査を用いた診療・遺伝カウンセリング
1.4 結果の開示・説明

家系内での整合性など結果の解釈について説明可能な医師が結果の説明を行うべきである (P25)

第8章 心筋症・心筋疾患
2 拡張型心筋症 (DCM)

LMNA,TTN,MYPH7,SCN5A,EYA4,RBM20に関しては、DCM家系の連鎖解析から責任染色体座位が判明しさらに原因変異同定に至った。しかし、DCMでは連鎖解析に足る大家族が少ないこともあり、その他に関しては、候補遺伝子アプローチにより同定された「原因変異」である。DCMはヘテロな発症原因・発症機序が混在した疾患カテゴリーである (P54)

第8章 心筋症・心筋疾患
3 不整脈源生右室心筋症 (ARVC)

図 25 ARVCの遺伝的診断に関する情報とエビデンスレベル

遺伝子	診断的価値	治療的価値
TTN	C	C
RYR2	C	C
PKP2	C	C
DES	C	C
TRIM63	C	C
MDM1	C	C
MDM2	C	C
MDM3	C	C
MDM4	C	C
MDM5	C	C
MDM6	C	C
MDM7	C	C
MDM8	C	C
MDM9	C	C
MDM10	C	C
MDM11	C	C
MDM12	C	C
MDM13	C	C
MDM14	C	C
MDM15	C	C
MDM16	C	C
MDM17	C	C
MDM18	C	C
MDM19	C	C
MDM20	C	C
MDM21	C	C
MDM22	C	C
MDM23	C	C
MDM24	C	C
MDM25	C	C
MDM26	C	C
MDM27	C	C
MDM28	C	C
MDM29	C	C
MDM30	C	C
MDM31	C	C
MDM32	C	C
MDM33	C	C
MDM34	C	C
MDM35	C	C
MDM36	C	C
MDM37	C	C
MDM38	C	C
MDM39	C	C
MDM40	C	C
MDM41	C	C
MDM42	C	C
MDM43	C	C
MDM44	C	C
MDM45	C	C
MDM46	C	C
MDM47	C	C
MDM48	C	C
MDM49	C	C
MDM50	C	C
MDM51	C	C
MDM52	C	C
MDM53	C	C
MDM54	C	C
MDM55	C	C
MDM56	C	C
MDM57	C	C
MDM58	C	C
MDM59	C	C
MDM60	C	C
MDM61	C	C
MDM62	C	C
MDM63	C	C
MDM64	C	C
MDM65	C	C
MDM66	C	C
MDM67	C	C
MDM68	C	C
MDM69	C	C
MDM70	C	C
MDM71	C	C
MDM72	C	C
MDM73	C	C
MDM74	C	C
MDM75	C	C
MDM76	C	C
MDM77	C	C
MDM78	C	C
MDM79	C	C
MDM80	C	C
MDM81	C	C
MDM82	C	C
MDM83	C	C
MDM84	C	C
MDM85	C	C
MDM86	C	C
MDM87	C	C
MDM88	C	C
MDM89	C	C
MDM90	C	C
MDM91	C	C
MDM92	C	C
MDM93	C	C
MDM94	C	C
MDM95	C	C
MDM96	C	C
MDM97	C	C
MDM98	C	C
MDM99	C	C
MDM100	C	C

テーマ① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること 家族性高コレステロール血症 (FH) の場合

FHの約10%がLDLRの構造異常

Cis-Trans異変体の判別

- LDLR exon 1は受容体の細胞表面の輸送のために小胞体で高度化させるシグナル配列が含まれている。
- Protein結合部位を含む1/2のdeletion (null variant) の症例が多い。この場合解析手法によっては検出困難。
- 短鎖系NGSでシカトランス不明で、Bi-allelic Homozygousが確認できないことがある。

MLPA解析 Exon1の2つのプローブとExon2の1つのプローブの連続したシグナル減少 (研究解析 順天堂大学)

テーマ② 血縁者のアプローチ方法 ガイドライン関連箇所と現場の課題

第1章 本ガイドラインの基本姿勢

得られる遺伝情報については本人あるいは血縁者の医師のために利用されなければならない。本人およびその血縁者が遺伝的差別などの社会・経済的不利益を被ることがないように十分な配慮がなされなければならない (P8)

第3章 遺伝学的検査の目的

患者本人のみならず、血縁者に影響しうる情報であるため、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な教育・研修が求められる。

検査結果について受検者の同意なく血縁者を含む第三者へ開示してはならない。ただし、受検者の検査結果が血縁者の健康管理に役立ち、かつ他に同等の方法がない場合には「健康管理資金」での承認を得て開示することも考慮される (P11)

現場の課題

他医療機関で実施された遺伝学的検査「レポート」は受検者の同意下の兄弟(親子)間で共有され、血縁者の評価も「診察室にて手渡し」でご相談頂く場合や「郵送」される場合がある。

テーマ② 血縁者のアプローチ方法 家族性高コレステロール血症 (FH) での海外事例

オランダ保健省のFHカスケードスクリーニングプログラム終了後の検出患者数の激減

図2 2011年から2016年までにオランダで遺伝子検査のためにFHと臨床的に診断された患者 (index cases) と検査を受けた家族

Atheroscler Suppl. 2017 Nov; 30: 77-85. 図3

- 1994年から2014年まで、オランダでは政府補助による全国規模のカスケードスクリーニングプログラムがFH患者を特定するために機能。
- 特別な訓練を受けたgenetic field workerと呼ばれる訓練を受けた看護師らが、電話又は郵便でカウンセリングや検査結果の説明、クライアントの自宅での採血、FH検査結果が陽性となった場合の一般開業医または専門医への連絡の進捗を担当。
- しかし、カスケード検査がオランダの通常の医療システムに組み込まれた2014年以降、制度上医療従事者による家族への積極的なアプローチが適応できなくなり、検査を受けた家族は500人未満へ激減した! (左図2)。
- 初期の段階でFHの遺伝的診断後、手頃な生命保険へのアクセスの減少が報告されたことから、適切に治療されたLDL-Cレベルの患者の受入れを保証する保険会社間の協定締結後、FH患者の生命保険の無条件引き受けが77%から86%へ増加したとされた¹⁾。

1) 社会保険研究 Vol.9 No.1 / Atheroscler Suppl. 2017 Nov;30:77-85. 8) Eur J Hum Genet. 2012 Jul;20(7):722-8.

テーマ② 血縁者のアプローチ方法 国内関連指針と提言案

プライバシー規制と家族コミュニケーション

- 世界中のプライバシー規制は、医療提供者が検査を受けた個人以外の者に遺伝情報を明らかにすることに制限的な監督がなされている。
- 遺伝学的検査の結果を家族に共有する責任はほぼ独占的に病的パリアント保有者であり、権限を押ししない権利があると考えられている。
- このため潜在的な遺伝的リスクを親族に知らせようとする。間接的または患者介在のリスク通知が行われてきた。
- 米国では、医療提供者に親族に警告を行う広範な法的義務は存在していないと解釈されている。
- 2018年にオランダの患者、親族、一般市民を対象として実施されたオランダ調査では、ほとんどの参加者が、受検者と医療専門家からリスクのある親族への情報提供に同意すべしであり、患者の秘密保持よりリスクにさらされている血縁者への情報提供がより重要であると考えていると報告された¹⁾。

生存の有無にかかわらず検査を受けた個人のプライバシーを保護する必要性と、リスクのある血縁者への通知との間には矛盾が残っている。このプロセスを促進する必要性が高まっている¹⁰⁾。

「診療情報の提供に関する指針」改訂必要は?
遺伝医療における血縁者への診療情報の項目の追加

R6時点の「診療情報の提供に関する指針」

- 1 診療情報の提供
- 2 診療情報の提供
- 3 診療情報の提供を拒否する場合
- 4 診療情報の提供に関する同意
- 5 患者の同意を得るための目的による診療情報の提供
- 6 診療情報の提供に関する同意
- 7 診療情報の提供に関する同意
- 8 診療情報の提供に関する同意
- 9 診療情報の提供に関する同意
- 10 診療情報の提供に関する同意
- 11 診療情報の提供に関する同意
- 12 診療情報の提供に関する同意

一部改訂5月25日 医療部0125第15号
オンラインによる開示手続きの追加

テーマ③ 診断後の治療法やサバイバンスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か

第5章 遺伝学的検査を用いた診療・遺伝カウンセリング
2.6 血縁者の遺伝カウンセリング

付表1 循環器遺伝医療の実践

患者・リスクを有する血縁者へのアプローチについて要点の一覧 (P89)

患者に明らかでないパリアントが見つかった場合には、病的パリアントを血縁者が有しているかどうかを遺伝学的検査 (cascade screening) によって診断しリスク状態を確定し、予防戦略を提示することができ、cascade screeningに基づくサバイバンスは費用対効果を含め有用性が高い (P30)

テーマ③ 診断後の治療法やサーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か FH

HoFHのvariantと未治療のLDL-C値

オランダと日本のFHホモ合体 LDLR遺伝子のnullとDefectiveの様々な組み合わせ
Curr Opin Lipidol. 2017 Apr;28(2):144-151. Fig1

Null/Defective variantの治療反応

- LDL受容体の活性がない (null, 2%未満) か機能完全 (Defective, 2~25%) かで治療反応が違ふ。
- エボロクマブ (モノクローナル抗体) や inclisiran (siRNA) はHoFH患者の群論におけるLDL受容体のアップレギュレーションにより血中LDL-C低下治療反応が得られることが想定される。
- BiallelicなHoFHであってもLDL受容体のDefectiveな病的バリエーションに寄る患者や、Defective/Nullの患者には有意な効果が見られる。Null/Nullの患者は治療に反応しない可能性がある⁵⁾⁶⁾。

5) Lancet. 2015 Jan 24;385(9961):341-50. Table3
6) Circulation. 2024 Jan 30;149(5):354-362.

臨床診断に遺伝的診断を加えた総合的な診断と治療が併行して実施されている

テーマ④ 遺伝学的検査を実施するタイミング・遺伝カウンセリングの介入時の問題

第5章 遺伝学的検査を用いた診療・遺伝カウンセリング1.2 適応の決定

疾患ごとの遺伝学的検査の適応決定については、各診療ガイドラインに促す (P25)

第9章 不整脈疾患 1.3 遺伝学的検査の適応

先天性LQTSの遺伝学的検査の適応は、改訂された4大総合ガイドライン¹⁸⁾を基準に3.5点の確かなLQTS患者、またはJLN症候群、Timothy症候群、Andersen-Tawil症候群、Triadin症候群を疑うような患者は遺伝学的検査を強く推奨とされた。必ずしも常に表型型を導くとは限らず、遺伝学検査が強くLQTSを疑う症例についても遺伝学的検査が望ましい。発症者に同定されたLQTSの原因遺伝子変異に対する家系調査は推奨

18) ガイドラインの構造はやや複雑
Schwartz score基準の詳細は診療ガイドライン

遺伝性不整脈の診療に関するガイドライン (2017年改訂版)

4) Europace. 2022 Sep 12;24(9):1307-1367. doi: 10.1093/europace/euac030. 22

WS3 「2024年改訂版 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」の臨床実装

第22回 全国遺伝子医療部門連絡会議

各グループのディスカッションテーマ

Aグループ	① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること
Bグループ	② 血縁者へのアプローチ方法
Cグループ	③ 遺伝学的検査を実施するタイミング・遺伝カウンセリングの介入時の問題
Dグループ	④ 診断後の治療法やサーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か

Aグループ ① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること 現状の課題

- 表現型とバリエーションの不一致
 - 遺伝学的検査が陽性であっても、結局は臨床所見と照らし合わせて判断していく必要がある
 - 例: 表現型は軽症だが、pathogenic判定の陽性者が存在。その場合、フォローアップも課題
 - 家系内であっても発症者と血縁者で表現に幅がある。フォローアップ方法や頻度、検査項目は異なる
 - この疾患はこの治療、と一筋筋ではいえず複雑。バリエーションによって重症度や経過が異なる
 - 遺伝学的検査が保険適応で可能だからこそ、教科書的ではない表現型の症例への対応は様々
- VUSの解釈
 - LQT、心筋症、FH、マルファン症候群などの遺伝学的検査ではVariant unknown significance(VUS)の検出が多い。
 - 疑われないバリエーションの検出は多い
 - 循環器科では心電図や心エコーなどフォローアップのモダリティは多く、いずれかの検査による年単位の経過観察を行うこともある
- データベース (DB) への登録
 - 海外と比較して国内からClinvarへ登録がほとんど行われていない。衛生検査所にデータは蓄積されているが、かきざDNA研究所へは、経路の遺伝学的検査の際に添付する簡易な臨床所見は送っていない。データベース化には臨床情報が必要だが負担との兼ね合いも課題
- その他
 - 遺伝診療例での説明の後、循環器科でどのような説明がなされているかが不明なままになりがち。解釈が異なることがよくあり、病院として症例カンファレンスへの出席や、外来同席などの連携のための工夫が必要
 - 衛生検査所のコメントは重要だが、作業や臨床的な解釈の支援レベルを個人に頼っているところがある

Aグループ ① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること 提言

短期的対策

- エキスパートパネルの実施
- バリエーションの意義や解釈の基準の他、対象をVUSや疑義照会範囲とするなど効率的な運用の工夫と検討も必要

中長期的対策

- 国内共通のデータベースを作成
- 解析されたバリエーション情報と、病院側で把握している臨床症状や画像所見や生化学的検査の結果等を組み合わせたデータベースを日本として共同で蓄積していきたい
- 保険診療で遺伝学的検査をできる国は少ないので活用する意義がある
- 情報へのアクセスはできるだけ自由であることが期待される
- Clinvar[®]へのより積極的な登録も促進していく

®Clinvar: 国立遺伝学研究所 (NHG) が管理する1以上の遺伝子変異と疾患およびその他の疾患との関係の解釈を無料で利用できる公開データベース

Bグループ ② 血縁者へのアプローチ方法 現状の課題

- 臨床所見の確認
 - 自覚症状のない血縁者に対し臨床所見の確認が必要であることを説明する難しさがある。この課題には循環器診療例での対応も必要である
 - 臨床的スクリーニング項目が明確ではない
 - 血縁者が遠方居住の場合、状況の把握が難しく、他院での臨床的スクリーニングを勧めるに留まる
 - 遺伝情報では分からないことが多く、臨床所見を確認する必要がある
 - ガイドラインでは遺伝学的検査→臨床所見の確認という順序に読めるため、現場が困惑している
 - いっせいで分かるかわからない突発的なイベントの対応に苦慮している。その一方、症状自体は緩やかに進んでいるため、血縁者は自覚していない場合がある。
- カスケードスクリーニングの範囲
 - どこまでの血縁者が対象かが明確でない
 - 発症者の遺伝学的検査の結果がVUSである場合、血縁者ごとのタイミングでどうアプローチするか対応が悩ましい
 - VUSの時は健康管理や臨床スクリーニングにつながるにはしっかりとした遺伝カウンセリングが必要
- フォローアップ体制
 - 定期フォローを行う成人循環器科医師との連携・情報共有の場が不足している。(例: 発症者は小児循環器科が対応、両親は成人循環器科が対応)

Bグループ ② 血縁者へのアプローチ方法 提言

短期的対策

- 血縁者への臨床所見の確認に関する明確な文言の追加。
- 血縁者も臨床スクリーニングなどにより臨床所見を確認したのち、遺伝学的検査の施行を検討する。
- オンライン遺伝カウンセリングの積極的導入 (遠距離の課題を改善)
- 認定遺伝カウンセラーの認知度向上
- 遺伝カウンセリングが非医学的なサポート (家系内コミュニケーション) を相談支援可能な場であることの周知

中長期的対策

- バリエーション評価のデータベースの統一・充実 (テーマ①共通)
- 血縁者へのVUS結果の対応を検討しやすくする
- 血縁者へのアプローチについてのガイドラインの作成

Cグループ ③ 治療法やサーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か 現状の課題

- 循環器領域と遺伝領域の共通
 - 主治医と患者のこれまでの関係を確認するためにも事前に主治医との話し合いが有効であるが、困難な場合も多い。
 - 循環器内科と遺伝部門で、疾患説明、遺伝の説明の分担が難しい
 - 学校心臓健診での指摘をきっかけに相談された場合など、遺伝部門では検査適応判断が難しい場合がある
 - 遺伝学的検査を検討する判断基準が主治医によってそれぞれ違いがあり、遺伝的治療への関心の温度差もある。また、主治医からの紹介ではなく、患者からの問い合わせで遺伝カウンセリングにつながることもある
- 未発症バリエーション保持者への対応
 - 施設によっては、遺伝部門で循環器疾患の対応経験があまりなく、初めて対応する疾患で不慣れな場合もある
 - より明確な表型型による診断がつかずサーベイランスなどをどのように提供するか課題
 - 指針が明確ではなく、どのような体制でどのようにフォローアップしていくか難しい
 - at riskの未発症者のフォローアップについて保険適応かの判断に課題がある
- 施設、地域格差
 - 診断が付いた後の治療方針について、継続した治療や対応の見通しが付かないと遺伝カウンセリングの場が情報提供しづらい。院内のみならず、医療機関間での連携も必要。
 - 結果に合わせて患者がどのような医療サービスを受けられるか情報提供が必要
 - 臨床診断が付いている場合の遺伝学的検査の意義が難しい。

Cグループ ③ 治療法やサーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か 提言

短期的対策

- 学会主導の循環器領域の勉強会・学術集会セッションの企画【遺伝部門側】
- 遺伝子医療部門では循環器疾患の経験が少なく、遺伝学的検査の適応判断が困難。また、疾患説明や診断後の治療についての情報提供が難しい
- 学術集会でのチーム医療セッション等企画【循環器側】 (テーマ④共通)
- 本会議や関連学会と日本循環器学会の連携強化
- 未発症バリエーション保持者のフォローアップへの遺伝部門の関与
- 循環器のみならず遺伝部門も関与し、発症者のみならず血縁者への情報提供も遺伝部門が行うなどによって継続的受診につながる。

中長期的対策

- at riskな血縁者に対するカスケード検査 (臨床所見確認・遺伝学的検査) や未発症バリエーション保持者のフォローアップや保険適応に関する疑問の解消

Dグループ ④ 遺伝学的検査を実施するタイミング・遺伝カウンセリングの介入時の問題 現状の課題

- 循環器領域の遺伝カウンセリング経験の不足
 - 多岐にわたる保険診療遺伝学的検査と研究解析が行われている
 - 家族性高コレステロール血症や遺伝性トランスサイレチン型アミロイドーシス等の検出が増加している
 - 新疾患の経験が少なく
- 循環器内科医の遺伝学的検査に対する理解が不十分
 - 循環器領域の臨床遺伝学専門医が少ない
 - 循環器内科医の遺伝学的検査に対する期待度が現実より大きい
 - 遺伝学的検査の必要性について、検査を行わないことが治療に影響があるかが不透明でタイミングが悩ましい
 - 遺伝学的検査にフォローアップやイベント対応方針の明確化などのすべて依存することがある
- 遺伝部門側の循環器領域の知識不足
 - 遺伝部門で循環器領域のフォローアップに馴染みがないことがある。
- 遺伝部門側と循環器内科側のコミュニケーションの不足
 - コミュニケーション方法が整っていない。
 - 臨床的有用性、サーベイランス、血縁者対応、VUS判断について症例毎に共通認識を確認することができていない。
 - クライエント側のモチベーションがマッチしていないこともある。
- 二次的所見としてバリエーションが検出された、症状のないクライエントへの対応は極めて難しい。
- 成人発症の発症予知は困難で、低浸透率のバリエーションもあり、二次的所見を返却すべきかどうか相談できるスタッフも少ない。

Dグループ	④ 遺伝学的検査を実施するタイミング 遺伝カウンセリングの介入時の問題	提言
短期的 対策	<ul style="list-style-type: none"> ● 遺伝医療と循環器側のコミュニケーション不足の解消（テーマ③共通） ● 遺伝学的検査の目的の明確化。循環器領域の医師が患者へ伝える役割の重要性 遺伝学的検査の「重症化予防」「突然死予防」などの意義を可能な限りのガイドラインへの明示。循環器主導のチーム医療の構築や協働による経験の蓄積。	
中長期的 対策	<ul style="list-style-type: none"> ● 循環器内科の臨床遺伝専門医の確保・エキスパートパネル人材育成 各施設1名以上配置を日本循環器学会・日本人類遺伝学会で推進 全国の拠点・連携病院でエキスパートパネルを実施できるような人材育成が目標 <ul style="list-style-type: none"> ● ガイドラインの定期的な改訂 バリエーションから治療法まで結びつく情報の有用性や治療薬開発の加速状況への対応 <ul style="list-style-type: none"> ● 包括的な解釈と治療選択のプロファイリング資料 遺伝的变化と臨床診断を包括的に解釈し治療選択へ反映させる説明資料やシステムが必要。	

第22回 194th Annual Meeting of the National Dietetic Council
194th Annual Meeting of the National Dietetic Council
第22回 全国遺伝子医療部門連絡会議

「2024年改訂版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」の臨床実装
2024年11月23日（土）

WS3 提言

1. 国内データベースの構築・活用
保険診療遺伝学的検査の活用も考慮 バリエーション評価の統一にあたって必要 現場負担にならず自由なアクセスが可能であることも重要
2. バリエーション解釈の知識を兼ね備えた人材・チームの育成
3. エキスパートパネルのシステム構築
対照範囲を限定するなどの柔軟な運用も考慮 検査システムや窓口の見える化
4. 循環器主導の遺伝医療提供体制の構築
循環器主導のチーム医療の構築や協働による経験の蓄積 循環器のみならず遺伝部門も関与し、発症者のみならず血縁者への情報提供を行うなどによる継続的受診が重要 チーム医療の構築や協働により経験を蓄積する
5. 遺伝領域 X 循環器領域の教育の充実・情報バイブライ
学会主導の勉強会や学術集会セッション企画の充実 全国遺伝子医療部門連絡会議の内容を日本循環器学会との共有

6. ガイドラインの更なる充実・定期改訂
「疾患」ガイドラインの改訂や、新薬出現時に時代のニーズに合わせたタイムリーなガイドラインのマイナーバージョンアップが必要 付表と疾患別ガイドラインとの紐付け・構造整理 臨床スクリーニングの後に、遺伝学的検査の施行を検討する文言の追加 遺伝学的検査の「重症化予防」「突然死予防」などの意義を可能な限り明示。 血縁者へのアプローチに対応する項目の追加 治療や生活管理の項目追加の検討 班員として小児循環器領域の医師の参加
7. 関連事項
「診療情報の提供に関する指針」へ「血縁者への診療情報の提供」に関する項目の追加が必要 用語の定義、語彙について今後も細心の注意が必要（関係する用語定義委員会間の情報共有） 保険適応に関する疑義の解消

ワークショップ 4)

難病、遺伝性腫瘍、ともに考える本邦の遺伝学的検査の普及

リーダー：吉田玲子（埼玉県立がんセンター腫瘍診断・予防科）

足立香織（鳥取大学研究推進機構 研究基盤センター）

総合書記：仲間つき（埼玉県立がんセンター腫瘍診断・予防科）

サブグループ A

グループリーダー：岡崎哲也（岡山大学病院臨床遺伝子診療科）

サポートスタッフ：加藤芙美乃（岡山大学病院臨床遺伝子診療科）

サブグループ B

グループリーダー：浜之上はるか（横浜市立大学附属病院遺伝子診療科）

サポートスタッフ：栗城紘子（横浜市立大学附属病院遺伝子診療科）

サブグループ C

グループリーダー：山本弥寿子（四国がんセンター遺伝性がん診療科）

サポートスタッフ：岡村弥妃（四国がんセンター遺伝性がん診療科）

サブグループ D

グループリーダー：松林宏行（静岡県立静岡がんセンターゲノム医療推進部）

サポートスタッフ：石原恵依子（静岡県立静岡がんセンターゲノム医療推進部）

参加者：39 名

参加施設：35 施設

岐阜大学医学部附属病院（浅井喜美子）、鳥取大学医学部附属病院（栗野宏之）、公益財団法人ちば県民保健予防財団（稲田麻里）、千葉県こども病院（井上毅信）、愛知県がんセンター（井本逸勢）、静岡県立総合病院（臼井健）、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）、東京科学大学病院（我有茉希、高嶺恵理子）、杏林大学医学部附属病院（菊地茉莉）、札幌医科大学附属病院（隅田健太郎、小松茅乃）、大阪急性期・総合医療センター（澤田甚一）、信州大学医学部附属病院（高野亨子）、姫路赤十字病院（多田陽香）、京都大学医学部附属病院（中島健）、日本大学医学部附属板橋病院（中山智祥）、加古川中央市民病院（難波栄二）、和歌山県立医科大学附属病院（濱野裕太）、久留米大学病院（原宗嗣、渡邊順子）、大阪市内総合医療センター（樋口真司）、香川県立中央病院（藤原有基）、国立がん研究センター中央病院（松川愛未）、千葉大学医学部附属病院（松下一之）、京都府立医科大学附属病院（保田宏明、水田依久子）、名古屋大学医学部附属病院（森川真紀）、兵庫県立こども病院（森貞直哉）、関西医科大学附属病院（矢内洋次）、自治医科大学附属病院（柳沢佳子）、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）、大阪大学医学部附属病院（山本賢一）、岡山大学病院（山本英喜）、東京都立小児総合医療センター（吉田有理）、福島県立医科大学附属病院（門馬智之）、鹿児島大学病院（吉満誠）、帝京大学医学部附属病院（渡邊清高）（順不同・敬称略）

I. ワークショップの背景と目的

- 次世代シーケンサー技術の進歩と発展により、さまざまな疾患に対して遺伝学的検査を行うことができるようになった。
- 難病領域では令和6年度までに196疾患の遺伝学的検査が保険適用された一方で、遺伝性腫瘍に対する遺伝学的検査で保険適用されているのは5疾患7遺伝子に留まる。また、難病領域においても、分子基盤が判明している約6,900疾患のうち、保険適用されているのはごく一部に過ぎない。
- 海外では難病、遺伝性腫瘍とも複数遺伝子・複数疾患を一度に解析する多遺伝子パネル検査 (Multi Gene Panel Test; MGPT) が主流となっており、診断率の向上ならびに医療経済の観点から、本邦でもMGPTの実施を検討する必要がある。また、国策として全ゲノム医療の国内での展開も進んでいる。
- 日本と海外とでは保険制度が異なり、そのまま導入することは困難という障壁もある。

これらの背景ならびに実施した事前アンケート結果をふまえ、MGPTを含めた遺伝学的検査を普及させるための課題と現状を把握し、共有することを本WSの目的とした。

II. ワークショップの概要

サブグループでのディスカッションに先立ち、事前アンケート結果を共有し、さらに、知識の整理・共有のために、ワークショップリーダーより腫瘍領域と難病領域の現状についてミニレクチャーを行った。(章末の参考資料を参照)

①事前アンケート結果

以下の項目について事前アンケートを行い、72施設から回答が得られた。

【事前アンケート項目】

- 質問1 貴施設では、がんと難病の遺伝診療（遺伝カウンセリング、遺伝学的検査、血縁者診断等）はどこが担っていますか？
- 質問2 上記①の方にお尋ねします。遺伝診療部門のスタッフは何人ですか？
- 質問3 上記②～④の方にお尋ねします。遺伝診療部門で遺伝診療を行わない（行うことが困難）理由を複数選択で選択ください。

■ 遺伝性腫瘍の遺伝学的検査について

- 質問4 現在、貴施設で実施しているものをご回答ください（複数選択可）
- 質問5 検査実施場所／委託先をご回答ください（複数選択可）
- 質問6 月間の検査実施数をご回答ください
- 質問7 検査結果の解釈を行う体制についてご回答ください（複数選択可）

■ 難病の遺伝学的検査について

質問8 現在、貴施設で実施しているものをご回答ください（複数選択可）

質問9 検査実施場所／委託先をご回答ください（複数選択可）

質問10 月間の検査実施数をご回答ください

質問11 検査結果の解釈を行う体制についてご回答ください（複数選択可）

■ 全ゲノム医療について

質問12 全ゲノム医療が開始された場合、貴院ではどこの部門が検査結果の解釈を担当すると思いますか？

質問13 全ゲノム医療が開始された場合、貴院ではどこの部門が遺伝カウンセリングを担当すると思いますか？

質問14 全ゲノム医療に向けて、貴院で既に準備していることはありますか？（複数回答可）

また、WS4参加者自身についても事前アンケートを行い、29名から回答が得られた。

質問1 あなたの資格・職種についてご回答ください（複数選択可）

質問2 遺伝学的検査への関与について

質問3 全ゲノム医療に向けて、既に準備していることはありますか？（複数回答可）

【ミニレクチャー】

②遺伝性腫瘍の遺伝学的検査（これまでの背景と現状）：吉田 玲子

対象者であるがん罹患者は、本邦では増加の一途をたどり、2023年度がん罹患予測は1,033,800人である。遺伝性腫瘍症候群に関連する本邦の保険既収載状況は、6疾患8遺伝子に留まっている。その未発症血縁者のリスク管理の多くは保険適用ではなく、最もリスクの高い個人への予防介入が不十分であることが現状の課題の1つである。

また、従来の遺伝性腫瘍症候群のアセスメントは表現型（がん罹患歴や家族歴）から展開されていくが多かったが、がんゲノムプロファイリング検査の二次的所見、表現型からは予想が出来ない遺伝性腫瘍症候群原因遺伝子の保持、家系内に複数の遺伝子保持などがあることが分かり、近年遺伝性腫瘍症候群多遺伝子パネル検査（MGPT）にて遺伝学的なアセスメントを行うことが海外では主流となっている。

臓器及び診療科横断的な遺伝性腫瘍症候群に対する遺伝医療を、がん診療連携拠点病院であっても自施設だけで完結することが困難である施設が多いという既報もあり、がん予防医療の均てん化と地域連携の体制構築が課題として挙げられている。

③難病の遺伝学的検査（これまでの背景と現状）：足立香織

難病法に基づき、医療費助成の対象となる疾患は「指定難病」と定められている。指定難病の診断には遺伝学的検査の実施が必須とされる場合があり、これらの検査は順次、保険収載されてきた経緯がある。現在、難病領域では「D006-4 遺伝学的検査」として196疾患が保険収載されている。難病には多種多様な疾患が含まれるため、次世代シーケンサー（パネル検査、エク

ソーム、全ゲノム)、PCR、染色体検査、マイクロアレイ、MLPA など、疾患に応じたさまざまな検査方法が執られている。

難病と遺伝性腫瘍の遺伝学的検査を比較すると、診療保険点数に大きな差がある(難病:3,880点/5,000点/8,000点、遺伝性腫瘍(BRCA1/2 遺伝子検査):20,200点)。また、検査に用いる試薬・機器にも違いがあり、難病の場合、多くは自家調製試薬(Laboratory Developed Test: LDT)を使用するのに対し、遺伝性腫瘍では、薬機法で承認された体外診断用医薬品(In Vitro Diagnostics: IVD)、医療機器(Medical Device: MD)が用いられる。

令和6年度診療報酬改定では、患者から1回に採取した検体を用いて、複数の遺伝子疾患に対する検査を実施することが可能となった。これにより、臨床所見等での絞り込みが困難な患者の診断が大きく前進することが期待される。

海外では、NGSパネル検査やマイクロアレイ染色体検査等を一つのパッケージとして提供する例がある。一方、医療費負担は民間医療保険が中心となるなど、日本とは異なる保険制度の国もある。

Ⅲ. グループディスカッション

グループワークには38名(医師:28名、CGC:10名)が参加した。

- ・いま、遺伝診療の現場はどのような様子か、問題点は
- ・今後(全ゲノム医療を見据えて)何が問題点・課題として挙げられるか
- ・施設により出来る事、出来そうな事、望ましい形が異なるかもしれない
- ・地域医療の均てん化をどのように考えるか

などをふまえ、4つのサブグループに分かれて下記3つのテーマについてディスカッションを行った。

1. 望ましい遺伝医療(遺伝学的検査を含む)のあり方
2. 遺伝学的検査の実施施設として必要なこと
3. 結果の解釈

【結果の解釈】

<現状と課題>

- ・各科や連携施設で実施された遺伝学的検査の情報が遺伝部門へ共有されない/紹介までに時間がかかる
- ・結果解釈の難しさ、勉強が必要(マイクロアレイ染色体検査を含む)、講習会を受けるハードルが高い
- ・施設間や検査会社間で結果解釈のばらつきを認める場合がある
- ・結果解釈に対して評価、点数が付かない
- ・ボランティアベースであり、特定の人に頼りがちになる
- ・疑い症例の全例に遺伝学的検査を実施できていない/特定の疾患に絞ることが困難な場合がある

- 指定難病と小児慢性特定疾病の基準が異なる
- 臨床診断・表現型と遺伝子解析の結果が一致しない場合、また、解析結果の評価をどのように説明するか：対象疾患の専門家の意見を聞くことも重要である
- 遺伝部門と各診療科（専門領域）とで解析結果（特に VUS）に対する評価が異なる場合がある
- バリエントの評価が変わる可能性を念頭に置いておく：ACMG の病原性分類が改訂される予定
- バリエントの評価が変わった場合、誰が把握するか（検査会社か医療機関か）
- Likely Pathogenic で予防切除を実施するか：家族歴などを確認している
- VUS/Conflict/Inconclusive の対応：難病の領域では、表現形を加味して担当医の判断となる。遺伝性腫瘍では、補助診断ができるものは別として、表現形も乏しい場合は経過観察となる。
- バリエントが認められなかった場合の対応：パネル搭載遺伝子の変更等により、検査時期によって結果が異なる可能性がある

<解決案>

- 確認・相談しやすいネットワーク（診療科間、施設間）づくり
- 遺伝学的検査の提出元を一元化する解決策もあるが遺伝部門がパンクする
- 後方支援として対応する
- 持続可能な方法・制度が必要である
- インセンティブとして、実施料・判断料・加算や、施設要件による加算などが必要と考えられる
- アノテーションの精度管理、均てん化が必要である。具体的な方策として、以下が挙げられた。
 - ・ 検査担当部門が専門家を雇用してコメントを付ける
 - ・ 学会としての対応：教育コンテンツの作成や相談窓口の開設等
 - ・ エキスパートパネルを構築する

【遺伝学的検査の実施施設として必要なこと】

<現状と課題>

- 遺伝診療の需要はあるが、大学病院を紹介となると一歩が出ない患者もいる
- 遠方から紹介される場合／家族が遠方在住の場合、検査後の健康管理・未発症者の対応の窓口がない
- 診療科単価としての収益が低いため、人材（医師、CGC、サポートスタッフ）を増やすことが難しい
- 遺伝学的検査ができることについて、院内の周知ができていない
- 遺伝学的検査を実施した後の臨床マネジメント（移行期医療や保因者診断を含む）が不十分
- 実施できるサーベイランスに限られる
- RRM や RRSO など手術の選択肢が選べること選べないことのギャップがある

- 保険診療に関しては、遺伝カウンセラーのみの対応では加算がとれない
- 遺伝学的検査の診療情報の適切な保管場所

<解決案>

- 相談しやすいネットワーク（診療科間、施設間）づくりが必要である
- 遺伝情報に基づいた診療（確定診断後のサーベイランスを含む）が提供できることが必要である
- 医師以外のサポートスタッフの充実（CGC、看護師など）が必要である
- 遺伝カウンセリングや臨床マネージメントも含めた、地域の医療機関との連携体制
- 検査部門にも関わってもらう（遺伝学的検査に特化した人材や部署を作る、施設案件への追加、勉強会、資格、等）
- 遺伝子診療科を標榜科にする
- CGC の国家資格化が必要である

【望ましい遺伝医療（遺伝学的検査を含む）のあり方】

希少性（数が少なくて出来ない）による課題：難病と、夥多性（数が多すぎてできない）による課題：腫瘍が特徴である。

法律の壁、保険の壁、精度の壁それぞれ分けて考える必要がある。

【体制】

<現状と課題>

診療体制として難病は専門性が高く、症例が少ないので各診療科で主導せざる得ない。一方で腫瘍は数が多く各診療科で対応している。そのため、遺伝部門ですべての遺伝医療の対応は難しい。

<解決案>

- 検査体制として遺伝学的検査の中央管理（遺伝学的検査室等）ができる診療体制は難病・腫瘍共に望ましい
- 遺伝医療の人材育成が必要である
- 地域・施設間の連携が必要である

【保険収載】

<現状と課題>

- 難病と腫瘍で薬事承認の考え方が異なる。また臨床と研究、LDT と IVD といった形で棲み分けされている。

<解決案>

- アカデミア等からコンセンサスの展開、企業、行政へ遺伝学的検査を移行していく

【検査の精度管理】

<現状と課題>

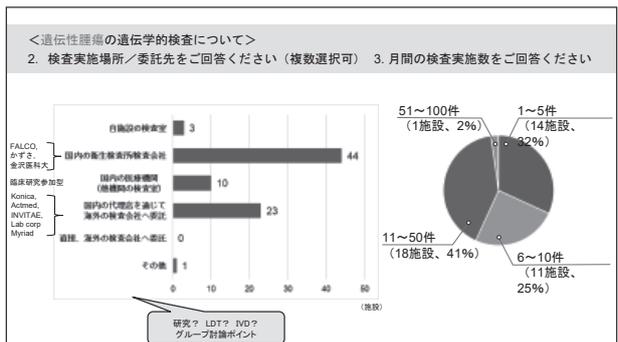
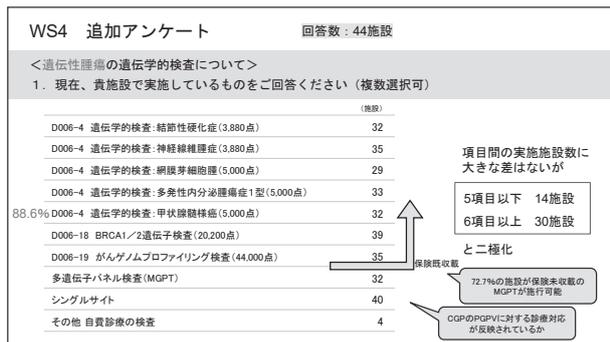
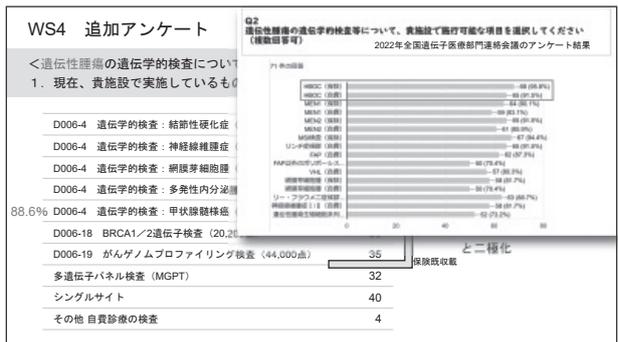
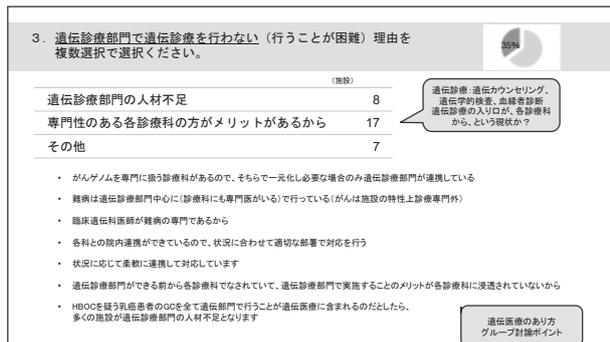
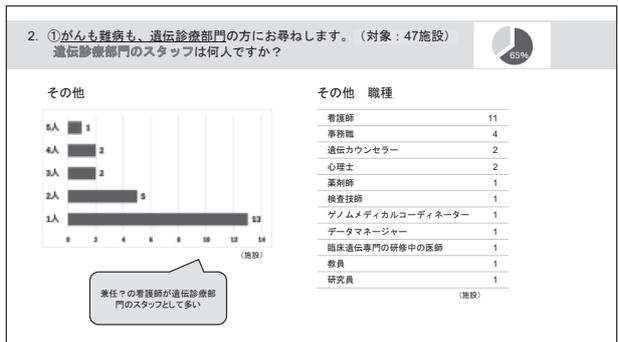
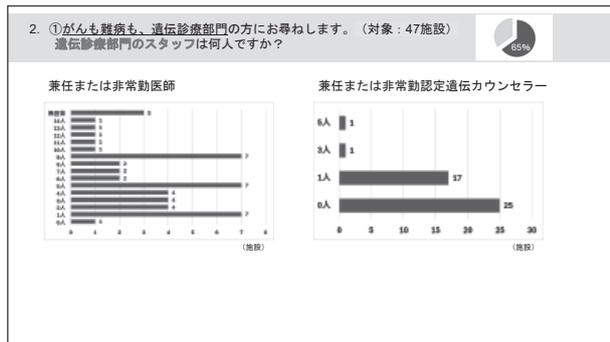
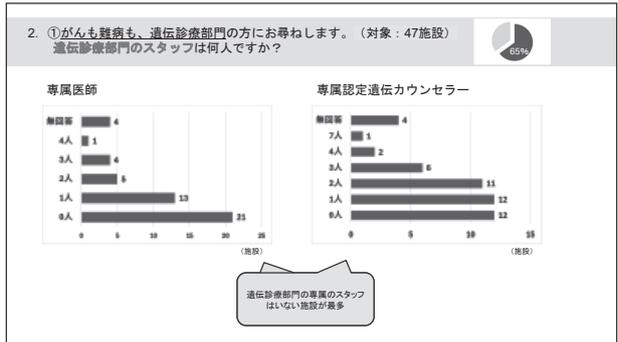
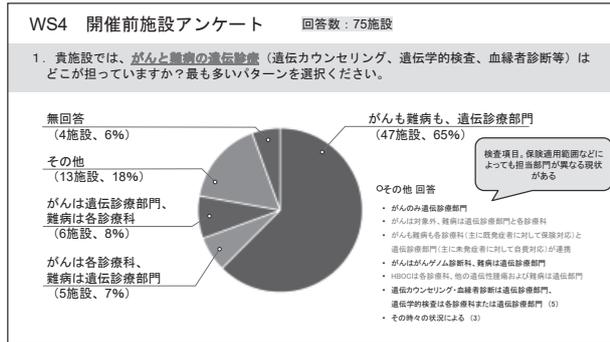
- 解釈はどうするか
- 腫瘍 CGP 検査はエキスパートパネルの評価提供料（医学管理料）があるが、難病は

自施設で行っており、算定はない。

<解決案>

・認定施設要件による加算設定をする。

参考資料：事前アンケート結果及びミニレクチャーの内容



<難病の遺伝学的検査について> 回答数:44施設

5. 現在、貴施設で実施しているものをご回答ください(複数選択可)

D006-4 遺伝学的検査(3,880点/5,000点/8,000点)	40
D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査)(8,000点)	36
D006-30 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査(20,500点)	13
シングルサイト	38
IRUD	18
衛生検査所が受託している研究検査	23
大学・研究所等で実施されている研究検査	24
その他 自費診療の検査	1
難病の遺伝学的検査を実施していない	3※

※以降の「難病」に関する集計から除外

遺伝学的検査、マイクロアレイなど多くの施設で実施。研究検査も積極的に活用。

保険診療の遺伝学的検査のみでは不十分?

<難病の遺伝学的検査について>

6. 検査実施場所/委託先をご回答ください(複数選択可) 7. 月間の検査実施数をご回答ください

遺伝性腫瘍と比べて「自施設の検査室」「国内の医療機関」が多い

月間10件以下が約7割を占めるが月間101件以上も2施設あり

<難病の遺伝学的検査について>

8. 検査結果の解釈を行う体制についてご回答ください(複数選択可)

傾向は遺伝性腫瘍と変わらず

9. 全ゲノム医療が開始された場合、貴院ではこの部門が検査結果の解釈を担当すると思いますか? 10. 全ゲノム医療が開始された場合、貴院ではこの部門が遺伝カウンセリングを担当すると思いますか?

その他: それぞれの疾患を診る診療科

11. 全ゲノム医療に向けて、貴院に既に準備していることはありますか?(複数回答可)

WS4 追加アンケート (参加者の属性等) 回答数:29名

資格・職種(複数選択可) 遺伝学的検査への関与

医師(臨床遺伝専門医:難病領域中心)	11
医師(臨床遺伝専門医:腫瘍領域中心)	8
医師(臨床遺伝専門医:その他)	2
医師(臨床遺伝専門医以外)	5
認定遺伝カウンセラー	6
臨床検査技師	2
バイオインフォマティシャン	2
その他	1

全ゲノム医療に向けて、既に準備していることはありますか?(複数回答可)

現在担当していない領域の臨床遺伝/遺伝カウンセリングの知識の習得	12
全ゲノム検査のバイオインフォマティクス技術や知識の習得	9
全ゲノム医療の講習会参加	8
その他	2
何もしていない	7

その他: MGEND委員、
「がんの全ゲノム解析に関する人材育成推進事業」オランダ研修/受講中、
全ゲノム検査実施までの体制整備に関する知見のあり方について中退院への見込みのある日本臨床遺伝学会のWG1に参加中

背景と現状: 難病の遺伝学的検査

遺伝学的検査に係るこれまでの経緯 (令和5年 中医協資料より)

① 遺伝学的検査は、平成19年度診療報酬改定において、遺伝性網膜ジストロフィ、ベッカー型筋ジストロフィー及び脳筋型筋ジストロフィーを対象に診療報酬を付与し、以降、対象疾患が拡大されてきた。
② 関与の診療報酬については、2017年度が対象となっていた。

年度	診療報酬と対象疾患
平成19年度	D006-4 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査 2,000点 D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査) 8,000点
平成20年度	D006-4 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査 2,000点 D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査) 8,000点 D006-30 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査(20,500点)
平成21年度	D006-4 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査 2,000点 D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査) 8,000点 D006-30 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査(20,500点)
平成22年度	D006-4 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査 2,000点 D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査) 8,000点 D006-30 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査(20,500点)
平成23年度	D006-4 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査 2,000点 D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査) 8,000点 D006-30 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査(20,500点)
平成24年度	D006-4 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査 2,000点 D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査) 8,000点 D006-30 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査(20,500点)
令和元年度	D006-4 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査 2,000点 D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査) 8,000点 D006-30 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査(20,500点)
令和2年度	D006-4 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査 2,000点 D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査) 8,000点 D006-30 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査(20,500点)
令和3年度	D006-4 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査 2,000点 D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査) 8,000点 D006-30 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査(20,500点)
令和4年度	D006-4 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査 2,000点 D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査) 8,000点 D006-30 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査(20,500点)
令和5年度	D006-4 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査 2,000点 D006-26 染色体構造変異解析(マイクロアレイ染色体検査) 8,000点 D006-30 遺伝性網膜ジストロフィ遺伝子検査(20,500点)

令和6年度
【追加】神経線維腫症など5疾患
対象疾患の整理等により
現在、196疾患が対象となっている。

患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施することが可能となった。

背景と現状: 難病の遺伝学的検査

診療報酬点数

- ① 処理が容易なもの 3,880点
- ② 処理が複雑なもの 5,000点
- ③ 処理が極めて複雑なもの 8,000点

計196疾患

① P006、D006-4、D006-26、D006-30、D006-31、D006-32、D006-33、D006-34、D006-35、D006-36、D006-37、D006-38、D006-39、D006-40、D006-41、D006-42、D006-43、D006-44、D006-45、D006-46、D006-47、D006-48、D006-49、D006-50、D006-51、D006-52、D006-53、D006-54、D006-55、D006-56、D006-57、D006-58、D006-59、D006-60、D006-61、D006-62、D006-63、D006-64、D006-65、D006-66、D006-67、D006-68、D006-69、D006-70、D006-71、D006-72、D006-73、D006-74、D006-75、D006-76、D006-77、D006-78、D006-79、D006-80、D006-81、D006-82、D006-83、D006-84、D006-85、D006-86、D006-87、D006-88、D006-89、D006-90、D006-91、D006-92、D006-93、D006-94、D006-95、D006-96、D006-97、D006-98、D006-99、D006-100、D006-101、D006-102、D006-103、D006-104、D006-105、D006-106、D006-107、D006-108、D006-109、D006-110、D006-111、D006-112、D006-113、D006-114、D006-115、D006-116、D006-117、D006-118、D006-119、D006-120、D006-121、D006-122、D006-123、D006-124、D006-125、D006-126、D006-127、D006-128、D006-129、D006-130、D006-131、D006-132、D006-133、D006-134、D006-135、D006-136、D006-137、D006-138、D006-139、D006-140、D006-141、D006-142、D006-143、D006-144、D006-145、D006-146、D006-147、D006-148、D006-149、D006-150、D006-151、D006-152、D006-153、D006-154、D006-155、D006-156、D006-157、D006-158、D006-159、D006-160、D006-161、D006-162、D006-163、D006-164、D006-165、D006-166、D006-167、D006-168、D006-169、D006-170、D006-171、D006-172、D006-173、D006-174、D006-175、D006-176、D006-177、D006-178、D006-179、D006-180、D006-181、D006-182、D006-183、D006-184、D006-185、D006-186、D006-187、D006-188、D006-189、D006-190、D006-191、D006-192、D006-193、D006-194、D006-195、D006-196

背景と現状: 難病の遺伝学的検査

2015年から始まった新たな難病政策 (難病情報センターより要約・抜粋)

- スモンをきっかけとして、昭和47年(1972年) 難病対策要綱 が策定
- 研究の進展により、対象疾患・対象患者数・医療費助成額が著しく増加
- 平成27年(2015年) 「難病の患者に対する医療等に関する法律」(難病法) が施行
- 安定的な医療費助成の制度が確立された
- 医療費助成の対象となる疾患を「指定難病」とする

当該難病の患者に対する良質かつ適切な医療の確保を図る必要性が高い

難病

- 発病の機構が明らかでない
- 治療方法が確立していない
- 希少な疾病
- 長期にわたり療養を必要とする

指定難病

- 難病のうち、以下の要件の全てを満たすもの
- 患者数が本国において一定の人数(人口0.1%程度)に達しないもの
- 客観的な診断基準(又はそれに準ずるもの)が確立していること

指定難病の診断にあたり遺伝学的検査の実施が必須とされるもの(診断基準に抵触があるもの)が限定的に採収されている

背景と現状：難病の遺伝学的検査

遺伝学的検査に係るこれまでの経緯 (令和5年 中医協資料より)

○ 遺伝学的検査は、平成18年診療報酬改定において、ジェネシス遺伝子診断ローラー、ベックマン・ベックマン・トプラー及び山形遺伝子診断システムを対象に保険適用された。以降、検査項目が拡大されてきた。
○ 現在の診療報酬においては、201疾患が対象となっている。

検査実施施設

- 衛生検査所
- 医療機関
- 海外の検査会社
- (衛生検査所が受託し、海外の検査会社へ二次委託)

検査の種類(費用)

- 保険
- 非保険(自費)
- 研究

検査方法

- 次世代シーケンサー
 - パネル検査
 - エクソーム
 - ゲノム
- PCR
- 染色体検査(G-band, FISH)
- マイクロアレイ
- MLPA
- 他、疾患に応じた検査方法

■ 体外診断用医薬品として薬事承認を受けた検査はわずか(染色体構造異常解析キットなど)
■ 多くの検査は自家調整試験(Laboratory Developed Test (LDT))で実施されている

高度先進医療からの保険導入

平成27年「難病法」が施行

指定難病の診断にあたり遺伝学的検査の実施が必須とされるもの(診断基準に記載があるもの)が順次 保険収載されている

背景と現状：難病の遺伝学的検査

難病	遺伝性腫瘍
D006-4 遺伝学的検査 1. 処置が容易なもの 3,880点 2. 処置が複雑なもの 5,000点 3. 処置が極めて複雑なもの 8,000点	D006-18 BRCA1/2遺伝子検査 1. 腫瘍細胞を検体とするもの 20,200点 2. 血液を検体とするもの 20,200点

自家調整試験 (Laboratory Developed Test (LDT))

- 難病の遺伝学的検査は「疾患」単位
- 採択性: 疾患あたりの患者数(検体数)が少ない
- バリデータシオン(検査の妥当性に関する評価)が困難/層性検体の入手等

(H30-R2 厚生労働科学研究費補助金(難病性疾患等政策研究事業)「難病領域における検体検査の精度管理体制の整備に関する研究」(研究代表者: 藤本 隆二) 報告書から一部引用)

乗換法による承認 (医薬品、医療機器等の品質、有効性及び安全性の確保等に関する法律) 体外診断用医薬品 (In Vitro Diagnostics (IVD)) 医療機器 (Medical Device (MD))

BRCAAnalysis 診断システム

「難病ACAnalysis 診断システム」

背景と現状：難病の遺伝学的検査

(例) かずさ遺伝子検査室 検査案内書(原発性免疫不全症候群遺伝子検査)より抜粋

検査項目	検査項目	検査項目	検査項目
1. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	2. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	3. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	4. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
5. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	6. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	7. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	8. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
9. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	10. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	11. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	12. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
13. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	14. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	15. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	16. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
17. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	18. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	19. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	20. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
21. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	22. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	23. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	24. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
25. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	26. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	27. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	28. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
29. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	30. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	31. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	32. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
33. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	34. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	35. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	36. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
37. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	38. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	39. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	40. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
41. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	42. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	43. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	44. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
45. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	46. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	47. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	48. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
49. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	50. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	51. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	52. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
53. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	54. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	55. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	56. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
57. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	58. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	59. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	60. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
61. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	62. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	63. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	64. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
65. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	66. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	67. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	68. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
69. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	70. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	71. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	72. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
73. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	74. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	75. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	76. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
77. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	78. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	79. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	80. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
81. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	82. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	83. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	84. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
85. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	86. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	87. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	88. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
89. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	90. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	91. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	92. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
93. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	94. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	95. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	96. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査
97. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	98. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	99. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査	100. 原発性免疫不全症候群遺伝子検査

D006-4 遺伝学的検査 原発性免疫不全症候群 8,000点

背景と現状：難病の遺伝学的検査

複数の疾患が疑われる場合の評価について (令和5年 中医協資料より)

○ 指定難病は、臨床症状が類似する疾患が複数存在しており、臨床経過や他の検査結果等では遺伝学的検査を行うべき疾患を絞り込む必要がある。
○ 現在の遺伝学的検査に関する診療報酬上の評価は、(疾患ごとに設定されており、複数の疾患の遺伝子検査する場合に発生した検査料は適用されない。)

○ 疾患別、乳児期より中等度の発症の遅れがあり、臨床経過や身体所見等から疾患が疑われ、遺伝学的検査(「処理が極めて複雑なもの」に該当)を実施したが、陰性であった。
○ 疾患Aと類似した臨床症状を呈示する疾患として、疾患B(「処理が極めて複雑なもの」に該当)、疾患C(「処理が極めて複雑なもの」に該当)、疾患D(「処理が極めて複雑なもの」に該当)等があるが、臨床所見等からの絞り込みは困難であった。
○ 難病研究費において複数の難病に係る遺伝子検査を実施したところ、疾患D(「処理が極めて複雑なもの」に該当)の遺伝子変異が検出され診断が確定し、適切な医療管理が可能となった。

診断を求める終わりに至る (diagnostic odyssey)

未診断疾患イニシアチブ Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases (IRUD) (研究)

背景と現状：難病の遺伝学的検査

患者から1回に採取した検体を用いて 複数の遺伝子疾患に対する検査を実施することが可能となった。

【算定要件】(概要・抜粋)

- 遺伝学的検査は、原則として患者1人につき1回に限り算定できる。
- 関係学会のガイドラインに基づき、患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合については、疾患数にかかわらず「注2」に規定する点数を算定する。

【施設基準】(概要)

- 臨床遺伝学の診療に係る経験を5年以上有する常勤の医師が1名以上配置されていること。
- なお、当該医師は「難病のゲノム医療に係る所定の研修」を修了していること。
- 遺伝カウンセリング加算の届出を行っていること。

注2 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、患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施した場合は、またる検査の所定点数及び当該患者の検査の所定点数の100分の5に相当する点数を算定した点数により算定する。

背景と現状：難病の遺伝学的検査

INVTAS A diagnostic package for your pediatric patient with early delays

Pediatric & Rare diseases

Neurodevelopmental disorders package

Using 3 different variant detection methods, this package includes the most common genetic tests recommended by the American Academy for Pediatrics (AAP) for patients with conditions that impair cognitive and/or social functioning for the following: intellectual disability, global developmental delay, and autism spectrum disorder.

Inborn Neurodevelopmental Disorders (NEDS) Panel 341 genes

Inborn Chromosomal Microarray Analysis (CMA)

Inborn FMR1 Fragile X Syndrome and Related Disorders Repeat Expansion Test

Frequently ordered panels

Inborn Reflux Panel 225 genes

Inborn Primary Immunodeficiency Panel 475 genes

Inborn Congenital Hemostatic Disorders Panel 239 genes

Inborn Central Tissue Spherule Disorders Panel 211 genes

Inborn Skeletal Disorders Panel 238 genes

Inborn Connective Tissue Disorders Panel 92 genes

背景と現状：難病の遺伝学的検査

日本と諸外国の医療水準と医療費 (日本医師会ホームページより転記)

国	検査項目	検査実施施設	検査項目	検査実施施設	検査項目	検査実施施設
イギリス	遺伝子検査(全ゲノム) 腫瘍検査、全ゲノム					
アメリカ	全ゲノム検査(腫瘍検査) 全ゲノム検査(腫瘍検査)					
フランス	全ゲノム検査(腫瘍検査) 全ゲノム検査(腫瘍検査)					
ドイツ	全ゲノム検査(腫瘍検査) 全ゲノム検査(腫瘍検査)					
韓国	全ゲノム検査(腫瘍検査) 全ゲノム検査(腫瘍検査)					

海外では、医療機関へのアクセス、医療費の決め方など、日本とは異なる仕組みとなっています(表5-1)。
例えばイギリスでは、患者ごとに決められた医師にのみ受診し、検査は医師の指示に従って行われます(受診料、検査料は患者が負担)。
また、ゲノム検査は検査費が非常に高いと入国ができません。

アメリカの公的医療保険は、6歳以上の高齢者と障害者などを対象とする「メディケア」、低所得者を対象とする「メディケイド」のみ、この2つでカバーされない低所得世代は民間医療保険が中心です。
いわゆる「オバマケア」により、公的医療保険に入っていない人々は民間の保険会社への加入を義務付けられましたが、受診できる医療機関が限られていたり、いまだに無保険者も多く、所得により受けられる医療には大きな格差があります。

第 22 回 全国遺伝子医療部門連絡会議

全体会議／総合討論

■ワークショップ1「出生前検査 (NIPT,PGT-M を中心に) の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

リーダー：三浦 清徳（長崎大学大学院医歯薬学総合研究科 産科婦人科学・教授）

山本 俊至（東京女子医科大学大学院医学研究科先端生命医科学系専攻 遺伝子医学分野 / 東京女子医科大学病院 ゲノム診療科・教授）

【櫻井】皆さま、お集まりいただき、ありがとうございます。この時間は、午前中に4つのワークショップで皆さんご討議をいただきましたので、それぞれについての全体会議、総合討論となります。司会進行は、理事長の小崎先生と大会長の私、櫻井で進めさせていただきます。各ワークショップにつきましては、ワークショップのリーダーの方に15分程度でワークショップの内容をご紹介いただき、その後10分程度、全体討論の時間を設けたいと思いますので、どうぞ活発なご討議をよろしくお願い申し上げます。

それでは、ワークショップ1『出生前検査 (NIPT, PGT-M を中心に) の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと』。リーダーは長崎大学の三浦先生、東京女子医科大学の山本先生です。では、ご発表お願いいたします。

【三浦】長崎大学の三浦から、ワークショップ1で議論したことについて発表させていただきます。ワークショップ1のテーマは『出生前検査 (NIPT, PGT-M を中心に) の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと』で、事前アンケート調査結果を基に議論いたしました。主な議論の内容としては、NIPTの臨床研究のあり方について、PGT-Mについては、これまで光が当たってこなかった、承認されなかった方や、あるいは、カウンセリングを受けて申請しなかった方が、どういった転帰をたどっているのか。そして、網膜芽細胞腫 (retinoblastoma) 以外の遺伝性腫瘍について、今後PGT-Mをどのように考えていくのかということについて、今すべきこと、考えるべきことについて、提言をまとめさせていただきました。アンケート結果を抜粋したものをご紹介しながら解説していきたいと思っております。

討論① (スライド1～11)

討論①については、「NIPTの臨床研究」について考えました。アンケート調査は、150施設中61施設の回答で、回答率は41%でした。

前提として、令和6年5月に「NIPT等の出生前検査に関する専門委員会」より「NIPTの臨床研究における課題と対応」(以下、見解)が発出されました。見解では、「どのような施設で実施すべきか」について、「基幹施設が実施すべき」と規定されていますが、アンケート結果を見ると、「カウンセリング体制が整った施設」や、あるいは「連携施設でも良い」等の回答もありました。この全国遺伝子医療部門連絡会議の会員施設においても、まだまだ周知されていないという実態が明らかになって参りましたので、見解の周知というところが一つの課題になるのではないかと思います。

また、「倫理審査委員会はどこで実施すべきか」ということについても、見解通りであれば「NIPTで認証されている基幹施設」ですが、アンケートでは、「連携施設や各学会、それから大学、研

究代表者が決める」というような回答がありました。正しく認知している施設は45%でしたので、やはり、発出された見解を周知するということが、今やるべきことかと思えます。

そして、「臨床研究の対象として、適当と考えられるものを全て選択してください」という設問には、全体の70%～80%の施設が、「臨床上、疾患を有する確率が高いと考えられる妊婦」を選択しており、それらの選択肢のうちで大きな差はございませんでした。一方で、「胎児の遺伝性疾患の有無を心配している妊婦」を選択した施設は、39%でした。

アンケート結果のまとめですが、「基幹施設で実施すべき」という回答は82%で、認証制度にかかわらず、「遺伝カウンセリングが整った施設」が10%という回答でした。これが100%になるように進めていく必要があるかと思えます。あと、倫理委員会の設置すべき場所についても、45%が「基幹施設」と答えていますが、やはり見解の周知が重要であると思えました。

研究対象としては、ハイリスクというところが対象となりますが、21トリソミー、18トリソミー、13トリソミー以外の臨床研究となると、その背景にある胎児診断等が必要になるのではないかと思います。

これらの結果の考察としては、臨床研究について見解が発出されましたが、実施施設や倫理審査委員会の設置場所、対象疾患について各施設の認識の差がまだございますので、周知する必要性が示唆されたかと思えます。

この3つの議題について討論したところ、「今すべきこと」として提言1は、見解の周知と遵守を、この全国遺伝子医療部門連絡会議から発出するということ。提言2は、原則としてサポート体制が構築されていることが必要であるため、見解通り、臨床研究を実施する施設も基幹施設を中心に行われることが望ましいということです。そして提言3は、見解の中にもありますが、倫理審査は、原則として研究者が日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会へ答申した後に、それぞれの学会の意見書を基に倫理申請を基幹施設で審査を行うということが必要かと思えます。提言4は、日本医学会の見解の中で認められている3つのトリソミー以外を対象することの是非について、妊婦とそのパートナーのみに情報提供するだけではなく、広く国民全体のリテラシーの向上を図るような活動が必要ではないかということ。まだまだ未認可施設に行く妊婦さんが後を絶たないという状況からすると、国民全体へのリテラシーの向上を図る活動が必要だと考えられました。

「今、考えるべきこと」として、提言5は、NIPTの臨床研究は、マススクリーニングとして実施されるべきではないことを認識し、対象疾患として、臨床的に胎児診断等で、その疾患のリスクが非常に高いと思われるような症例に限って対応していくべきではないか、ということが話し合われました。

討論②（スライド12～22）

次に、討論②は、PGT-Mの未申請例についてです。承認されなかった方、あるいは遺伝カウンセリングで、自分たちにはPGT-Mは必要でないと判断された方が、どのような転帰を辿っているかということについて、アンケート調査を行いました。44%の回収率で、PGT-Mの認定施設が13施設、PGT-Mの認可を受けてない施設が53施設でした。このうち、PGT-M希望者のカウンセリングを実施したことがある施設は58%、実施したことがない施設は42%、PGT-M

の認定施設であっても、申請したことのある施設は31%でした。

カウンセリングを実施したがPGT-Mを申請しなかった理由として、最も多かったのは、「カウンセリングを受けてみて、患者自身が必要ないと判断した」ということで、第三者カウンセリング等が十分機能しているのではないかと思います。その一方で、「費用が高額である」とか、「審査までの時間が非常にかかる」ということを、患者あるいは医療者、双方がハードルが高いと判断して断念したということもありますので、こういったところをしっかりと解決していく必要があるかと思えます。

次にPGT-Mを申請しなかった、申請したが不承認となった、申請を取り下げとなった症例の転帰についての質問ですが、「PGT-Mを実施せずに妊娠して、罹患児で人工妊娠中絶を行った」とか、「海外のPGT-Mを利用した」とか、懸念されていたことが国内でも起こっているという実態が明らかになりました。このPGT-Mの実施体制を、国内でいかに実装化していくかということが、まだまだ必要なのではないかと思います。

次に、「申請しなかった、申請したが不承認となった、申請を取り下げた症例の転機」について質問しました。先ほども申し上げましたが、全てが出生前診断を選択したわけではありませんが、罹患児の例や、あるいは海外でPGT-Mを実施した、罹患児を中絶した例も少なからず存在するということが明らかになりました。

アンケート結果のまとめとしては、実際、施設として認定されても、申請に至るのはおよそ30%で、申請に至らないことの原因としては、ハードルが高い、あるいは高額な費用がかかるが助成金はないなど、そのようなところが非常に大きな原因なのではないかと思います。また、不承認、もしくは選択肢として選択しなかった方は、罹患児であったため人工妊娠中絶に至っているとか、海外のPGT-Mを利用したというような実態が明らかになりました。

そこで非常に重要なこととして、こういった連携体制や、これまでの浮かび上がった課題をどのように解決するかということについて、提言を話し合いました。「今すべきこと」として提言1は、PGT-Mを希望する方を認定施設の実施につなげるということ。提言2は、PGT-M実施可能かどうかの不確実性、地理的なこと、それから、審査に時間がかかること。これらを解決する必要があるだろうということ。提言3は、申請書の内容が十分でないことが、審査に影響しているということから、どういう申請書をどういう形で記載した方がいいか、このようなことを周知する必要があるということが考えられました。

「今、考えるべきこと」として、提言4は、情報を共有して、連携体制を整備する必要があるということ、情報公開の在り方について慎重な議論を行うということがあげられました。また、非常に重要なこととして、生殖補助医療が保険診療になるまではPGT-Mを希望するカップルは助成金を受けることができたのですが、生殖補助医療が保険診療になったことで助成金がなくなったので、経済的負担が大きいため断念するケースもあります。こうした問題を解決するため、提言5が必要ではないかということが分かってまいりました。

討論③（スライド23～34）

次に、討論③は、遺伝性腫瘍をPGT-Mの対象疾患として、こういった課題があるかということについて、アンケート調査を行いました。回収率は52%です。遺伝性腫瘍に関するカウ

セリングを行ったことがあるという施設は82%ですが、遺伝性腫瘍に関するPGT-Mのカウンセリングを実施したのは14%でした。まだまだ全ての施設で、こういった遺伝性腫瘍に対するPGT-Mを考えた遺伝カウンセリングは行われてないというのが実態かと思えます。

それから、遺伝性腫瘍のPGT-Mの体制について、準備ができているかということについては、80%ぐらいの施設については、まだまだ国内の診療体制は構築されていないのではないかと思います。

患者、あるいは家族からPGT-Mの希望があった場合の対応として該当するものを尋ねると、ここに挙げたように、自施設で対応可能な施設は12%で、全国遺伝子医療部門連絡会議の施設であっても、ほとんどの施設は、連携や紹介での対応をとっており、この辺りの医療体制の整備が重要かと思えます。

遺伝性腫瘍がPGT-Mの対象として含まれることに戸惑いを感じるか、という問いに対する答えは、非常に大きく意見が分かれました。「そう思う」と、「そう思わない」という施設が大体同じでしたので、国内においてPGT-Mの対象として遺伝性腫瘍が含まれることについての是非は、コンセンサスは得られていない状況ではないかと思えます。

そうした中で、承認するための根拠として考えられるものを選択していただくと「有効な予防法や治療法がないこと」あるいは、「小児期発症であること」等が大きな根拠として挙げられました。

結果のまとめとしては、遺伝性腫瘍に関するPGT-Mのカウンセリング経験がある施設はわずか14%であるということ、それから、診療体制が整っている施設は21%で、80%の施設というのは、そうした施設との連携が必要だということかと思えます。遺伝性腫瘍に関するPGT-Mが妥当と考えている施設は30%、一方で、妥当と考えない施設も30%あり、議論しないといけな所だと思います。その他、承認するための根拠として、予防法、治療法がないこと、若年発症等が条件として考えられました。

考察は、ここに示す通りでございます。

提言として、対象となりうるのか、あるいは、希望があった場合の対応はどうするのかということについて議論しました。「今すべきこと」として、提言1は、遺伝性腫瘍のPGT-Mは、まだまだ一般的ではなく、国内の医療体制も整っているとは言えない状況かと思えます。クライアントの状況を正確に把握し情報提供を行うには、まだまだ遺伝カウンセリング部門、生殖医療担当医、クライアントの主治医など、多職種の連携体制が必要なのではないかと思えます。提言2は、この全国遺伝子医療部門連絡会議、それから学会などで、PGT-M実施施設が抱える課題を共有し、その解決に向けた検討の機会を設けるべきだということ。また、提言3は、個々の遺伝性腫瘍によって、発症時期や治療法が異なり、また、症例によって重篤性はさまざまであるという疾患の特性を考えると、現時点では、クライアントの治療歴や家族構成、それぞれの背景を個別に審査することで適用を決定する必要があるということ。

「今後、考えるべきこと」として、提言4は、遺伝性腫瘍についてのPGT-Mを希望する当事者の、いつ発症するかもしれないという不安は、PGT-Mを希望する理由として理解できるので、そうした現状の中で、遺伝性腫瘍についてのPGT-Mは、それぞれ個別の背景を考慮して、承認、不承認をどのように判断していくのかについて国内で継続した議論が必要とされる、ということ

考えました。

ワークショップ1の提言としては以上でございます。

【櫻井】 ありがとうございます。今は、この出生前検査に関しまして、NIPTの臨床研究、そしてPGT-Mに関しては却下例、あるいは申請しない人のその後の状況、そして遺伝性腫瘍についてPGT-Mの現状、課題ということで、いくつかのテーマでご議論いただきました。実際にこういった、出生前検査に深く関わっておられるご施設の先生方で、なおかつ今回はワークショップ1にはご参加されなかった先生方から、ご意見がいただければと思います。いかがでしょう。高田先生、お願いいたします。

【高田】 北里大学の高田と申します。三浦先生、ご発表ありがとうございました。とても素晴らしくまとまってる見解だと思います。2つありまして、1つは、先ほど遺伝性腫瘍に関するPGT-Mのところで、網膜芽細胞腫などで、眼科の先生や臓器別の先生方のご意見も、非常に両極端に分離する傾向があると聞いております。本当に結論が出しにくい問題で、何をもって重篤とするのか、何をもってPGT-Mを認めるのかというのは、腫瘍に限らず本当に大変なことだと認識しています。そこで、個別的にやっていく審査というのは、大事なことだと思います。逆に言うと、同じ疾患名でも、承認される場合とされない場合があるということになるかと思うのですが、その辺の整合性は個別判断によって変わってくることになります。決して否定するわけではないのですが、この場合は良かったけれど、この場合は駄目だったとか、個別の審査ではそういうことが起きるという前提で進めていくことを、皆さんも認識できるような周知が必要じゃないかと思います。

もう1つは、ぜひこの提言の中に、1つの視座として盛り込んでいただけたらと思うのは、この社会全体で、産むことを選択しても、産むことができる支援についてです。国全体が、中絶とか、PGT-Mの場合だとお腹に戻すことをしないと、そういうことではなく、産んでも育てることができるというような体制を、もっと国やアカデミア、みんなが体制を整備して行って、産んで育てられる社会も整備していく必要があるということも、提言に入れていただけたらいいのではないかなと思います。いかがでしょうか。

【三浦】 高田先生、どうもありがとうございます。ぜひ提言の中に、産んで育てていくことができる社会を構築するという、そういう支援体制が非常に重要だということも、提言の中に入れさせていただきたいと思います。また、今ご質問にありましたように、PGT-Mの審査というのは、同じ疾患であっても、個別の背景を基に一つ一つ、一例一例、審査している状況で、今回の議論の中でも提案があったのですが、クライアントの個別の背景を、しっかりと詳細に遺伝カウンセリングのレポートの中で伝えられる施設と、そうでない施設が、非常に差が大きくなっております。PGT-Mの討論②になりますが、申請施設が、クライアントの個別の背景や心情などの臨床情報が、審査する評価者側に正確に伝わるような申請書を作成できるように、申請書の書き方について周知を行うことが、非常に重要な提言の一つになるんじゃないかと思いました。高田先生、ありがとうございました。

【Q&A より】「NIPT 臨床研究、要は3つのトリソミー以外は、スクリーニング的に使用されるべきではないということでしたが、ACMG、Practice Guideline では、22q11.2 del については、NIPS (Noninvasive Prenatal Screening) としての利用も考慮されているようです。この点は、どうお考えでしょうか」

「有所見時に、診断的に NIPT を臨床研究的に用いるという、具体的な例がイメージが湧きませんでした。胎児所見に基づき診断的に行うのであれば、羊水絨毛検査を用いるのが、タイムコース的、かつ確実性から考えると適切ではないかと思うのですが。いかがでしょうか。あくまで、バリデーション的に臨床研究を進めていくという形になるのでしょうか」

【三浦】 後半の、臨床研究をどう進めていくかというのは、申請施設が、どういう目的で申請してくるかで変わってくると思います。そこは、今回のワークショップ1の議論の中でも同じような議論が行われました。それぞれの施設の目的に応じて、そういった対象や基準が決まりますが、そこで非常に重要な点としては、スキームの中で、日本産科婦人科学会、日本小児科学会、それから日本人類遺伝学会、それぞれが連携するような形で意見書が出てきますので、その意見書を基にそれぞれの施設が、主には基幹施設になると思いますが、倫理審査をして、研究のプロトコルが決まってくるのではないかと思います。それを社会に発信していくようなシステムというのが、今回のスキームだと思いますので、やはりスキームに則って倫理審査をすれば宜しいのではないかと思います。これ以上の答えはないのではないかと思います。それから、最初の質問については、22q11.2 del が入っているか入っていないかは、アメリカでの議論の中でそうなったのだと思います。これもワークショップ1の中で議論されましたが、日本では日本の考え方というのを、海外のことも参考にしながら今後決めていくということなので、海外でスクリーニングをやっているから、日本でスクリーニングしなければならない、というのは誤りだと思います。しっかりと議論していくということが、提言の中にも書き込まれていたと思います。以上でございます。

【櫻井】 ありがとうございます。今の質疑に関連して、スライドで、3つのトリソミー以外の是非について、リテラシー向上というような書き方がなされていますが、これはつまり、今ご質問にあったような、他の疾患を加えていくことを広く国民を交えて議論していくべきという、そういう理解でよろしいですか。

【三浦】 ここの書き方は非常に難しかったので、ぜひサジェスチョンしていただきたいと思います。意図するところとしては、よく理解しないで未認可の施設に行くと陽性と出たときに、実際に確定的検査をすると偽陽性だったということで、非確定的検査の目的としては、そういう侵襲性の高い検査を減らすという、リスクを減らすということが目的の一つだと思います。しかし、偽陽性が多くなるということは、逆に使い方が間違っているということになると思います。そういう考え方からすると、国民自体が、こういう常染色体の3つのトリソミー以外のものについては、どういう使い方を、あるいは、どういうことで受けなければいけないかということについて、もっ

と考える機会が必要なんじゃないかということ、ここに反映させたいという、ワークショップ1の参加者の意図するところでございます。

【山本】 よろしいですか。ワークショップ1のリーダーもう1人の、女子医大の山本です。

この21、18、13トリソミーの根拠は、妊婦さんの年齢が高くなると確率が上がって、陽性的中率が上がるというのが1つの根拠になっているかと思います。先ほどご質問に出た22q11.2は、そういう事実はないわけです。母体年齢が上がると確率が上がるというものではないので、そういう意味では、根拠が乏しいと言えるかと思います。そういうことをほとんどの方は知らなくて、この3つのトリソミー以外もできますよと広告に書いてあると、未承認の施設に流れてしまうという実態がありますので、だから、そこは正しい情報を提供する。ただ、妊婦さんだけに提供すればいいのではなくて、広く国民全体がそういうことを知っておくべきじゃないかということで、この提言を挙げさせていただいています。

【櫻井】 ありがとうございます。発信の主体としては、いろんなところからの発信はできると思うのですが、いかがでしょうか。

【三浦】 今、日本医学会の運営委員会のホームページでしか発信されていないと思いますが、そういうところから、どのように発信していくか。あるいは、基幹施設と行政との連携というところが見解の中にも、細則にも書き込まれていると思いますが、そういう中で公開講座とか、あるいは、地域の窓口との話し合いの中で周知していくということが必要なんじゃないかなと、私は考えています。

【櫻井】 ありがとうございます。他はよろしいでしょうか。小崎先生、よろしいですか。

【小崎】 発信の方法については、改めて議論をする必要があるかなと思っています。よろしくお願ひします。以上です。

【櫻井】 では、今いくつかあった質疑も含めて、取りまとめていただければと思います。

【高田】 あと1点だけ。今、こども家庭庁が乗り出してくることになった経緯の一番大きな問題は、今おっしゃっていた未認可施設がNIPTを始め、莫大な顧客を生み出しているという状態が制御できておらず、結局、こども家庭庁が出てきても何ら減ってないという現状があります。そしてPGT-Mも、海外に行ったり、もしくは、国内でも審査をきちんと通さないで仮にやったとしても、規制という形でやってはいけないと口では言っても、いわゆる罰則規定がないという状態です。海外では、ヨーロッパの国の多くは、きちんと法的規制があって、止めている国もいくつもあります。命を扱うものをビジネスとしてやっているという中で、アカデミアには官権、権力がなく規制はできません。さきほど先生から指摘されていた、さまざまな問題が起きるリスクを持つ業者たちがやっているということに対して、きちんと規制が必要ではないかということについて

でも、提言の中で述べた方が良いのではないかと思います。なかなか簡単にやること自体が難しいことではあるとは思いますが、いかがでしょうか。

【三浦】 分かりました。検討させていただきます。

【山本】 ただ、今回のこのワークショップ1のテーマは、NIPTの臨床研究ということでしたので、NIPT全般というわけではなかったのですが、それでも、未認可の施設がやっているようなことを臨床研究でやるというのは誤解を生みかねないので、それは少し制御すべきじゃないかと思いますし、そういうところに加えて、未認可施設がやっていることはそもそも、NIPTの臨床研究に関する見解に違反しているわけですので、本来ならそこを規制すべきだということは、提言に盛り込んでいいのではないかと思います。

【櫻井】 ありがとうございます。Q&Aで、遺伝性腫瘍に関しては、個別の考慮ではなくて、最終的には疾患ごとに適用を決めるほうがいいのでは、医学的には正しいのではないかというようなクエスチョンも来ています。

【三浦】 日本産科婦人科学会としては、疾患で審査していないというスタンスを明確にしておりますので、今ご発言されたような疾患で審査するということは全く考えておりません。個別に背景を、一例一例、個別の事情も含めて個別審査するというスタンスで、今後も対応していきたいと思っております。

【櫻井】 ありがとうございます。それでは時間になりましたので、三浦先生、山本先生、それからワークショップ1にご参加の皆さま、ありがとうございました。ワークショップ1の総合討論を以上で終わらせていただきます。

ワークショップ1

「出生前検査（NIPT,PGT-Mを中心に）の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

討論①「NIPTの臨床研究における課題や対応について今すべきこと、考えるべきこと」

▶「今すべきこと」

提言1

「NIPTの臨床研究における課題と対応（見解）」（以下、見解）が、令和6年3月にこども家庭審議会科学技術部会、ならびにNIPT等の出生前検査に関する専門委員会より策定されており、当見解を遵守する。

提言2

当見解では、実施施設の原則として、「出生前検査に関する一定以上の遺伝カウンセリング及びサポート体制が構築されていること」が必要であるため、NIPTの臨床研究は日本医学

会出生前検査認証制度等運営委員会が認証する基幹施設を中心に行われることが望ましい。

提言 3

「NIPT の臨床研究の実施にかかる透明性の確保等に関するスキーム」が、令和 6 年 3 月にこども家庭審議会科学技術部会より策定されており、NIPT の臨床研究は、当スキームに則って、申請・審査・実施されるべきである。研究実施施設での倫理審査は、原則として、研究者が各学会（日本人類遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本小児科学会）へ答申した後に、それぞれの学会の意見をもとに行う必要がある。また、研究実施施設での倫理審査の議論内容は、各学会へ戻し、社会に向けて情報公開されることも検討すべきである。

提言 4

21 トリソミー・18 トリソミー・13 トリソミー以外の疾患を NIPT の対象とすることの是非について、妊婦とそのパートナーのみに情報提供するだけではなく、広く国民全体のリテラシーの向上を図るような活動が必要である。

▶ 「今考えるべきこと」

提言 5

NIPT の臨床研究は未認可施設で行われているようなマススクリーニングとして実施されるべきではないことを認識する。臨床研究の対象とすべき疾患は、臨床的な胎児の発育・形態評価などで胎児疾患を有する可能性が高いと判断される例などが考えられる。

討論②「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査（PGT-M）の未申請例等の転帰について今すべきこと、考えるべきこと」

▶ 「今すべきこと」

提言 1

遺伝カウンセリングにおいて PGT-M に関する正しい情報を提供し、PGT-M を希望する方を認定施設での実施へつなげることが重要である。

提言 2

申請に至らない要因と考えられる、PGT-M 実施可能かどうかの不確実性、経済的・地理的な負担、申請から実施できるまでの時間的な問題などを解決する必要がある。

提言 3

PGT-M 審査委員会に提出された申請書の内容が十分でないことで、審査に時間を要する場合がある。そのため、申請施設がクライアントの個別の背景や心情などの臨床情報が評価者に正確に伝わるような申請書を作成できるように、申請書の書き方について周知を行う。

提言 4

PGT-M を希望するカップルが申請できる体制を整えるとともに、一方で、疾患を持った子

を産み育てられる社会体制の整備も必要である。

▶「今考えるべきこと」

提言 5

PGT-Mに関する情報を疾患の主治医や遺伝カウンセリング部門で共有し、認定施設との連携体制を整備することが求められるが、審査結果に至った時の情報公開の在り方については、慎重な議論を行う必要がある。

提言 6

生殖補助医療が保険収載になったことで、PGT-Mを希望するカップルへの助成金がなくなり経済的負担が大きくなった。この問題に対して、PGT-Mに対する助成金制度を設けるなどの解決策を検討する必要がある。

討論③「PGT-Mの対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際の課題について今すべきこと、考えるべきこと」

▶「今すべきこと」

提言 1

遺伝性腫瘍のPGT-Mはまだまだ一般的ではなく、医療者側の体制も整っているとは言えない。クライアントの状況を正確に把握し、情報提供を行うには、遺伝カウンセリング部門、生殖医療担当医、クライアントの主治医など多職種または多施設間の連携体制の整備が必要である。

提言 2

全国遺伝子医療部門連絡会議や学会などでPGT-M実施施設が抱える課題を共有し、それぞれの課題解決に向けた検討の機会が必要である。

提言 3

個々の遺伝性腫瘍によって、発症時期や治療法は異なり、また、症例によって症状の重篤性は様々であるため、PGT-M実施の可否は、疾患によって判断されるべきではなく、クライアントの治療歴や家族構成等、それぞれの背景を含めた個別審査によって、判断すべきである。

▶「今考えるべきこと」

提言 4

遺伝性腫瘍についてのPGT-Mを希望する当事者の発症するかもしれないという不安は、PGT-Mを希望する理由として理解できる。現状では遺伝性腫瘍についてのPGT-Mは、それぞれの症例の個別背景を考慮して承認・不承認をどのように判断するのか、国内での継続した議論が必要とされる。

WS1 「出生前検査(NIPT、PGT-Mを中心に)の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

討論①

テーマ：NIPTの臨床研究における課題や対応について
今すべきこと、考えるべきこと

1

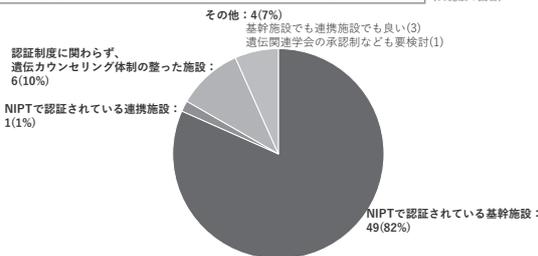
「NIPTの臨床研究における課題や対応」に関するアンケート調査

アンケート回答数：61 / 150 施設 (回収率：41%)

2

アンケート結果

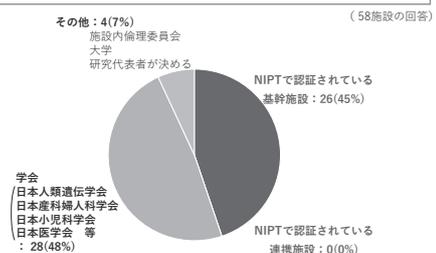
NIPTの臨床研究はどのような施設で実施すべきと考えますか？ (60施設の回答)



NIPTの臨床研究は「NIPTの臨床研究における課題と対応(見解)」と同様に、NIPTで認定されている基幹施設で実施すべきとの回答が82%であった。

3

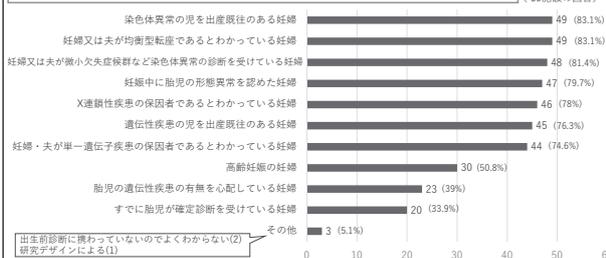
NIPTの臨床研究に対する倫理審査委員会はどこで実施すべきと考えますか？ (58施設の回答)



NIPTで認定されている基幹施設との回答は45%、各関連学会との回答が48%であった。

4

NIPTの臨床研究の対象として適当と考えるものを全て選択してください (59施設の回答)



「NIPTの臨床研究における課題と対応(見解)」と同様に、全体の74.6~83.1%の施設が臨床疾患を有する確率が高い妊婦を選択しており、それらの施設内で大きな差はない。一方で、胎児の遺伝性疾患の有無を心配している妊婦を選択した施設は39%であった。

5

アンケート結果のまとめ

- NIPTの臨床研究は、「日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会が認証する基幹施設(以下、基幹施設)」で実施すべきとの回答は82%であった。「認証制度に関わらず、遺伝カウンセリング体制の整った施設」との回答は10%であった。
- 倫理審査委員会の設置すべき場所については、「基幹施設」との回答が45%、「各関連学会(日本人類遺伝学会、日本産婦人科学会、日本小児科学会、日本医学会等)」との回答が48%であった。その他、施設内倫理委員会、大学、研究代表者が決めるとの意見(7%)もあった。
- 研究対象として適当と考えるものとして、74.6~83.1%の施設が「臨床疾患を有する確率が高い妊婦」を選択し、50.8%の施設が「高齢妊娠の妊婦」を選択していた。「胎児の遺伝性疾患の有無を心配している妊婦」を選択した施設は39%であった。

6

アンケート結果の考察

- 令和6年3月に、こども家庭審議会科学技術部会、NIPT等の出生前検査に関する専門委員会より「NIPTの臨床研究における課題と対応(見解)」(以下、見解)が発出された。しかし、NIPTの臨床研究について、実施施設や、倫理審査委員会の設置場所、対象疾患等について、各施設の認識には差があり、見解を周知する必要性が示唆された。

7

討論① 「NIPTの臨床研究における課題や対応」

議題

- 実施施設について
- 倫理審査委員会の設置場所について(各学会に答申した後を原則として)
- NIPTの臨床研究の対象疾患について

8

WS1討論①提言案

「NIPTの臨床研究における課題や対応について今すべきこと、考えるべきこと」

「今すべきこと」

提言1

「NIPTの臨床研究における課題と対応(見解)」(以下、見解)が、令和6年3月にこども家庭審議会科学技術部会、ならびにNIPT等の出生前検査に関する専門委員会より策定されており、当見解を遵守する。

提言2

当見解では、実施施設の原則として、「出生前検査に関する一定以上の遺伝カウンセリング及びサポート体制が構築されていること」が必要であるため、NIPTの臨床研究は日本医学会出生前検査認証制度等運営委員会が認証する基幹施設を中心に行われることが望ましい。

9

WS1討論①提言案

「NIPTの臨床研究における課題や対応について今すべきこと、考えるべきこと」

「今すべきこと」

提言3

「NIPTの臨床研究の実施にかかる透明性の確保等に関するスキーム」が、令和6年3月にこども家庭審議会科学技術部会より策定されており、NIPTの臨床研究は、当スキームに則って、申請・審査・実施されるべきである。研究実施施設での倫理審査は、原則として、研究者が各学会(日本産科婦人科学会、日本小児科学会、日本人類遺伝学会)へ答申した後に、それぞれの学会の意見をもとに行う必要がある。また、研究実施施設での倫理審査の議論内容は、各学会へ戻し、社会に向けて情報公開されることも検討すべきである。

10

WS1討論①提言案
「NIPTの臨床研究における課題や対応について今すべきこと、考えるべきこと」

「今すべきこと」

提言4

21トリソミー・18トリソミー・13トリソミー以外の疾患をNIPTの対象とするこの是非について、妊婦とそのパートナーのみに情報提供するだけでなく、広く国民全体のリテラシーの向上を図るような活動が必要である。

「今考えるべきこと」

提言5

NIPTの臨床研究はマスキングとして実施されるべきではなく、臨床的な胎児の発育・形態評価などで胎児疾患を有する可能性が高いと判断される例などを対象とすることが望ましいと認識する。

11

WS1 「出生前検査(NIPT、PGT-Mを中心に)の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

討論②

テーマ：重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査(PGT-M)の未申請例等の転帰について今すべきこと、考えるべきこと

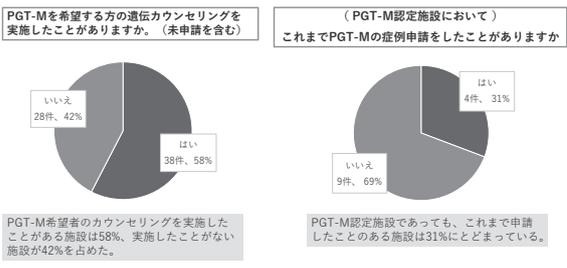
12

重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査(PGT-M)の未申請例等の転帰に関する実態調査

アンケート回答数：66 / 150 施設 (回収率：44%)
(PGT-M認定施設：13施設 PGT-M非認定施設：53施設)

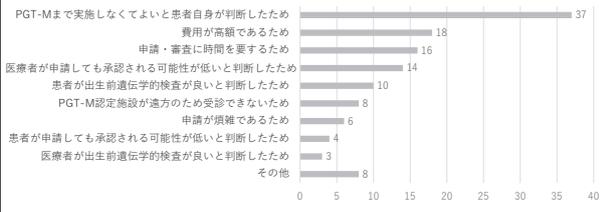
13

アンケート結果



14

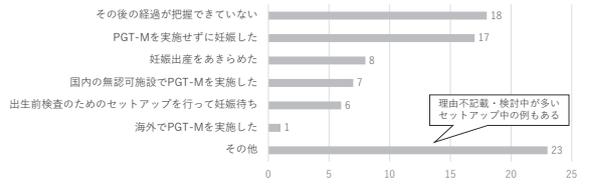
PGT-Mの情報提供や遺伝カウンセリングを実施したが、PGT-Mを申請しなかった症例の理由(症例毎に最も該当するものを選択)



最も多い理由は、「患者自身がPGT-Mを実施しなくてよいと判断したため」であった。「費用が高額であるため」、「申請・審査に時間を要するため」の理由も多かった。「患者」より「医師者」が承認される可能性が低いと判断した例が多かった

15

PGT-Mを申請しなかった・申請したが不承認となった・申請を取り下げとなった症例の転帰について教えてください。

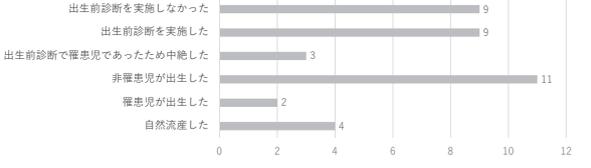


「その後の経過が把握できない」「PGT-Mを実施せずに妊娠した」が多かった。「妊娠出産をあきらめた」例もみられた。「無認可施設や海外でPGT-Mを実施した」例もみられた

16

PGT-Mを申請しなかった・申請したが不承認となった・申請を取り下げとなった症例の転帰について教えてください。

PGT-M実施せずに妊娠した例の転帰の内訳を教えてください。



PGT-Mを実施しなかった例が代替として全て出生前診断を選択したわけではなかった。罹患見の出生した例、罹患見を中絶を選択した例も少ないが存在した

17

アンケート結果のまとめ

- PGT-Mの遺伝カウンセリングを実施したことがない施設が42%を占め、PGT-M認定施設でも日本産科婦人科学会へ申請したことのある施設は31%にとどまっていた。
- 遺伝カウンセリングによりPGT-Mを選択しなかった例は多かったものの、承認されないかもしれない不確実性や承認までの時間、高額な費用などが主な要因となり、日本産科婦人科学会へ申請に至らない例がみられた。
- PGT-Mを選択できないことで、拳児を諦めた例や出生前診断を選択し罹患見であったため人工妊娠中絶を選択した例、海外や国内の無認可施設で実施した例も一部存在することが明らかとなった。

18

アンケート結果の考察

- 日本産科婦人科学会ではPGT-Mの啓発活動を行なっているが、PGT-Mに対する遺伝カウンセリングは、まだ広く行われていないだけでなく、多くの症例が申請まで至っていないことが明らかになった。
- 遺伝カウンセリングを受けてPGT-Mを選択しなかったクライアントの多くは、自身の意思で検査を受けない選択をしていた。
- 医療者側、クライアント双方にとって、PGT-Mの審査基準が明確でないため承認されるかどうか予測できないこと、審査に長期間を要すること、費用が高額であることなどが、申請をあきらめる主な要因であると推測され、今後審査過程の透明化や提供情報の均一化などが必要と思われる。

19

討論②

「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査(PGT-M)の未申請例等の転帰に関する実態調査」

議題

- PGT-M希望者が遺伝カウンセリングに繋がるまでの連携体制方法
- 経済的、地理的な負担、申請から実施までの時間的な問題等、今回見えてきた問題について、解決方法はあるか

20

W1討論②提言案

「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査(PGT-M)の未申請例等の転帰に関する実態調査について今すべきこと、考えるべきこと」

「今すべきこと」

提言1

遺伝カウンセリングにおいてPGT-Mに関する正しい情報を提供し、PGT-Mを希望する方を認定施設での実施へつなげることが重要である。

提言2

申請に至らない要因と考えられる、PGT-M実施可能かどうかの不確実性、経済的・地理的な負担、申請から実施できるまでの時間的な問題などを解決する必要がある。

提言3

PGT-M審査委員会に提出された申請書の内容が十分でないことで、審査に時間を要する場合がある。そのため、申請施設がクライアントの個別の背景や心情などの臨床情報が評価者に正確に伝わるような申請書を作成できるように、申請書の書き方について周知を行う。

21

W1討論②提言案

「重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査(PGT-M)の未申請例等の転帰に関する実態調査について今すべきこと、考えるべきこと」

「今考えるべきこと」

提言4

PGT-Mに関する情報を疾患の主治医や遺伝カウンセリング部門で共有し、認定施設との連携体制を整備することが求められるが、審査結果に至った時の情報公開の在り方については、慎重な議論を行う必要がある。

提言5

生殖補助医療が保険収載になったことで、PGT-Mを希望するカップルへの助成金がなくなり経済的負担が大きくなった。この問題に対して、PGT-Mに対する助成金制度を設けるなどの解決策を検討する必要がある。

22

WS1「出生前検査(NIPT、PGT-Mを中心に)の運用に向けて今すべきこと、考えるべきこと」

討論③

テーマ：PGT-Mの対象疾患として
遺伝性腫瘍を検討する際の課題について
今すべきこと、考えるべきこと

23

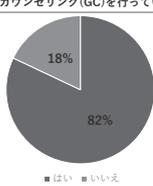
「PGT-Mの対象疾患として
遺伝性腫瘍を検討する際の課題」
に関するアンケート調査

アンケート回答数：78 / 150 施設 (回収率：52%)

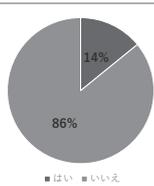
24

アンケート結果

遺伝性腫瘍に関する
遺伝カウンセリング(GC)を行っているか？



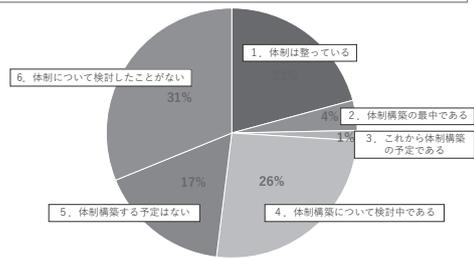
遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査の
GCを実施したことがあるか？



遺伝カウンセリングを実施した対象疾患
網膜芽細胞腫(3)、リフラウメニ症候群(3)、
Fanconi貧血(2)、HBOC(1)、リンチ症候群(1)、
家族性大腸腺腫症(1)、神経線維腫症1型(1)、
ラフト腫瘍(1)

25

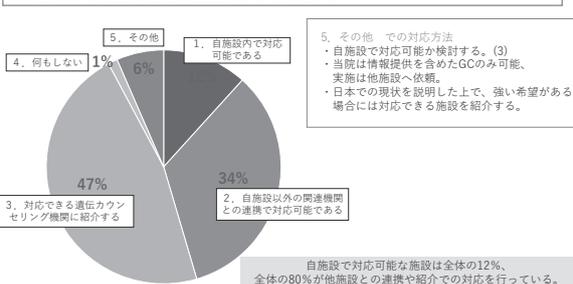
貴施設の遺伝性腫瘍の着床前遺伝学的検査体制(関連機関との連携含む)
について教えてください。



体制が整っている施設は全体の21%、
今後体制構築する予定はない、検討したことがない施設も48%を占めている。

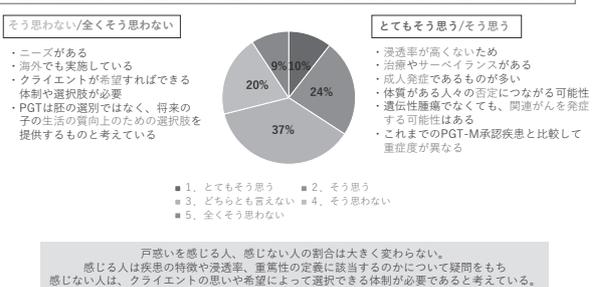
26

現在、遺伝性腫瘍の患者あるいは家族から着床前遺伝学的検査希望があった場合の
対応として該当するものを選択してください。



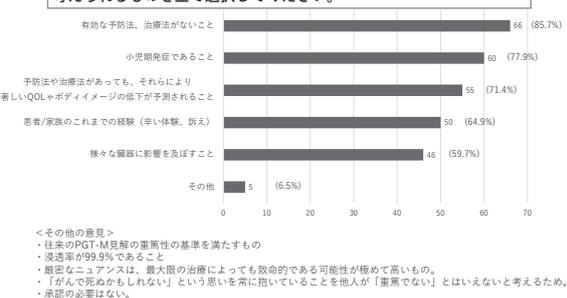
27

「遺伝性腫瘍が着床前遺伝学的検査の対象として含まれることに戸惑いを感じる」



28

遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査を承認するための根拠として
考えられるものを全て選択してください。



29

アンケート結果のまとめ

- アンケート回答施設の中で、遺伝性腫瘍に対する遺伝カウンセリングを行っている施設は82%であるのに対し、遺伝性腫瘍に関する着床前遺伝学的検査の遺伝カウンセリングを行ったことがある施設は14%にとどまっている。
- 遺伝性腫瘍のPGT-M検査体制が整っていると答えた施設は21%のみであり、体制整備の予定がない施設も48%を占めていた。検査まで自施設のみで対応可能な施設は全体の12%であり、80%の施設が他施設との連携や紹介などで対応している現状である。
- 遺伝性腫瘍に対するPGT-Mのニーズの高まりは多くの施設が認識している一方、遺伝性腫瘍がPGT-Mの対象であることを要当と考えている施設は30%程度にとどまっている。
- (3)の理由として、日本産科婦人科学会がPGT-Mの対象となる疾患の重篤性について、「原則、成人に達する以前に日常生活を強く損なう症状が出現したり、生存が危ぶまれる状況になり、現時点でそれを回避するために有効な治療法がないか、あるいは高度かつ侵襲度の高い治療を行う必要がある状態」と定義しているため、アンケートでも「予防法、治療法がない」「若年発症」を条件とする回答が多く、リ・アラウメニ症候群や家族性大腸腺腫症など比較的若年で発症することの多い疾患を検査対象とすることに肯定的な意見が多かった。

30

アンケート結果の考察

- 遺伝性腫瘍についての遺伝カウンセリングを行なっているにもかかわらず、遺伝性腫瘍に対するPGT-Mについての遺伝カウンセリングの経験がある施設は少なく、全国的にも一般に行われているとは言えない状況である。
- 遺伝性腫瘍の患者あるいは家族からPGT-Mの希望があれば、92%の施設は何らかの対応をとっているが、体制が整備されている施設は21%と限られている。
- 遺伝性腫瘍をPGT-Mの対象疾患とするかどうかについては、施設（担当者）間の温度差はあるものの、日本産婦人科学会が提示した疾患の重篤性の定義を踏まえて、検討しようとしている傾向が見られた。

31

討論③

「PGT-Mの対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際の課題」

議題

1. どのような場合に遺伝性腫瘍がPGT-Mの対象となりうるか
2. 遺伝性腫瘍についてPGT-Mの希望があった場合の対応方法

32

WS1討論③提言案

「PGT-Mの対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際の課題について今すべきこと、考えるべきこと」

「今すべきこと」

提言 1

遺伝性腫瘍のPGT-Mはまだ一般的ではなく、医療者側の体制も整っていないとは言えない。クライアントの状況を正確に把握し、情報提供を行うには、遺伝カウンセリング部門、生殖医療担当医、クライアントの主治医など多職種または多施設間の連携体制の整備が必要である。

提言 2

全国遺伝子医療部門連絡会議や学会などでPGT-M実施施設が抱える課題を共有し、それぞれの課題解決に向けた検討の機会が必要である。

33

WS1討論③提言案

「PGT-Mの対象疾患として遺伝性腫瘍を検討する際の課題について今すべきこと、考えるべきこと」

「今すべきこと」

提言 3

個々の遺伝性腫瘍によって、発症時期や治療法は異なり、また、症例によって症状の重篤性は様々であるため、PGT-M実施の可否は、疾患によって判断されるべきではなく、クライアントの治療歴や家族構成等、それぞれの背景を含めた個別審査によって、判断すべきである。

「今考えるべきこと」

提言 4

遺伝性腫瘍のPGT-Mを希望する当事者の発症するかもしれないという不安は、PGT-Mを希望する理由として理解できる。現状では遺伝性腫瘍のPGT-Mは、それぞれの症例の個別背景を考慮して承認・不承認をどのように判断するのか、国内での継続した議論が必要とされる。

34

■ワークショップ2 「診療報酬算定を見据えた遺伝カウンセリングの再定義と認定遺伝カウンセラーの役割」

リーダー：西垣 昌和（国際医療福祉大学大学院 遺伝カウンセリング分野）

浦野 真理（国立国際医療研究センター病院 臨床ゲノム科）

徳富 智明（川崎医科大学 小児科学・特任教授）

竹内 千仙（東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部）

【櫻井】では、引き続きワークショップ2に移ります。『診療報酬算定を見据えた遺伝カウンセリングの再定義と認定遺伝カウンセラーの役割』ということで、徳富先生にご報告いただけますか。よろしくお願いたします。

【徳富】よろしくお願いたします。画面共有いたします。ワークショップ2では、西垣先生、浦野先生、竹内先生をリーダーとして、高田先生、黒澤先生をスーパーバイザーとして、ご参加いただきまして行いました。

背景としましては、日本医学会のガイドラインで、「遺伝カウンセリングの定義」として、「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、それを適応していくことを助けるプロセス」と定義されています（図1）。遺伝カウンセリング自体が普及しているところですが、保険診療においては遺伝学的検査に基づいた診療報酬の加算という形になっていて、それが、われわれが日頃実施している遺伝子診療であったり、遺伝カウンセリングであったりに、結果の返すところだけではなくて診療報酬を算定できないだろうかということで、高田先生や黒澤先生を中心に毎年尽力していただいて、内保連にヒアリング等していただいているところですが、なかなか認めていただけたところまでいかないというのが現状です（図2）。

毎年このような形で、遺伝カウンセリングの医学的管理区分Bへの変更という形では出していますが、なかなか難しい現状があります（図3）。

厚労省の保険局医療課のヒアリングのメモとしまして、一部抜粋ですが、それを医学的管理区分にする場合には、医学的検査に付随しない医療技術として新たなエビデンスや質を担保して医療技術自体として取り扱うような変更が必要なのではないかということ。あとは、将来的な遺伝カウンセリングを担う国家資格化であったり、昨今では、遺伝科標榜診療科にするといったときにも必ず遺伝カウンセリングという用語が入ってきたりしていますので、そういった再定義ができないだろうかということでワークショップをさせていただいています（図4）。

本ワークショップにおける問いとしては、「検査の実施に限らない算定を見据えた遺伝カウンセリングの再定義が可能か」「もし可能ならば、どのように定義すべきか」としました。また、「その場合の認定遺伝カウンセラーの役割はどのようになるか」ということで、時間が許せば、3番までという形にしています（図5）。

進め方としましては、事前に動画を作り、それを参加者に見ていただきました（別紙1）。問1と問2の回答案として、スタッフが4つのプラン（別紙2）を作成し、また、それを検討するた

めの検討事項案を提示したのちに、それを選択して議論いただくという形にしました。このプランに関しましては、必ずしもスタッフが推奨するものということではなくて、比較検討するための材料という形にしています。

どのようなものかといいますと、お役人に分かりやすいようにするためにということで、5W1Hと、核になる名詞で構成するようにまとめるのがいいのではないかとということで、遺伝カウンセリングとは、5W1Hの何々であるという形でまとめる形でプランを作成しました（図6、7、8）。

これは、大変ビジーなエクセルになりますけども、こちらのほうを見ながらグループワークをやっています。プランA、プランB、プランCと4つ構築して、ワークショップの中で案が出たものをプランZとしました（別紙2）。

現行の遺伝カウンセリング、日本医学会の遺伝カウンセリングでは、「プロセス」という扱いになってます（別紙2、プランX）。遺伝カウンセリング加算の場合だと、「カウンセリング」ですが、施設認定等の文言が入ります（別紙2、プランY）。

簡単に4つのプランの特徴をお示ししますと、AとBに関しては、「遺伝カウンセリングの再定義が可能か？」に「はい」という回答で、新たに定義していただいています。プランC、Dに関しては、「いいえ」の回答で、遺伝カウンセリングとは別に、Cの場合では、「遺伝診療相談」という形。プランDでは、「ゲノム医療」という形で、保険算定される用語を新たに言語化、用語化しています。

また、現行の遺伝カウンセリング加算との違いとして、プランAとCは遺伝カウンセリング加算そのまま、BとDは廃止です。

それぞれの特徴としては、プランAは、遺伝性疾患指導管理料というものを、遺伝カウンセリング加算とは別に設けるという立ち位置です。プランBは、医療行為に付随するものではなく、遺伝カウンセリングのニーズがあると認められた際に、いつでも遺伝カウンセリングを保険診療として提供を可能にするということで、遺伝カウンセリング加算は廃止としています。また、プランCは、臨床心理士の国家資格化の経験を踏まえて、前例にならない、遺伝カウンセリング加算はそのままに、遺伝診療相談として用語定義し、報酬が取れるようにするものになっています。プランDは、遺伝カウンセリング加算自体は廃止して、仮に「ゲノム医療」という形で用語を定義し、医師法、医療法の適用の範囲で、ゲノム医療という診療報酬を最適化できるようにするというものになっています。

評価項目案としては、仮に14個用意しました（図9）。一部オーバーラップするものもありますが、実行性、法的要件、経済的妥当性、公益性、適用可能性、迅速性、倫理的妥当性、社会的認知度、持続可能性、前例の有無、柔軟性、患者中心性、教育的効果、多職種連携を提示しました。参加者の方には、他の項目があれば提案していただくこととしました。

最終的に4つのプラン、もしくは創作されたプランを並べて、全体的に討論といいますか、投票していただくという形をとりました。また、職域が均等ではありませんので、医師と非医師とに分かれて投票をしていただきました。本来ならば提言等を出すようなワークショップではありますが、今回、初の試みですので、必ずしも提言という形ではなくて、4つのグループの意見や、最後の投票結果という形のものプロダクトとすることにいたしました（図10）。

4つに分かれてグループワークしていただきましたが、グループ1に関しては、実行性、法的要件、経済的妥当性、適用可能性、他職種連携を重視するものとし、かつ、最も重視するものを「適用可能性」としました。それぞれ○、△、×という形で評価し、総合的に順位付けをし、グループ1は選択プランとしてB。理由は、最も幅広く適用可能であるからです（図11）。グループ1の議論としては、実行可能性と適用可能性ですが、実施者の要件によって大きく変化するということが、適切な研修において遺伝カウンセリングをどう定めるか。認定遺伝カウンセラーの役割の観点からは、実行可能性と専門性のバランスも重要である。また、適用可能性の部分に関しては、患者、家族のニーズが生じた際に提供できるものが理想であるということです。診断のプロセスにしっかり組み込まれることで、現在の遺伝カウンセリングが提供されずに実施されている、多くの遺伝学的診断の場に適用が期待できるということです。診療報酬化されることによって医療現場での認知が広がって、算定機会が増えれば、コストとのバランスも取れるのではないかと思います（図12）。

グループ2は、実行性と公益性、社会的認知度、前例の有無、患者中心性で、「前例の有無」を最も重視しています。グループ2の特徴としては、全部のいいところ取りができないだろうかということでディスカッションし、最終的にAとBとCのいいところを取るというプラン（Z）を作成しました（図13）。AとBとCのいいところなので、特にキーワードとしては、多職種による包括的なマネジメントに基づいた相談医療等を実施した場合に算定できるようにするということが、かつ、プランAで提示した、遺伝性疾患指導管理料というものを設けるということです。5W1Hに関しては、ニーズが生じたときにいつでもできるような形で、遺伝子診療部門で。これはある程度、認められた施設でという形で限定しつつ、遺伝に関する教育、講習を受けた医療従事者が適切な意思決定支援を、疾患の遺伝子に伴って対象者に生じる不安、心配等の問題について支援するために、多職種による専門的なカウンセリングを用いて行う医療、という形でまとめました。遺伝カウンセリングを実施しても遺伝学的検査を受けない場合には、現状、加算が取れないというところで、プランAとBを利用して、その代わり、ただし、遺伝カウンセリングを再定義することはしないほうがいいだろうといったところです。いつでもできるように、あと遺伝子診療部門でできるようにという形のものとなっています。あとは、医師だけではなく、やはり多職種が関わるということが重要ということで、これが算定にどういう影響を与えるかということが、まだ課題があるかなと思います。プランとしてまとめました（図14）。

グループ3は、実行性、法的要件、公益性、適用可能性、患者中心性で、「実行性」を一番に重視するものとし、最終的に、実行性が最もあるものとしてBを選択し、その理由は、あらゆる場面で適用できるというものでした（図15）。グループ討論としては、実行性を最も重視する項目としたものの、クライアントのために柔軟に遺伝カウンセリングを行えることが大切であるという意見も多く、またAにあるような指導管理料というものは、遺伝子疾患が診断されていない場合には、適用できないのではないかといい意見もみられました。また、広く公益性のことを考えると、地域と施設によって遺伝医療の専門職のリソースに差があったりしますので、それらが少ない地域では、Whoの条件が厳しくなると診療として遺伝カウンセリングが実施できなくなる可能性があるのではないかといい意見もありました。クライアントのニーズに合った形で、あらゆる場面で遺伝カウンセリングが実施できうる、Bが最も賛同を集めたという結果に

なっています（図 16）。

グループ 4 は実行性、他職種連携、経済的妥当性、適用可能性、あと法的要件と患者中心性という区分のハイブリッドにしています。「実行性」を最も優先するという形で、選択プランは A としました（図 17）。グループ討論では、変更すべき点としては、現在、遺伝カウンセリングの提供者は、現行は医師のみとなっていますが、多職種による遺伝カウンセリングとする、また、検査にひも付けない遺伝カウンセリングを算定可能にするのが良いのではないかといった意見がでました。推奨プランとしては、実効性、多職種連携、経済的妥当性が評価できるということで、元のプラン A から Who のところを、専門的な知識を有する医師および看護師または遺伝医療技術者等が共同で、とモディファイする形にするのがいいのではないかという形が提案されています（図 18）。

以上のグループ討論結果を皆さまに供覧いただいた後、最後、参加者およびスタッフで投票しました。これで確定ということではなくて、現状どういった意見、もしくは偏りがあるか、どういったプランが賛同をもらえているかということを集計いたしました。提言の具体的なところまでは進んでいませんが、継続的な議論が必要だということでは共通していたと思います。医師は 19 名参加いただき、非医師は 31 名参加いただきました。医師では A プランが最も多くて、次いで Z（A、B、C ハイブリッドしたもの）。非医師では、Z が最も賛同を得られ、次いで B が得られたという結果になっています（図 19）。以上で、ワークショップ 2 のまとめを終わります。

【櫻井】 これによりますと、要は、「遺伝カウンセリングとは」ということについて、コンセプトがその上に書かれていて、多職種による包括的支援マネージメントで、遺伝性疾患患者指導管理料というような、がん患者指導管理料みたいな、検査にひも付かない保険項目を設定するということを提案されているという理解でよろしいですね。

それは、ニーズが生じたときに遺伝子医療診療部門で行われると。When、Where ですね。それから、もう少し下のほうに行っていただくと、誰がやるのかというと、講習を受けた医療従事者が、となっています。今のご報告につきまして、皆さまのほうから、ご質問やコメント等はいかがでしょうか。もちろん、ご参加いただいたグループの中の方でも結構です。

今プランの中で、これもいろいろ議論が出てくると思いますが、この Who の部分、あまり絞ってしまうと、要は、地域の均てん化が、なかなかできない一方で広くしてしまうと、認定遺伝カウンセラーという専門職というのはどのような通常の保険診療の中で意義を持ちうるのかといった議論も生じてくるように思うのですが、その辺り、おそらく話し合われたと思いますが、いかがでしょうか。

【徳富】 将来的に国家資格化を目指していくといったことを考えた場合に、遺伝カウンセリングをどう定義付けるかというのは、とても大事になってくるかなと考えています。

【西垣】 グループ 1 のディスカッションのところで、スライドがあったと思いますが、診療報酬化、あとは均てん化ということを見ると、実行可能性という部分と、あとは、遺伝カウンセリングというものの専門性を、どこまで精緻なものにしていくかのバランスがとても重要だと思っ

ています。診療報酬化するというのは、広く多くの方々に遺伝カウンセリングが届くようにということがもちろん主目的にはなるわけですが、そのときに、現認定遺伝カウンセラーで、ひょっとしたらこれから国家資格化、国家資格を作っていくということになったときに、診療報酬はあるんだけど、その人たちがいないことによって、結局、遺伝カウンセリングが届かないということになってしまうと、どちらを優先するのかというのは、ここは継続して議論していかなくちゃいけないところです。ただ、その適切な研修といったようなものが、今回の議論の中で例として挙げたのは、例えば、RRSO であるとか RRM であるとかに関しては、JOHBOC の研修を受けている臨床遺伝専門医ということは条件にはなっているわけです。しかし、そのようなニュアンスで言ってしまうと、遺伝カウンセリングというものの専門性は、テンポラリーなというか、フォーマルな教育ではなく、ああいったような研修ベースでいいと完全に位置付けられるのは、うまくはなかろうというようなところはあります。なので、そこを遺伝カウンセリングと定義するのか、その他の、例えば、プラン C で挙げられているように、遺伝支援相談といったような形で別の枠として定義していくのかといったようなところも含めて、議論は必要だと思います。

【櫻井】 今の遺伝支援相談、あるいは、先ほどの指導管理料というものが設けられたときにも、遺伝カウンセリングという専門的な医療サービスは別個にあるという、そういう位置付けでよろしいですか。

【西垣】 そうです。昨今、特に出生前検査の文脈の中で、遺伝カウンセリングマインドといったような言葉がよく使われることがありますけれども、その定義はまた別にして、遺伝カウンセリングの一次対応にあたる部分というのがしっかり機能して、そこから専門的な遺伝カウンセリングという行為につながるという、二段構えのデザインもあり得るかと思います。

【櫻井】 チャットで質問が二つ来ています。まず一つ目。「精神科や臨床心理士が関わるような、いわゆるカウンセリングもありますが、それらも巻き込んでカウンセリングの定義や算定等の見直しが必要な印象ですが」。いかがでしょうか。

【浦野】 多分それは、巻き込まなくて大丈夫ようになっていて、その対象になる人ですね。やらなければならない医療従事者というところが規定にあるので、おそらく、算定のときにはそこを巻き込まなくても良いですし、名前として、精神科の場合は別の名前が付いているので大丈夫だと思っています。

【西垣】 いいと思います。ただ、今パネリストの先生からのご質問にも挙げられているのですが、遺伝カウンセリングの再定義という観点では、遺伝カウンセリングというものの医行為性をどの程度考えるのかで、その他のカウンセリングといったようなものの行為と、どうすみ分けていくかというところは、かなり密接に関わってくる議論なので、単発でカウンセリングという言葉がどうかというほど、シンプルにはいかないかなとは思っています。

【櫻井】 どこが医行為なのかという、その部分もずっと並行して議論されているところでありますので、切り取りはしないかなとは思いますが。

それからもう一つ。「多職種を強調しないほうが良いのではないのでしょうか。多職種という、遺伝専門職以外の職種が関与することが求められるように読めます」というご質問も来ていますが。これはいかがでしょう。

【徳富】 貴重なご意見ご質問だと思います。今回、議論の中で、その部分の危うさも若干感じつつも、あとは、多職種という形で盛り込んで診療報酬が取れるかどうかということも、興味があるところかなと思います。

【西垣】 まず診療報酬を獲得するという観点からですと、例えば、中医協にアピールするときに、内保連、外保連、看保連の三保連から合同で出すというのは結構パワフルなので、ある意味ゲットするための戦略としては、ありうる戦略です。ただ、ご質問の本質というのは、遺伝専門職以外の職種が関与することを求めるというのは難しいとか、ハードルが高いとか、恐らくそういったような、どちらかという実行可能性の部分のご質問なのかなと私は受け取ったんですが。この遺伝カウンセリングという行為を、どう位置付けるかだと思うんです。それぞれのプランの中で、だいぶ位置付けが違うと思うんです。例えば、プラン A だと、診断という行為にひも付いている形。そうすると、治療とか生活支援のところに関しては、看護師が関わってきたりであるとか、心理士さんが関わってきたりであるとかということはあるので、そういったプラン。本当に患者さんの管理、医学管理というか、管理相談とか、そういったような形であれば多職種、専門職連携というのは重要になってくるでしょうし、遺伝カウンセリングというものを、単品でしっかり個別の行為として提供するのであれば、遺伝カウンセリングの技術を有する者に特化するという形のほうが適しているでしょうし、そこは、何を狙ってどういった形で提供するかによって多分、位置付けは変わってくると思います。

【竹内】 グループ 4 でも、キーワードとして多職種というものを出したいということは、全参加者一致で意見が得られました。この背景としては、現在の遺伝カウンセリング加算では、遺伝カウンセリングの提供者は医師に限定されています。医師だけではなく、認定遺伝カウンセラー、もしくは、数は少ないですが遺伝看護専門看護師などの専門的な遺伝研修を受けた遺伝専門職の中での多職種、ということを考えました。ですので、限りなく広げるというよりは、医師以外の遺伝専門職と連携してやっていくという戦略で考えたらどうかということの提案になっています。

【西垣】 今の僕の考えは、遺伝カウンセリングを多職種でやっていくというのではなくて、遺伝カウンセリングを担う遺伝カウンセリングの専門家がいて、遺伝看護を担う遺伝看護の専門家がいて、遺伝医療、遺伝の診療を担う遺伝の専門医がいてという、トータルの遺伝医療としての多職種、専門職連携だという理解でよろしいですか。

【竹内】 もちろん、そういうご理解もあると思います。グループ4の中で話し合ったプランAの中では、あくまで診療報酬に反映させるということを考え、教科書的な遺伝カウンセリング、理念としての遺伝カウンセリング、あるべき医療としての遺伝カウンセリングではなく、あくまでも診療報酬の中にどう落とし込むかを考えたということになります。ですので、最終的には多分、西垣先生がおっしゃったような形というのが、着地点として良いのではないかなと思うんですけれども、今回の議論は、あくまでも今回のテーマ、トピックに限定した内容で話を進めたということでご理解いただければと思います。

【西垣】 それが指導管理料という、大きな形ということですよ。

【竹内】 指導管理料は、遺伝カウンセリング料とはまた別です。ただ、今回はそれぞれのプランでの議論を進めていくという前提で、差異を意識した議論になっており、全てが一つのプランできれいに説明できるわけではないので、そこの作業をこれから進めていくことになると思います。

【櫻井】 今回、ワークショップでプランを出して議論していただきましたが、今回このワークショップにご参加できなかった、されなかったかたがたも、ぜひプランをまた見ていただいて、継続的に考えていただく機会が必要かなと思います。ぜひ、よろしくお願いいたします。

【徳富】 ありがとうございます。議論をしていて、5W1Hや名詞の一つだけでも、ワークショップが成り立つぐらい大きな議論があるかなと思いますので、まず、たたき台で今回させていただいたという形です。どうもありがとうございました。

【櫻井】 ありがとうございます。山本先生、ご質問あればどうぞ。

【山本】 今回すごく大事なのが、あくまで診療報酬の算定における遺伝カウンセリングの定義の話をしているんだというところを、しっかり認識しておくのが大事だなと、私自身もワークショップに参加させていただいて思いました。

どうしても今の医療の現状ですと、保険を使うとなると、患者さんで実際に症状を持っていらっしゃる方が対象になってくると思うんです。なので遺伝カウンセリングの、本当は要素としてはもっと圧倒的に広いんですけども、その部分の中で症状が出ている患者さんで、そうなる当然、診断だったり検査のところの比重が、非常に高い状態になっていると思います。ただ、この後、ゲノム医療法で予防のところの話になってきますと、実際には遺伝カウンセリングの対象の方は、症状を持っていない方もたくさんいますし、at riskでない方もたくさんいますし、症状が落ち着いていてフォローアップの部分をといるのもあるので、そのどこにフォーカスを当てた状態での遺伝カウンセリングなのかというのを併せて、ずっと扱っていく必要があるかなと思っております。ありがとうございました。

【櫻井】 ありがとうございました。最後に、これは質問というか、コメントに近いかもしれませんが、

プランの作り方

- 「5W1H+核となる名詞」で構成
- 遺伝カウンセリングは5W1Hの○○○である



7

ワークショップのすすめ方②：ブレイクアウトルーム

- プランの分析、時間があれば新たなプラン（プランZ）の創作して、各プランの順位付けを行う（最も重視する項目を含む各評価項目を○△×で評価し総合的に判断）
- 1番に選んだプランにおける認定遺伝カウンセラーの役割を考える

8

参考：評価項目案

- 実行性**
 - プランが明確でどれほど簡単に実施可能か
 - 必要な人的リソースや物的リソース（設備や予算）が確保可能か
 - 実施にむかう現場の負担（例えば、書類作成、前・後援者など）が許容範囲か
- 法的要件**
 - 法律や規制遵守が必要か
 - 診療報酬制度上の適合性
- 経済的妥当性**
 - 実施にかかるコストとその効果のバランス
 - 病院や施設への収益への影響
 - 多職種間の負担や稼働時間割
- 公益性**
 - 患者や家族への直接的な利益（心理的支援や治療方針の決定支援）
 - 地域や社会全体の医療的・文化的進歩への貢献
- 適用可能性**
 - 多様な医療現場（入院、外来、遠隔診療など）で適用可能か
 - 幅広い疾患や患者ニーズに対応できるか
- 迅速性**
 - プランの開始までにかかる時間
 - 承認手続きや準備期間の短縮
- 倫理的妥当性**
 - 患者の意思決定支援や心理的安全性などの確保が保てるか
 - 社会的に受け入れられやすい内容か
- 社会的認知度**
 - 関連学会や医療従事者、患者団体での承認度
 - プラン内容が理解しやすく、普及しやすいか
- 持続可能性**
 - 質的・量的に持続可能なか
 - 診療現場の人的・物的リソースを継続的に投入できるか
- 前例の有無**
 - 過去に同様の結果や試みがあり、成功した実績があるか
 - 新規の場合、それをサポートするエビデンスや研究成果があるか
- 柔軟性**
 - 予期しない状況や課題に対応できるか
 - プランに改訂や修正が容易に変更されるか
- 患者中心性**
 - プランが患者の視点で設計されているか
 - 患者や家族に対する心理社会的な効果の充実度
- 教育的効果**
 - 医療従事者への教育効果が期待できるか
 - 認定遺伝カウンセラーや看護職の技術向上に寄与するか
- 多職種連携**
 - 医師、看護師、認定遺伝カウンセラーなど多職種がスムーズに連携できるか

9

ワークショップのすすめ方③：全体

- 最終的に4つのプラン（+現状と創作されたプラン）を並べて全体討論
- 医師と非医師に分かれて投票
※投票結果を最終的な結論とはしない
【プロダクト】
4つのグループの意見、全体討論の内容、最後の投票結果

10

グループワーク（G1）

○△×で評価、Zは任意

評価項目を5つ選び最も重視するものに○をつける↓	A	B	C	D	Z1
1 実行性 (6)	△	△(研修の程度)	△(研修の程度 専門的)	△(研修の程度)	
2 法的要件 (4)	△	△	△	△	
3 経済的妥当性 (4)	△	○	○	○	
4 適用可能性 (6)	○	○	△	○	
5 多職種連携 (7)	○	△	△	△	
順位付け (同じ順位も可)	2	1	3	3	
選択プラン：B	理由	最も幅広く適用可能。実行性は、研修の難易度による			
選択プランにおける認定遺伝カウンセラーの役割	理由	研修において、「遺伝カウンセリング」をどう定めるのかによっては、認定遺伝カウンセラーの機能を軽視することになるか			

11

グループ討論（G1）

- 実行可能性**
 - 実施者の要件によって大きく変化
 - 「適切な研修」において遺伝カウンセリングをどう定めるか
 - 認定遺伝カウンセラーの役割の観点からは、実行可能性と専門性のバランスも重要
- 適用可能性**
 - 患者・家族のニーズが生じた際に提供できるのが理想
 - 診断のプロセスにしっかり組み込むことで、現在遺伝カウンセリングが提供されずに実施されている多くの遺伝学的診断の場に適用が期待できる
 - 診療報酬化されることによって、医療現場での認知が広がり、算定機会が増えれば、コストとのバランスもとれるようになる

12

グループワーク（G2）

○△×で評価、Zは任意

評価項目を5つ選び最も重視するものに○をつける↓	A	B	C	D	Z2
1 実行性	○		○		
2 公益性					
3 社会的認知度			○		
4 前例の有無	○	○	○	○	
5 患者中心性	△	○			
順位付け (同じ順位も可)					○
選択プラン：A+B+C→Z	理由	それぞれのプランのよい点を含めたプラン 遺伝カウンセリングの再定義はない B：where→「遺伝子診療部門」に変更 A：検体到着まで加算をとれるように			
選択プランにおける認定遺伝カウンセラーの役割	理由	重要なポイント 医療側と患者で意見が合わない場合もあり、第三者としての役割が必要（中立的な立場で） 継続的な関わりができる立場 他科連携を行う立場 未発症者、遺伝に対して不安を感じている方を対象とする			

13

グループ討論（G2）プランZ

- 挙げられた課題と利用できるプラン
 - 遺伝カウンセリングを実施しても、遺伝学的検査を受けない場合には現状加算をとれない
(保険収載された遺伝学的検査の場合、遺伝カウンセリングを自費に切り替えるには難しい)
→プランA、Bを利用
※ただし、遺伝カウンセリングを再定義することはしない方がいい
- 遺伝カウンセリングは遺伝学的検査に紐づくものではなく、受検に対する意思決定、検査後（診断後）の継続的なフォローアップ、また未発症者（血縁者）への対応も重要
→プランA、B、Cを利用
When：いつでも（クライエントのニーズが生じたときに）
Where：遺伝子診療部門で
What：適切な意思決定/疾患の遺伝性にもよって対象者に生じる不安・心配等の問題について
- 遺伝カウンセリングを実施するのは医師だけでなく、多職種が関わることが重要
→プランA、B、Cを利用
Who：遺伝に関する教育を受けた医療従事者（医師、遺伝専門看護師、臨床遺伝技術者ら）が
※臨床心理技術者の名簿で請求していた前例を参照

14

グループワーク（G3）

○△×で評価、Zは任意

評価項目を5つ選び最も重視するものに○をつける↓	A	B	C	D	Z3
1 実行性 (9)	○	○	△	△	
2 法的要件 (9)	△	○	○	○	
3 公益性 (2)	○	△	○	△	
4 適用可能性 (6)	△	△	△	△	
5 患者中心性 (5)	×	○	○	○	
順位付け (同じ順位も可)	2	1	3	4	
選択プラン：B	理由	実行性が高く、あらゆる場面で応用ができるため			
選択プランにおける認定遺伝カウンセラーの役割					

15

グループ討論（G3）

- 評価項目については、「実行性」および「法的要件」を重視、次いで「適用可能性」、「患者中心性」と続いた
→最終的には現実性の観点から「実行性」を最も重視する項目としたが、クライエントのために柔軟に遺伝カウンセリングを行えることが大切であるという意見も多かった
- Aにあるような「指導管理料」は遺伝性疾患と診断されていない場合に適用できないのではないかと
- 地域や施設によって遺伝医療の専門職のリソースに差があり、それらが少ない地域ではWhoの条件が厳しくなると診療として遺伝カウンセリングが実施できなくなる可能性がある
- クライエントのニーズに沿った形で、あらゆる場面で遺伝カウンセリングが実施できうるB案が最も賛同を集めた

16

グループワーク (G4)

○△×で評価、Zは任意

評価項目を5つ選び最も重視するものに○をつける↓		A	B	C	D	Z4
1	実効性	○				
2	他職種連携	○				
3	経済的妥当性	○				
4	適用可能性	○				
5	法的要件と患者中心性	△				
順位付け (同じ順位も可)		1	2	3		
選択プラン: <u> A </u>	理由	実効性が高く、現行からの乖離が大きくない。現在すでに根付いている形式を踏襲しながら行えるため実現性が高い。検査に紐づいていなくても診療報酬が得られる。遺伝性疾患指導管理料が新しく提案されていたため。				
選択プランにおける認定遺伝カウンセラーの役割	理由	遺伝カウンセリングの担い手 遺伝性疾患患者指導管理料における算定				

17

グループ討論 (G4)

- 現状の遺伝カウンセリングの算定のあり方 (遺伝学的検査への加算) は変更が必要 (全員一致)
変更すべき点: GCの提供者 現行は医師のみ→多職種によるGC 検査に紐づけないGCを算定可能とする
- プランにおいて評価すべきポイント (票数、複数回答)
 実効性(9)>法的要件=適用可能性(8) >患者中心性=多職種連携(6)
- 推奨プランA: 実効性、多職種連携、経済的妥当性が評価
 ✓診療報酬におけるGCは、遺伝学的診断の検討の際に算定可能
 ✓現行の遺伝カウンセリング加算は維持、検査同意に至らない場合の医学管理料等を設定、遺伝性疾患患者指導管理料を新設
 ✓元プランからの変更点
 who: 専門的な知識を有する医師および、看護師又は遺伝医療技術者等が共同で

18

提言: 継続的な議論が必要

プラン	A	B	C	D	Z (A + B + C)	無回答
医師 n = 15 + 4	6	3	0	1	5	4
非医師 n = 25 + 6	9	10	0	0	12	0
合計	15	13	0	1	17	4

19

遺伝医療に関する保険制度

2024.11.23

日本の医療保険制度

- 国民皆保険
 - 英語では、Universal care, Universal coverage等と呼ばれる
 - 全市民に医療費補助が提供される制度
 - 社会保険：原資を集め、それを分配する
- 日本は職域保険+地域保険
- 保険医療を受ける際に医療機関が受診者に請求できる金額が定められている
 - 「診療報酬」

診療報酬：健康保険法第76条

（療養の給付に関する費用）

第七十六条 保険者は、療養の給付に関する費用を保険医療機関又は保険薬局に支払うものとし、保険医療機関又は保険薬局が療養の給付に関し保険者に請求することができる費用の額は、療養の給付に要する費用の額から、当該療養の給付に関し被保険者が当該保険医療機関又は保険薬局に対して支払わなければならない一部負担金に相当する額を控除した額とする。

2 前項の療養の給付に要する費用の額は、厚生労働大臣が定めるところにより、算定するものとする。

3 (以後略)

診療報酬

- 保険医療機関及び保険薬局が保健医療サービスに対する対価として保険者から受け取る報酬
 - 技術・サービスの評価+物の価格(薬品等)を、中央社会保険医療協議会(中協)の議論を踏まえ決定する**公定価格**
 - 技術・サービスを点数化(1点10円)→厚生労働大臣告示
 - 診療報酬点数表(内科、歯科、調剤)
 - 例) 初診料 291点(オンライン253点)、再診料75点
 - 2年に一回改訂(介護報酬は3年に一回)
- 入院医療費は包括評価部分+出来高部分に分かれる
 - 包括評価部分(基本料、検査、投薬、注射等)
 - 出来高部分(手術・麻酔、内視鏡検査、リハビリ等)

2024版は1750頁

遺伝カウンセリングと診療報酬

- ある特定の場合に、遺伝カウンセリングを実施した場合に診療報酬が請求できる
- 上記に該当しない場合には自費診療

遺伝カウンセリング加算 1,000点

注6 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、難病に関する検査(区分番号D006-4に掲げる遺伝学的検査、区分番号D006-20に掲げる角膜炎ジストロフィー遺伝子検査、区分番号D006-26に掲げる染色体構造変異解析及び区分番号D006-30に掲げる遺伝性網膜ジストロフィー遺伝子検査をいう。以下同じ。)又は遺伝性腫瘍に関する検査(区分番号D006-19に掲げるがんゲノムプロファイリング検査を除く。)を実施し、その結果について患者又はその家族等に対し遺伝カウンセリングを行った場合には、遺伝カウンセリング加算として、患者1人につき月1回に限り、1,000点を所定点数に加算する。ただし、遠隔連携遺伝カウンセリング(情報通信機器を用いて、他の保険医療機関と連携して行う遺伝カウンセリング(難病に関する検査に係るものに限る。))を行う場合は、別に厚生労働大臣が定める施設基準を満たす保険医療機関において行う場合に限り算定する。

「加算」？

施設によって提供している医療の差がある
→すべて同じ診療報酬（例えば、「どこに入院しても1日1,688）」
というのでは不公平

例)「A200 総合入院体制加算」
十分な人員配置及び設備等を備え総合かつ専門的な急性期医療を24時間提供できる施設及び医療従事者の負担の軽減及び処遇の改善に資する施設等を評価した加算

施設基準を満たす病院は、急性期一般入院料(1,404-1,688点)に加え、一日当たり120点、200点、260点のいずれかを加算することができる

「施設基準」？

第八入院基本料等加算の施設基準等

総合入院体制加算の施設基準

(1)総合入院体制加算 1 の施設基準

① 特定機能病院及び専門病院入院基本料を算定する病院以外の病院であること。
② 急性期医療を行うにつき十分な体制が整備されていること。
③ 医療従事者の負担の軽減及び処遇の改善に資する体制が整備されていること。
④ 二次性期医療に係る実績を十分有していること。
⑤ 当該保険医療機関の敷地内において喫煙が禁止されていること。

次のいずれにも該当すること。

- ① 地域包括ケア入院医療科、地域包括ケア入院医療科又は療養病棟入院基本料に係る届出を行っていない保険医療機関であること。
- ② 当該保険医療機関と同一建物内に老人福祉法（昭和二十八法律第三十三号）第二十条の五に規定する特別養老ホーム（以下「特別養老ホーム」という。）、介護保険法（平成九年法律第百二十三号）第八十八条第二十八項に規定する介護老人保健施設（以下「介護老人保健施設」という。）、同条第二十九項に規定する介護医療院（以下「介護医療院」という。）、又は健康保険法等の一部を改正する法律（平成十八年法律第八十三号）附則第百二条の二第一項の規定によりなおその効力を有するものとされた同法第二十六条の規定による改正前の介護保険法第八十八条第二十六項に規定する介護療養型医療施設（以下「介護療養型医療施設」という。）を設備していないこと。
- ③ 急性期医療に係る精神疾患を有する患者等に対する入院診療を行うにつき必要な体制及び実績を有していること。

次のいずれかに該当すること。

- ① 一般病棟の重症度、医療・看護必要度1の基準を満たす患者を三分以上入院させる病院であること。
- ② 診療内容に関するデータを適切に提出できる体制が整備された保険医療機関であって、一般病棟の重症度、医療・看護必要度1の基準を満たす患者を三分以上入院させる病院であること。
- ③ 公益財団法人日本医療機能評価機構（平成七年七月二十七日に財団法人日本医療機能評価機構という名称で設立された法人をいう。以下同じ。）等が行う医療機能評価を受けている病院又はこれに準ずる病院であること。

遺伝カウンセリング加算の施設基準

1 遺伝カウンセリング加算に関する施設基準

(1) 遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する常勤の医師が1名以上配置されていること。なお、週3日以上常勤として勤務しており、かつ、所定労働時間が22時間以上の勤務を行っている非常勤医師（遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する医師に限る。）を2名以上組み合わせることにより、常勤医師の勤務時間帯と同じ時間帯にこれらの非常勤医師が配置されている場合には、当該基準を満たしていることとみなすことができる。

(2) 遺伝カウンセリングを年間合計20例以上実施していること。

2 届出に関する事項
遺伝カウンセリング加算の施設基準に係る届出は別添2の様式23を用いること。

遺伝カウンセリング関連診療報酬

- D004-2 悪性腫瘍組織検査(令和2年~) *平18 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査
- D006-4 遺伝学的検査*(平成18~20→22~) *20 遺伝学的検査(13疾患) *22 遺伝学的検査(15疾患)
- D006-18 BRCA1/2遺伝子検査(令和2年~)
- D006-19 がんゲノムプロファイリング検査(令和2年~)**
- D006-20 角膜ジストロフィー遺伝子検査(令和2年~)
- D006-26 染色体構造変異解析(令和4年~)
- D006-30 遺伝性網膜ジストロフィー遺伝子検査(令和6年~)
- D006-2 検体検査判断料
 - 遺伝カウンセリング加算(平成20年~)
 - **遺伝性腫瘍カウンセリング加算(令和2年~)
- N005-4 ミスマッチ修復タンパク免疫染色(令和6年~)

医科点数表

第2章 特掲診療料-第3部 検査-第1節 検体検査料-第2款 検体検査判断料-区分D026 検体検査判断料

検査実施料と判断料

- D006は検査実施の診療報酬
- 検査結果の判断に対する診療報酬
 - D026 検体検査判断料

1. 尿・糞便等検査判断料 34点
2. 遺伝子関連 染色体検査判断料 100点
3. 生化学的検査(II)判断料 144点
4. 生化学的検査(III)判断料 144点
5. 免疫学的検査判断料 144点
6. 微生物学的検査判断料 150点

「遺伝カウンセリング加算」はD026-2に対する加算

第2章 特掲診療料-第3部 検査-第1節 検体検査料-第1款 検体検査実施料

D006-4 遺伝学的検査

- 1 処理が容易なもの 3,880点
- 2 処理が複雑なもの 5,000点
- 3 処理が極めて複雑なもの 8,000点

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。

平成26年、28年はすべて3,880点

遺伝学的検査の算定要件

診療報酬の算定方法の一部改正に伴う実施上の留意事項について 保医発0305第1号

医科点数表 第2章 特掲診療料-第3部 検査-第1節 検体検査料-第1款 検体検査実施料-区分D006-4 遺伝学的検査

(1) 遺伝学的検査とは以下を指すことができるものとし、原則として検査1回につき1回算定する。ただし、2回以上算定する場合は、その算定要件に適合する期間に適合する。

APCR法、DNAミクロアレイ法、FISH法及びマイクロアレイ法による遺伝学的検査等であるもの

- ① シンプレックスマイクロアレイ法
- ② フルゲノムマイクロアレイ法
- ③ 染色体顕微鏡法
- ④ 染色体顕微鏡法
- ⑤ 染色体顕微鏡法
- ⑥ 染色体顕微鏡法
- ⑦ 染色体顕微鏡法
- ⑧ 染色体顕微鏡法
- ⑨ 染色体顕微鏡法
- ⑩ 染色体顕微鏡法
- ⑪ 染色体顕微鏡法
- ⑫ 染色体顕微鏡法
- ⑬ 染色体顕微鏡法
- ⑭ 染色体顕微鏡法
- ⑮ 染色体顕微鏡法
- ⑯ 染色体顕微鏡法
- ⑰ 染色体顕微鏡法
- ⑱ 染色体顕微鏡法
- ⑲ 染色体顕微鏡法
- ⑳ 染色体顕微鏡法
- ㉑ 染色体顕微鏡法
- ㉒ 染色体顕微鏡法
- ㉓ 染色体顕微鏡法
- ㉔ 染色体顕微鏡法
- ㉕ 染色体顕微鏡法
- ㉖ 染色体顕微鏡法
- ㉗ 染色体顕微鏡法
- ㉘ 染色体顕微鏡法
- ㉙ 染色体顕微鏡法
- ㉚ 染色体顕微鏡法
- ㉛ 染色体顕微鏡法
- ㉜ 染色体顕微鏡法
- ㉝ 染色体顕微鏡法
- ㉞ 染色体顕微鏡法
- ㉟ 染色体顕微鏡法
- ㊱ 染色体顕微鏡法
- ㊲ 染色体顕微鏡法
- ㊳ 染色体顕微鏡法
- ㊴ 染色体顕微鏡法
- ㊵ 染色体顕微鏡法
- ㊶ 染色体顕微鏡法
- ㊷ 染色体顕微鏡法
- ㊸ 染色体顕微鏡法
- ㊹ 染色体顕微鏡法
- ㊺ 染色体顕微鏡法
- ㊻ 染色体顕微鏡法
- ㊼ 染色体顕微鏡法
- ㊽ 染色体顕微鏡法
- ㊾ 染色体顕微鏡法
- ㊿ 染色体顕微鏡法

令和4年：51疾患追加→191疾患に

- 3880点
 - ベスレミオパチー、過剰自己食食を伴うX連鎖性ミオパチー、非ジストロフィー性ミオトニー症候群、遺伝性周期性四肢麻痺、禿頭と変形性骨椎症を伴う常染色体劣性白質脳症、結節性硬化症、肥厚性皮膚骨硬化症
- 5000点
 - 根拠点状骨異形成症1型、家族性部分性脂肪萎縮症、筋萎縮性側索硬化症、家族性特異性基底核石灰化症、線粒体空泡を伴う遠型ミオパチー、シュワルツ・ヤンベル症候群、肥大型心筋症、家族性高コレステロール血症、先天性オパチー、皮膚下硬さを伴う常染色体優性筋動脈症、神経軸索フェロイド形成を伴う遺伝性骨髄鞘症、先天性無汗症、家族性良性性天疱瘡、形質「ハコ病」、カーニチン、ペルオキシソーム形成異常症、ペルオキシソームβ酸化系酵素欠損症、プラズマローゲン合成酵素欠損症、アカタラミア症、原発性高シュウ酸尿症1型、レフサム病、先天性葉酸吸収不全症、異型ホルフィン症、先天性骨髄性ホルフィン症、急性前欠性ホルフィン症、赤芽球性プロトポリン症、X連鎖優性性プロトポリン症、遺伝性プロトポリン症、機能的遺伝性ホルフィン症、肝性骨髄性ホルフィン症、原発性高カドミウム血症、タナトフォリック骨異形成症、遺伝性膝蓋、変性線維症、アッシャー症候群(タイプ1、タイプ2、タイプ3)、カナパン病、先天性グリコシルホスファチジルイノシトール欠損症、大理石骨病、脳クレアチニン欠症候群、ネフロソ病、家族性低βリポタン血症1(ホモ接合体)、進行性家族性肝臓うつろっ痛症
- 8000点
 - ミトコンドリア病

令和6年度 診療報酬改定	令和4年度までに保険収載された内容		
告示番号	告示病名	検査項目名	検査項目名
120	遺伝性ジストニア	遺伝性ジストニア	DY11ジストニア DY16ジストニア/PTD DY18ジストニア/PND/ID DY111ジストニア/MS DY112/RDP/AHC/CAPUS
121	脳内沈着神経変性症	脳内沈着神経変性症	DY112/RDP/AHC/CAPUS
34	神経線維腫症	神経線維腫症	パントテン酸キナーゼ関連神経変性症/NB1A1 瀬川病
131	アレキサンダー病	アレキサンダー病	遺伝性ジストニア/DY11シリーズのうち、原因遺伝子が固定されている病型ののみを対象とされて
290	非特異性多発性小腸潰瘍症	非特異性多発性小腸潰瘍症	- 瀬川病: DY15aジストニアとして遺伝性ジストニアに含む - パントテン酸キナーゼ関連神経変性症/NB1A1: 遺伝性ジストニアから脳内沈着神経変性症へ
340	線粒体機能不全症候群(カルタガナー症候群を含む)	線粒体機能不全症候群(カルタガナー症候群を含む)	遺伝学的検査の対象となっており、告示病名の変更があったため追加
341	TRPV4異常症	TRPV4異常症	変更前: 神経フェリチン症 変更後: 脳内沈着神経変性症

医科点数表

第2章 特掲診療料-第3部 検査-第1節 検体検査料-第2款 検体検査判断料-区分D026 検体検査判断料

遺伝カウンセリング加算の算定要件

「留意事項」の記載

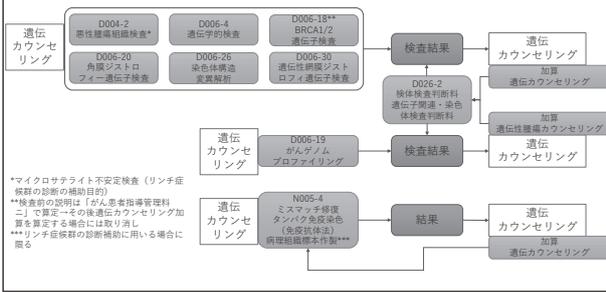
(9)「注6」に規定する遺伝カウンセリング加算は、「D004-2」悪性腫瘍組織検査の「1」のうち、マイクロサテライト不安定検査(リンチ症候群の診断に補助に用いる場合に限る。)(「D006-4」遺伝学的検査、「D006-18」BRCA1/2遺伝子検査、「D006-20」角膜ジストロフィー遺伝子検査、「D006-26」染色体構造変異解析又は「D006-30」遺伝性網膜ジストロフィー遺伝子検査を実施する際、以下のいずれも満たす場合に算定される。

当該検査の実施前に、臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が、患者又はその家族等に対し、当該検査の目的並びに当該検査の実施によって生じうる利益及び不利益についての説明等を含めたカウンセリングを行うとともに、その内容を文書により交付すること。

臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が、患者又はその家族等に対し、当該検査の結果に基づいて治療上の指導を行うとともに、その内容を文書により交付すること。

なお、遺伝カウンセリングの実施に当たっては、厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報保護の適切な取り扱いのためのガイドライン」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」を遵守すること。

現状の遺伝カウンセリング関連診療報酬体系

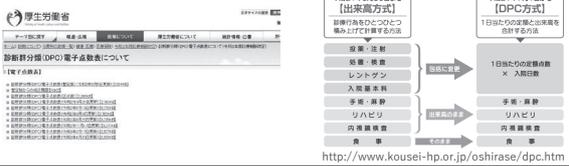


遺伝カウンセリング関連 診療報酬の課題

- **D026-2 検体検査判断料の加算、ということとは？**
 一検査を実施した後にしか請求ができない
- **実施主体**
 ・保険償還の対象は医師が実施した場合のみ
- **ちぐはぐな適用**
 ・リンチ症候群の診断補助のためのD004-2、N014-2は保険。確定診断であるMMR遺伝学的検査は自費
 ・D006-5 染色体検査、D006-23 遺伝子相同相換え修復欠損検査施設基準には遺伝カウンセリング加算施設基準の届け出をしていること (連携可)となっているのに、遺伝カウンセリング加算対象外

包括療養費支払い制度(平成15年～)

- DPC(Diagnosis Procedure Combination) : 疾病群別包括払い制度
- 患者の傷病名によって診療報酬が決められる



09010 乳癌の遺伝性腫瘍
 2020/2021年度 DPC
 ツリー図と目録・点数

項目	コード	名称	点数
D004-2	D004-2-1	悪性腫瘍組織検査(1)	170
	D004-2-2	悪性腫瘍組織検査(2)	170
	D004-2-3	悪性腫瘍組織検査(3)	170
	D004-2-4	悪性腫瘍組織検査(4)	170
	D004-2-5	悪性腫瘍組織検査(5)	170
	D004-2-6	悪性腫瘍組織検査(6)	170
	D004-2-7	悪性腫瘍組織検査(7)	170
	D004-2-8	悪性腫瘍組織検査(8)	170
	D004-2-9	悪性腫瘍組織検査(9)	170
	D004-2-10	悪性腫瘍組織検査(10)	170

特掲診療料とDPC

DPC算定病種における出来高払いと包括払いの別	診療料	備考
A 基本診療料	—	
B 医学管理料	出来高払い	医師が看護師と共同して診療方針等について話し合い、その内容を文書等により提供した場合
C 在宅医療	出来高払い	医師、看護師又は公認心理師が心理的不安を軽減するための面接を行った場合
D 検査	包括払い	医師又は薬剤師が抗悪性腫瘍剤の投薬又は注射の必要性等について文書により説明を行った場合
E 画像診断	包括払い	医師が遺伝子検査の必要性等について文書により説明を行った場合
F 投薬	包括払い	
G 注射	包括払い	
H リハビリテーション	出来高払い	
I 精神科専門療法	包括払い	
J 処置	包括払い*	
K 手術	出来高払い	
L 麻酔	出来高払い	
M 放射線治療	出来高払い	
N 病理診断	出来高払い	

*1000点以上を除く

遺伝カウンセリング関連 診療報酬の課題

- **D026-2 検体検査判断料の加算、ということとは？**
 一検査を実施した後にしか請求ができない
- D項目(検査)からB項目(医学管理)へ
- **実施主体**
 ・保険償還の対象は医師が実施した場合のみ

医療技術評価要素 (保険未収載技術)	評価項目	評価結果
1. 診療科目	2021年	
2. 診療科目	遺伝カウンセリングの提供状況	
3. 診療科目	遺伝カウンセリングの提供状況	
4. 診療科目	遺伝カウンセリングの提供状況	
5. 診療科目	遺伝カウンセリングの提供状況	
6. 診療科目	遺伝カウンセリングの提供状況	
7. 診療科目	遺伝カウンセリングの提供状況	
8. 診療科目	遺伝カウンセリングの提供状況	
9. 診療科目	遺伝カウンセリングの提供状況	
10. 診療科目	遺伝カウンセリングの提供状況	

医科点数表
 第2章 特掲診療料 - 第3部 検査 - 第1節 検体検査料 - 第2款 検体検査判断料 - 区分D026 検体検査判断料

遺伝カウンセリング加算の算定要件

「留意事項」の記載

(9) 「注6」に規定する遺伝カウンセリング加算は、「D004-2」悪性腫瘍組織検査の「1」のうち、マイクロサテライト不安定検査 (リンチ症候群の診断の補助に用いる場合に限る。)、D006-4 遺伝学的検査、D006-18 BRCA1/2 遺伝子検査、D006-20 角膜ジストロフィー遺伝子検査、D006-26 染色体構造変異解析又はD006-30 遺伝性網膜ジストロフィー遺伝子検査を実施する際、以下のいずれも満たす場合に算定できる。

ア 当該検査の実施前に、臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師もしくは遺伝相談士が、患者又はその家族等に対し、当該検査の目的並びに当該検査の実施によって生じうる利益及び不利益についての説明等を含めたカウンセリングを行うとともに、その内容を文書により交付すること。

イ 臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が、患者又はその家族等に対し、当該検査の結果に基づいて療養上の指導を行うとともに、その内容を文書により交付すること。

なお、遺伝カウンセリングの実施に当たっては、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り扱いのためのガイドライン」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」を遵守すること。

「臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師または認定遺伝カウンセラーが」
 とできるか？

遺伝カウンセリングを業とする国家資格を新設した場合(仮称)遺伝相談士

- 「留意事項」の記載
- (9) 「注6」に規定する遺伝カウンセリング加算は、「D004-2」悪性腫瘍組織検査の「1」のうち、マイクロサテライト不安定検査 (リンチ症候群の診断の補助に用いる場合に限る。)、D006-4 遺伝学的検査、D006-18 BRCA1/2 遺伝子検査、D006-20 角膜ジストロフィー遺伝子検査、D006-26 染色体構造変異解析又はD006-30 遺伝性網膜ジストロフィー遺伝子検査を実施する際、以下のいずれも満たす場合に算定できる。
- ア 当該検査の実施前に、臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師もしくは遺伝相談士が、患者又はその家族等に対し、当該検査の目的並びに当該検査の実施によって生じうる利益及び不利益についての説明等を含めたカウンセリングを行うとともに、その内容を文書により交付すること。
- イ 臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師もしくは遺伝相談士が、患者又はその家族等に対し、当該検査の結果に基づいて療養上の指導を行うとともに、その内容を文書により交付すること。
- なお、遺伝カウンセリングの実施に当たっては、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り扱いのためのガイドライン」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」を遵守すること。
- 国家資格を新設する = 立法する
 現在の認定遺伝カウンセラーの扱いは？

技術評価の対象 = 国家資格職のみ？

- 精神科専門療法 - I 008 入院生活技能訓練療法
1. 入院の日から起算して6月以内の期間に行った場合 100点
 2. 入院の日から起算して6月を超えた期間に行った場合 75点
- 通知
- (1) 入院生活技能訓練療法とは、入院中の患者であって精神疾患を有するものに対して、行動療法に理論に基づいた一定の治療計画に基づき、認知学習、ロールプレイ等の手法により、現実習得、再発予防、再発後生活管理等の基本生活技能、対人関係維持能力及び作業能力等の獲得をねらうことにより、病状の改善と社会生活機能の回復を図る治療法をいふ
- 平成28年診療報酬改定
- 通知
- (2) 精神科を標榜している保険医療機関において、経験のある2人以上の従事者が行った場合に限り算定できる。この場合、少なくとも1人は、看護師、准看護師又は作業療法士のいずれかとし、他の1人は精神保健福祉士、臨床心理技術者又は看護補助者のいずれかとする必要がある。なお、看護補助者は専門機関等による生活技能訓練、生活療法又は作業療法に関する研修を修了したものでなければならない。
- 平成30年診療報酬改定
- 通知
- (2) 精神科を標榜している保険医療機関において、経験のある2人以上の従事者が行った場合に限り算定できる。この場合、少なくとも1人は、看護師、准看護師又は作業療法士のいずれかとし、他の1人は精神保健福祉士、臨床心理技術者又は看護補助者のいずれかとする必要がある。なお、看護補助者は専門機関等による生活技能訓練、生活療法又は作業療法に関する研修を修了したものでなければならない。

【別紙2】

プラン	プランX	プランY	プランA	プランB
検査の実施に限らない算定を見据えた「遺伝カウンセリング」の再定義が可能か?			はい	はい
現行の遺伝カウンセリング加算との違い			遺伝カウンセリング加算はそのまま検査が出検出来なかった場合には医学管理料として算定可能(点数的には半分?)	遺伝カウンセリング加算は廃止検査に関連して実施される遺伝カウンセリングも包含するので
コンセプト 参考にした根拠 や法令・前例等	現行 日本医学会 ガイドライン	現行 遺伝カウンセリング 加算の算定要件	現行を活かしつつ、遺伝カウンセリング料に 遺伝性疾患患者指導管理料 を設ける。 B001_23 がん患者指導管理料を参考。多職種が共同して対応、医師以外の職種でも指導管理料が算定可能。臨床心理技術者、看護補助者等、非国家資格が技術評価の対象として診療報酬算定可能となった前例を踏襲し、診療報酬上にCGCを位置付ける(記載上の名称は要検討)	何らかの 医療行為に付随するものではなく 、患者に 遺伝カウンセリングニーズがあると認められた際にいつでも 遺伝カウンセリングを保険診療で提供可能にする。 将来的には、施設要件として「遺伝料を標榜しており、遺伝カウンセリングの専門家を専従で配置している医療機関」となるのが理想。遺伝カウンセリングを診療の補助行為と位置づけるなら、医師の指示のもとで実施する。医師が実施した場合、遺伝カウンセラーが実施した場合でグラデーションをつけるなら、「小児特定疾患カウンセリング料」、遺伝カウンセラーが実施するものと実質的に限定するならば、各種セラピスト(リハビリ等)が実施する行為に対する診療報酬が参考になる。
(再)定義する用語	遺伝カウンセリングとは	遺伝カウンセリングとは	遺伝カウンセリングとは	遺伝カウンセリングとは
名詞	プロセス	カウンセリング	情報提供とカウンセリング	適応支援
When	(適時)	当該検査の実施前に	遺伝学的な診断を検討する際に	ニーズが生じた際に
Where	(適切な場所で)	遺伝カウンセリング加算の施設基準を満たした施設で	遺伝診療を専門とする部門で	入院・外来問わず
Who	(遺伝医療の専門家が)	臨床遺伝学に関する十分な知識を有する医師が	専門的な知識を有する医師および、遺伝看護専門看護師又は認定遺伝カウンセラーが共同で	遺伝カウンセリングの技術を有する者(適切な研修を修了したもの)が
What	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	患者又はその家族等に対し、当該検査の目的並びに当該検査の実施によって生じうる利益及び不利益について	適切な意思決定を	疾患の遺伝性にともなってお客者に生じる不安・心配等の問題について
Why	人々が理解し適応していく	(検体検査に資するため)	支援するために	現行を活かしつつ、遺伝カウンセリング料に 遺伝性疾患患者指導管理料 を設ける。B001_23 がん患者指導管理料を参考。多職種が共同して対応、医師以外の職種でも指導管理料が算定可能。臨床心理技術者、看護補助者等、非国家資格が技術評価の対象として診療報酬算定可能となった前例を踏襲する。
How	(ことを)助ける	説明等(その内容を文書により交付)を含めた	専門的で、多職種による心理社会的支援に基づく	教育や心理社会的支援を実施する
診療報酬算定する場合の時間要件	月に1回		月に1回(時間は定めない)	月に1回(時間は定めない)
診療報酬算定する場合の施設要件	遺伝カウンセリングを要する診療に係る経験を3年以上有する常勤の医師が1名以上配置(条件を満たせば非常勤可)		(現行通り)	遺伝カウンセリングの技術を有する者(適切な研修を修了したもの)が専任で配置されている
補足情報等			1 「遺伝カウンセリング料」: 保険診療での遺伝学検査の検討の際に、適切な遺伝カウンセリングを行った場合に算定可能で、遺伝カウンセリング内容を文章等により提供した場合、1000点とする。また、遺伝カウンセリングの結果、患者が同意せず検査を行わなかった場合も同様であり、その必ず同意しなかった旨をカルテに記載する。 2 「遺伝性疾患患者指導管理料」: 1で確定診断がついた遺伝性疾患の患者に対して、 イ 医師が認定遺伝カウンセラー又は看護師と共同して診療方針等について話し合い、その内容を文書等により提供した場合 500点 ロ 医師、看護師又は認定遺伝カウンセラーが、心理的不安等を軽減するための面接やカウンセリング等を行った場合 200点	

プランC		プランD		プラン Z (A+B+C)
いいえ		いいえ		いいえ
遺伝カウンセリング加算はそのまま		遺伝カウンセリング加算は廃止		遺伝カウンセリング加算はそのまま
<p>遺伝カウンセリング加算の算定は現状の定義のまま変更しない。遺伝カウンセリングの用語を使用せず、特掲診療料の医学管理等のB項目に遺伝カウンセリングの実施となる診療行為を新たに言語化・用語化し、算定できるようにする。</p> <p>公認心理師ができる前の「臨床心理技術者」の名称で請求していた前例を参照。例：通院・在宅精神療法、精神科リエゾンチーム加算</p>		<p>他の（診療）行為を新たに言語化・用語化もしくは流用し、診療報酬算定を目指す。「遺伝カウンセリング」は、その行為と区別する目的で再定義する。</p> <p>ゲノム医療推進法における定義「第二条この法律において「ゲノム医療」とは、個人の細胞の核酸を構成する塩基の配列の特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に応じて当該個人に対して行う医療をいう。」を流用。</p> <p>医療法第1条の4第2項：医師、歯科医師、薬剤師、看護師その他の医療の担い手は、医療を提供するに当たり、適切な説明を行い、医療を受ける者の理解を得よう努めなければならない。</p> <p>医療に関する「意思決定支援」との関係について（厚生労働省 R4.4.25）：医療に関する「意思決定支援」は、精神科医療の場合を含め、治療方法に関する患者・家族等への説明や話し合いを通じ、医療従事者が実施すべきものと考えられる。</p> <p>意思決定支援の基本的考え方～だれもが「私の人生の主人公は、私」～（厚生労働省）：意思決定支援のプロセスとは、信頼関係の構築、人的・物的環境整備、意思形成支援、意思表明支援、意思実現支援</p>		<p>現行を活かしつつ、遺伝遺伝学的検査の前、また検査後（診断後）の遺伝診療外来への通院及び重点的な支援を要する患者に対して、多職種による包括的支援マネジメントに基づいた相談・支援等を実施した場合について算定できるようにする（プランA「遺伝性疾患指導管理料」を参照）</p>
遺伝カウンセリングとは	遺伝支援相談とは	遺伝カウンセリングとは	ゲノム医療とは	遺伝カウンセリングとは
(現行通り)	医療	支援（意思決定支援）	医療	医療
(現行通り)	いつでも	あらゆる場面に	(医師法・医療法の適応範囲で)	ニーズが生じた際に
(現行通り)	遺伝子診療部門で	診療所および病院で	(医師法・医療法の適応範囲で)	遺伝子診療部門で
(現行通り)	遺伝に関する教育を受けた医療従事者(医師、遺伝専門看護師、臨床遺伝技術者ら)が	医師または遺伝に関する教育を受けた医療従事者が	専門医等が	遺伝に関する教育(講習)を受けた医療従事者(医師、遺伝専門看護師、臨床遺伝技術者ら)が
(現行通り)	先天異常や遺伝性疾患の患者および家族の意思決定を	先天異常や遺伝性疾患の患者および家族に対する意思を	個人の細胞の核酸を構成する塩基の配列の特性又は当該核酸の機能の発揮の特性に応じて	適切な意思決定を/疾患の遺伝性にともなって対象者に生じる不安・心配等の問題について
(現行通り)	促進、支援するために	決定するために	(良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするため)	支援するために
(現行通り)	専門的なカウンセリング技法を用いて行う	カウンセリングマインドを用いて行う	当該個人に対して(医師法・医療法の適応範囲で)行う	多職種により専門的なカウンセリング技法を用いて行う
(現行通り)	なし		なし	なし
(現行通り)	(現行通り)		なし	なし
<p>多職種を定義に入れ込み、臨床遺伝についての専門的な知識を有する医師、遺伝看護専門看護師、臨床遺伝技術者(CGCを想定)らと定義する。</p> <p>例えば「遺伝性疾患カウンセリング料」「遺伝相談支援料」：遺伝診療外来への通院及び重点的な支援を要する患者に対して、多職種による包括的支援マネジメントに基づいた相談・支援等を実施した場合について、新たな評価を行う。遺伝学的検査実施の場合については、別項目で算定する。</p> <p>まずは保険収載を狙い、国家資格化後に文言を変更していくことが早道ではないかと考える。</p>		<p>プランD</p>		<p>遺伝カウンセリング加算はそのまま検査を希望しない、一旦持ち帰る場合にも医学管理料として算定可能</p> <p>診断後、経過の定期フォローアップの際にも算定可能とする</p>

■ワークショップ3 『2024年改訂版 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』の臨床実装

リーダー：稲垣 夏子（東京医科大学病院遺伝子診療センター）

後藤 景子（順天堂大学医学部遺伝医学）

【櫻井】ワークショップ3は今年出た『改訂版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』の臨床実装』ということで、具体的な診療領域に関するワークショップになります。これは東京医科大学の稲垣先生、順天堂大学の後藤先生にリーダーをお願いいたしました。それではよろしくお願いたします。

【稲垣】東京医科大学の稲垣です。まず最初に、私からお話しさせていただきたいと思います。よろしくお願いたします。（スライド1～34）

今回は、2024年に改定されました「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」これをいかに臨床実装させるかというワークショップになります。まず、これは2年前に札幌医科大学の石川先生がリーダーでやっていただいたワークショップです。このときの提言3番目「画一化された診療体制」の中でガイドラインを充実させてはどうかという提案を受けて、今回のガイドラインが改定されかなり充実したという背景がございます。ガイドラインは通常5年とか3年とか、そのスパンで改訂されるものですが、今回は13年ぶりにガイドラインが改訂されました。「改訂にあたって」という最初の文言では、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基本事項がまとめられています。各論においては、疾患・病態および遺伝学的検査、さらに将来応用される可能性のある遺伝学的研究について理解を深めるための内容が記載されております。

特筆すべき点ですが、このガイドラインの最後に付表が付けられております。これは本当に見やすく、ぱっと開くとこのような感じになっていて冒頭に「是非、臨床現場でご活用ください」と記載されております。それぞれの主な疾患に対する原因遺伝子や浸透率、発症者、リスクを有する血縁者に対する対応が簡単にまとめられています。

今回簡単にガイドライン活用者の背景を知るために事前にアンケートをさせていただきました。回答数が今回のワークショップ参加者も入れて全部で79件、約80名の方からご回答をいただいております。回答者はほぼ全員遺伝診療部門に携わっている方で、そのうちの9割の方が遺伝性の心血管疾患の診療に何らかの形で関わっているということが分かりました。属性は臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーさんなどが挙げられますが、さまざまな領域の方たちが回答されていらっしゃいます。回答者の所属施設は、主に総合病院が多かったという印象です。

次に「遺伝診療部門が心臓血管疾患に介入するタイミングはどこか」という質問に対し一番回答が多いのが循環器領域からの紹介でした。次の質問は「遺伝カウンセリングを行ったことのある疾患」と「遺伝カウンセリングを行う機会の多い疾患」についてです。「経験がある」と「よく行う」というのは違うのではないかと思います。たまにしか遺伝カウンセリングを行わない疾患は、何らかの資料を見ながらカウンセリングをする、アジェンダセッティングをする必要があると思われましたので、この質問を設定しました。結果から、診療報酬で保険診療の中で遺伝学的

検査が認められた順に、遺伝カウンセリングを行う機会が多いということが分かりました。家族性高コレステロール血症は、本当に患者数はすごく多いのですが、最近保険診療での遺伝学的検査が認められたということで、今後、遺伝カウンセリング対応が増えてくる疾患なのではないかという印象を受けております。

初めて診る疾患に遺伝カウンセリングを行う時に使う資料についての質問では、各疾患のガイドラインが圧倒的に多いということが分かりました。中でも今回改訂されたガイドラインを使う方が多かったです。先月行われました人類遺伝学会で、この改定ガイドラインを取り上げたシンポジウムも満席であったことを考えると、この結果は遺伝領域の実臨床での意見を反映しているかなと思います。

次に、「どのようなときにガイドラインを使用したいと思いますか」という問いに対して、一番多かったのが、治療法やサーベイランスの確認をするときに使いたいという回答でした。ですから、ガイドラインを使用するタイミングは「遺伝学的検査の適応確認」より「治療法やサーベイランスの確認」というのが、遺伝領域が、他部署、他部門から依頼を受けて遺伝カウンセリングをするときにガイドラインで確認したい項目だということが分かりました。

このアンケート結果を踏まえて「よりこのガイドラインを臨床実装して、多くの方々に使っていただくにはどうするかを考える」という内容でワークショップのディスカッションテーマを組みました。循環器の数あるガイドラインの中でもこのガイドラインは、「診断」というカテゴリーに公開されております。「疾患」というカテゴリーにもガイドラインがいくつかあって、それも併せ持って診療していただくことが重要なのですが、今回のワークショップでは『遺伝診療に必要な情報やリソースは何なのか、未来に向けた具体的な方向性を探る』をテーマにいたしました。

アンケートの結果から抽出した中でも一番重要な項目は「循環器領域、遺伝領域の専門家の協働の仕方」で、次は「ガイドラインの活用方法」です。今回の改定されたガイドラインをそのまま実臨床で活用できない場合、プラスアルファ、ガイドラインに何が必要なのかを考えて、より臨床実装に近づけていくというポイントからこの2つの課題を挙げました。

遺伝診療部門が循環器領域の診療へ介入するときの問題点では「結果の解釈が難しい」「血縁者のアプローチ方法」「遺伝学的検査を実施するタイミング」「循環器領域の遺伝性疾患の経験が少なく、相談できる環境が少ない」という4点がアンケート結果から抽出されましたので、この問題点をそれぞれグループごとに分かれてディスカッションしていただくという形式を取りました。

まずグループAでは「遺伝学的検査結果の解釈の問題」でディスカッションしてもらい、いくつか問題が挙げられました。一つ目は、表現型とバリエーションの不一致で、同定されたバリエーションが本当に原因バリエーションなのか、VUSの判定をどう解釈したらいいのか、という点でした。バリエーションの解釈を行うにしても、日本国内のデータベースがないので、なかなか評価が難しい。あとは、自分で評価できないので、結果の解釈を衛生検査所からのコメントに頼ってしまっているという問題点があるという課題が出ておりました。

バリエーションの解釈の解決策には、エキスパートパネルの実施の提案がありました。エキスパートパネルは、がんゲノムプロファイリング検査ではパソジェニックバリエーションの評価を中心に行われていますが、循環器では、パソジェニックバリエーションの評価以上にVUSの解釈が非常に重

要になってくるのがポイントです。エキスパートパネルを実施して、VUSの意義をしっかりと検討するというのが重要ではないかということです。あと、中長期的計画として、エキスパートパネルを行うためにも国内共通のデータベースを作るべきではないかというような意見が出ておりました。

グループBでは「血縁者のアプローチ方法の問題点」について検討してもらいました。挙げられた問題点は3つ。「臨床的なスクリーニング」「カスケードスクリーニングの範囲」「フォローアップ体制」です。臨床的なスクリーニングの議論の中で、循環器領域の医師の、遺伝学的検査に対する期待度が高すぎるという意見がありました。遺伝学的検査で何でも解決するんじゃないかと思って遺伝学的検査を出す医師が、半数ぐらいいるというのが大問題だという意見です。遺伝学的検査の結果で分からないこともあるので、臨床所見で確認することが重要なのだということです。ただし、この改定ガイドラインでは遺伝子解析をまずやって、その後、遺伝子解析の結果を見てから臨床所見の確認を行うというような順番で記載されているため、現場が困惑しているという現状もあるという意見もありました。

「カスケードスクリーニングの範囲」ではどこまでの血縁者が対象かを明確にしてほしいという意見がありました。他は、VUSである場合。遺伝学的検査の情報をどの程度、どのタイミングで血縁者に伝えどう利用するか。それは非常に悩ましいという意見でした。VUSの時にはしっかり遺伝カウンセリングを行うことで、結果開示をしたらそこでおしまいではなくて、その後の対応が健康管理や臨床スクリーニングにどんどんつながっていくのではないかという意見もありました。次にフォローアップ体制についてですが、これは循環器の場合、「症状」がなくても例えば、大動脈径が非常に拡張していたら、それは自覚症状がなくても症状があるということで、自覚症状が出た時というのは突然死をしてしまう時とイコールである場合があるので、フォローアップ体制というのは非常に重要だというような意見がありました。これに対する対応として、血縁者でも臨床スクリーニングを行う、つまり遺伝学的検査を先にするのではなくて、まずしっかり臨床的所見を確認してほしいという文言をガイドラインに追加するのはどうかという意見がありました。また、遠方に住んでいる人への対応として、オンライン遺伝カウンセリングの導入をするのも課題の解決につながるのではないかという意見がありました。循環器部門では遺伝学的検査をする時に遺伝診療部門を頼るという考え方が多いのですが、実はそれだけではなくて、非医学的なサポートができる場が、遺伝カウンセリングを行う場なのだとすることを広める必要があるんじゃないかという意見もありました。あとは、バリエーションの評価のデータベースを統一・充実する。これはグループAと同じです。血縁者のアプローチについてもガイドラインを作成するといいいのではないか、ガイドラインに追加するといいいのではないかという意見もありました。

次にグループCです。こちらは、診断後、遺伝学的検査を行った後の治療法や、サーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要かという内容を検討しました。循環器の場合、治療方針が主治医によって異なっていてクリアではないと。それを遺伝部門が理解して遺伝カウンセリングに反映するのは難しいというような問題点が挙げられていました。遺伝領域と循環器領域で、説明の分担が難しいという問題もありました。あとは未発症者への対応ですが、施設によっては対応した経験がない心臓血管疾患も多いので、対応を依頼されてもどうしていいのかわからないという問題がありました。未発症者のフォローアップ体制では、保険適用で検査や

臨床スクリーニングをしてもいいのかどうかというのは大きな課題でした。この問題に関しては、後で後藤先生のほうからコメントをしていただこうと思います。次に、施設、地域格差問題です。人口が多い地域では簡単に対応できることも、地方の医療機関では対応できないこともあるのではないかと、遺伝医療に関して均てん化したサービスが受けられないということがあるので、医療機関同士の連携も必要なのではないかという意見でした。

グループCのディスカッションテーマは、遺伝部門と循環器部門の協働でした。ディスカッションの中ではどちらかという、遺伝部門が循環器の内容を学ぶようにしたらどうかというような意見が強かったかなと思います。ただ、私が思うに、この間の人類遺伝学会でのシンポジウムを見ましても、遺伝部門の先生方やスタッフは皆さん、既にすごく循環器領域の遺伝性疾患に興味を持って情報収集しようとしていただいているなというような感覚がございます。あと、未発症バリエーション保持者のフォローアップですとか、at risk者への対応という課題もありましたが、これらを保険診療でやっていたのかどうかという問題があって、ディスカッションの中では課題は解決せず終わってしまっていました。

Dグループです。遺伝学的検査のタイミング、遺伝カウンセリングの介入をどこでしたらいいかという課題でディスカッションをしました。問題点がいくつか挙げられたのですが、A、B、Cのグループとも問題点が結構かぶるところが多くありました。他のグループと大きく違うところが、Dグループは「循環器領域の遺伝カウンセリング経験が少ないのではないかと」という意見でした。私も循環器内科医としてそのように思っております。二次的所見として循環器領域のバリエーションが検出されたときの対応の難しさについての意見もありました。要は、遺伝学的検査をするのだったら、検査を出した循環器の主治医が、「なぜ遺伝学的検査を行うのか」を明確にすることで、その後の遺伝カウンセリングの対応が大きく変わってきますから、この点を明確に伝えることは遺伝診療部門での遺伝カウンセリングの介入を考える上で重要なポイントかなと思いました。つまり、遺伝医療と循環器のコミュニケーション不足の解消をするには、しっかり循環器領域の医師や患者、クライアントに遺伝医療部門からのメッセージを伝えることが大事ではないかということです。あとは、「エキスパートパネルを行うこと」ですとか、「遺伝学的検査の目的を認識すること」「人材育成」という意見がありましたが、概ね全てのグループに共通した意見でした。「二次的所見の対応の難しさについて、症状のないクライアントへの対応」というのは、Dグループで初めて出てきた課題だったと思います。

ガイドラインを臨床実装するために、すぐできる短期的対策としては、遺伝学的検査による「突然死予防」などの意義を可能な限りガイドラインに追加していくということと、あとは病的バリエーションによって薬剤候補があるものを明記することです。二次性心筋症はその対象ですが、今後、新しくマバカムテン（ミオシン阻害薬）や心筋症に対する治療薬が出てきた時は、具体的に記載するといった対策です。今のガイドラインですと、疾患や項目によっては、治療法についてはあまり明記されていないので少し使いづらいという気がいたしました。中長期的な対策としては、ガイドラインの定期的な改定です。今回のような大幅改訂ではなく、マイナーチェンジでも構わないと思いますが。遺伝診療部門と循環器領域のギャップを埋められる説明資料に関する内容をガイドラインに盛り込むというのも重要なかなと思います。あとは、これはデータベースが構築されないといけないと思うのですけれども、随時、バリエーションのアップデート情報を共有できるシ

システムがあると、よりガイドラインを使いやすいのではないかという意見もありました。

ワークショップ3からの提言を挙げさせていただきます。まず、ガイドラインを臨床現場でしっかり使うようにするためには、遺伝学的検査をした後、バリエーション評価を行うときに活用するデータベースが必要であること、つまり国内でのデータベースの構築です。2点目はがんゲノムに準じたようなエキスパートパネルシステムができるといいだろうということ。これには、検査システムや受託窓口の一本化が必要で、特に対応窓口が複数あり、データベースが十分構築されていない心筋症には、この対応が重要だと思います。3点目は、臨床スクリーニングの重要性。循環器領域に関しては、遺伝学的検査が先ではなくて、臨床所見ありきの遺伝学的検査だということ、循環器領域の先生方にも分かっていただくということが重要です。4点目は、循環器領域での遺伝性疾患に関するリテラシーの向上。例えば、今日のこのワークショップの内容を循環器学会と共有できるようなシステム、遺伝領域と循環器領域とのパイプラインづくりというのができていないと思います。ですから、この「循環器領域出の遺伝性疾患に対する教育体制をつくる」というのは、遺伝領域だけでなく循環器主導としてもやらなくてはいけないことかなと思います。また、循環器主導で遺伝学的検査、結果開示、血縁者介入の入り口までを完結できるような体制があると、この循環器領域から出されたガイドラインがより利用され、臨床実装されるのではないかと思います。あとは、本当にこれが一番、ガイドラインを臨床実装させるにあたり重要なかなと思いますが、「ガイドラインの充実」です。ガイドラインが充実していれば、自然に臨床実装されていきます。新薬が出れば、がらりとガイドラインは変わりますので、それに合わせて、この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も、マイナーバージョンアップをしていくということです。13年間そのまま改定なしではなくて、例えば、今度、遺伝性不整脈疾患のガイドラインが変わりますので、それに合わせ、そのガイドラインの遺伝性不整脈の項目はマイナーバージョンアップさせるというような、時代のニーズに合わせたアップデートが必要かと思います。あとは、この後、後藤先生に話していただきますが、文言の検討です。例えば「サーベイランス」は遺伝領域では一般的な言葉ですが、サーベイランスという言葉が循環器領域では浸透していないので、これを見た循環器の先生の中には、サーベイランスは健康診断だと勘違いして、遺伝学的検査の後に健康診断を勧められる先生方が結構いらして驚くことがあります。そういう言葉をどの分野の人が見ても理解できるようにはっきりさせて、ガイドラインに落とし込んでいくことは必要かなと思いました。では、後藤先生と代わりたいたいと思います。

【後藤】（スライド 35～40）私からは、あと数枚のスライドを用いて、社会的視点からまとめた内容をご説明したいと思います。今回のワークショップでは、循環器内科学会のガイドラインとして、文章が基準として生み出されることの効果を強く感じました。また、先生方にこのようなテーマを設定していただき、非常に熱量のある議論が行われたと実感しています。

その上で、治療薬の開発は相当進んでおり、診断だけではなくて、より“後ろ側”に位置する要素で遺伝学的検査の価値が意識され始めていて、まさにそういう議論が反映されたワークショップだったと思います。WSリーダーの実臨床の目線で、先ほど稲垣先生からご報告いただいた内容につながる部分について、最後に一つコメントさせていただきたいと思います。

まず、いわゆる「(保険医療機関及び保険医)療養担当規則」と、テーマ2である「血縁者への情報提供」についてです。この点に関しては、情報開示請求に関わる医政局の指針が問題となるのではないかと個人的に考え、皆さんにご紹介しました。ガイドラインへの落とし込みだけでなく、診療報酬の「指針に書かれているから」という形で落とし込むアプローチになります。

次に、新たな医療技術が特にこの後どのような形で医療機器承認がなされるかによっても、われわれの対応、陣形が変わります。これを予測することで、まだ不確実な未来が少しだけ見えてくるかもしれません。「心血管用」という言葉は実際にはないのですが、がん領域のゲノムプロファイリングのシステムを参考にした用語・概念が治療薬への関わりが強さからプロファイリング的な要素に対して出てくる可能性もあります。ほとんどの場合は難病としてD006-4で遺伝学的検査が承認される形で疾患として遺伝医療が導入されていますが、心血管疾患では、最後に、心筋症がどのように扱われていくかも注目点の一つではないかと思えます。

保険診療における指導などでご覧になっている医師の先生方も多いと思いますが、以前から議論に挙がっている「保険が適用されるか否か」のポイントは、用語の使い方によって認識が左右される部分があると思います。たとえば「未発症ならば」「サーベイランスならば」保険適用が難しいかもしれないといった視点に対して、何ならいいのか、逆に何ならダメなのかという問題についてです。無診察治療は医師法で厳禁ですので、「ゲノムファースト」で遺伝学的検査を行い、そのままサーベイランス計画を他職種の方に任せて一気通貫で進めるという流れは、医療行為として多くの工程が成立しにくいと思います。しかし、医師として診療の求めに応じて診察を行うこと自体は、十分運用されているだろうと私自身は思っています。

また、診療誘導が禁止されている点については、遺伝医療においては多少幅広く認知されているのではないかと、という印象もあります。研究目的や健診目的での保険診療は禁止と明記されています。いわゆる「医行為」として行われている診療の許容度もあるかと思えます。もちろん、これらはあくまで個人的見解であって、最終的な定義づけは厚労大臣のみがその立場にある(公法上の費用面の契約に関わる)ため、現時点では、すごく不安を感じている先生方もいらっしゃるのでは、視点を変えると「これは診療にあたるのではないか」という議論が成り立つかもしれない、というお話としてワークショップの中でも議論いたしました。

診療の一般方針としては、「医師として診療の必要があると認められる疾病、または傷病に対して診療を提供する」という原則があります。「遺伝学的検査の結果」ではなく、あくまで「医師による診療の必要判断」によって行われる診療という考え方です。一方で、健康診断を目的として保険診療を行うことは禁止されています。このような状況下では、用語の定義や語彙のずれが非常にクリティカルな問題になります。

例えば、カスケード検査の対象である「at risk」の血縁者の方と一般集団では状況が異なる、あるいは「イベント予防」と「重症化予防」という概念における「未発症」の定義がずれている可能性があります。バルサルバ洞がZスコア2を超え、Pathogenicなバリエーションがあればマルファン症候群と診断される時、その臨床診断は「発症している」という定義での理解も可能です。大動脈の解離や瘤のリスクイベントだけが「発症」定義ではなく、「発症前」という意味にはならないと思います。

さらにPathogenicなバリエーション保有のサーベイランスにおいては、医師として高リスクであ

るという診断を個別にした上で、医療の枠組みで行われるのか、それともまったく別の、会議体における基準のみによって運用されるものなのか、といった点によっても、保険診療としては足元がぐらつくかもしれません。医師による診断、評価といったところが大きなポイントであると個人的にはずっと思っていて、今回ご紹介させていただきました。

また、総合討論では取り上げませんでした。WSの前段として例示しましたのが「氏名の異なる方（血縁者）の医療情報が飛び交う」状況の整備の必要についてです。クライアントは遺伝情報の血縁者への提供・開示に同意されていて、他県のご兄弟も発症しておられ、ほぼ同着で、他地域と本学の大学病院が遺伝学的検査を進めていて、お互いに先に判明した兄弟の解析結果を持ち寄ることがあります。その時、診療録管理上も医療事務の中でも、似た名前だったり、全く異なる名字であったりする混乱の発生に対して、主治医がその本人確認や電子カルテへの取り込みを一手に引き受けざるを得ない状況があります。ここで問題になるのが、医療安全上の観点から見た時に、情報開示請求の定義や指針を所管する医政局が定める「診療情報の提供に関する指針」には、遺伝医療におけるこのような具体的な想定が設定されていないんです。令和5年の最後の改訂は「オンラインで診療情報の開示請求を受けられる病院は対応してください」という形での改正が行われています。本当にここをこのままにしておいていいのかというのは、行政の現役の方に聞かないと分からないものの、恐らく、血縁者の医療情報を含めた医療が本格的に行われている現実や、大方針だけでも改正されてくると、循環器分野に限らず、遺伝医療の流れ自体がよりスムーズに進むのではないかと感じています。

最後に、想定の話となります。常染色体共優性である家族性高コレステロール血症のLDLレセプター遺伝子のバリエーションは、レセプター活性やPCSK9の阻害薬に対する反応と連動する可能性があります。ラミン心筋症の解析を行っている先生方は、コンパニオン診断（医療機器）としての保険承認が視野に入っているかもしれません。埋め込み型除細動器の適応を判断するための診断という位置づけになりますが、包括的な診断を経て、治療方針の精緻な選択という流れを考えると、がんゲノムプロファイリングに近い仕組みが必要になる可能性もあります。この辺はまだ先だとは思いますが、本日の議論とも関わってくる重要なポイントだと考えています。以上になります。

【櫻井】 ありがとうございます。循環器領域は、ここ数年の間に、遺伝医療の実装化が非常に急速に進んだ領域ですので、それは一つのモデルとして、今後の在り方をお示しいただいたと思いますし、最後の部分は、循環器疾患領域に限らずの課題というか、現状をご紹介いただけたと思います。それではご質問をお受けしたいと思います。

【井本】 少しだけコメントです。2点。一つは、遺伝の側と循環器の側の連携という話が出ていますが、日本遺伝カウンセリング学会のアドバンスセミナーで、2年前に致死性の不整脈を取り上げて、そのときは学会同士ということをやらなかったのですが、主に循環器の研究や診療をされてる先生方に講義をお願いしたり、あとロールプレシナリオも作っていただいたところがあります。それからもう1つ、今年度、家族性の高コレステロール血症を取り上げて、これは学会を越えて、日本動脈硬化学会と日本遺伝カウンセリング学会との共同企画で、どちらかの学会

に入っている先生方は、オンデマンド講義を学会員価格で使えるということにして、連携を取っていくことにしました。これは当然、想定されることなので、勉強を進めていくという形でやっています。もっと、こういうのが進んでいったらなと思っていますので、よろしくお願いいたします。

2点目は、データベースの話が出たと思いますが、確かに、例えば、全ゲノムをやっていて一番たくさん出てくるのが、TITNのストップとか、ストップゲインのバリエーションというのがよく出てきます。当然、病的かどうかというのが判定できないので、ほとんど返せないという状況が続いています。おそらく、循環器系の疾患だと、家族性高コレステロール血症の原因遺伝子で、生化学のデータもあって病的バリエーションだと分かっているような方にしか返せていないという現状が、二次的所見で出てきています。なので、データベースを充実させるというのは、おそらく、ゲノム医療を進める喫緊の課題だろうなと。できるだけ広く、みんなが使えるようにしようと思うと、公的なところにそういうのがひとつあって、正解が集められていく必要があると思うので、みんなが使えるような、例えば、MGeNDとかというところに、こういったものだけではなくて、正解のバリエーションというものをきちんと集めていく。そこには多分ファンクションのデータとかも必要になるので、学会主導でやる場所もあるでしょうし、研究班主導でやる場所もあると思いますが、できるだけそういうのを集めていく場所をつくっていただきたいと思います。それも疾患関係なしで領域横断的に集まっていくということが、これからゲノム医療全体で進めていくときには必要かなと考えています。これは個人的な意見です。ありがとうございました。

【櫻井】 では小崎先生、その後、徳富先生、お願いいたします。

【小崎】 今のMGeNDの話に関して。日本のClinVarがまだないということで、MGeND、ほそぼそと続いているのですが、これまでは研究プロジェクトの中から出てきたものを引き受けるという考えだったのですが、これだけ保険医療が進んでいるので、患者にいったん渡ったものを、患者の意思でそれを登録させていただくという、そういう仕組みが必要で、実験的に行っています。ぜひ、この全国の会議体の中でそういうものをバリデーションして、積極的に入れていただければと思っていますし、他の領域も同じかなと思っています。継続的に議論できればと思います。以上です。

【稲垣】 ありがとうございます。入れさせていただきます。

【櫻井】 徳富先生、お願いいたします。

【徳富】 川崎医大の徳富です。質問とコメントです。1つ目は、ディスカッションの中でリコンタクト、再連絡について何か議論がもしあったら共有していただきたいということ。あと2つ目はコメントとして、ガイドラインを作成するときに、用語の問題というのが出てくるようで、そういうものが挙がったときに、循環器や小児科学会でも用語委員会がありますし、遺伝分野では、日本遺伝カウンセリング学会に用語委員会がありますので、ぜひ共有していただいて、ガイドラ

インを策定するまでに結論が出るかどうかは分からないのですが、そういったものを積み上げて学会員のかたがたと議論していきたいなと思いますので、ぜひ共有をよろしくお願いいたします。

【稲垣】 ありがとうございます。リコンタクトに関して、私のほうから回答させていただきます。これはプレゼンでは飛ばしてしまいましたが、ディスカッションがありました。循環器領域では、遺伝カウンセリングを何回か受けてもいいということ、ご存じない先生たちや患者さんもいらっしゃると思います。ですから、遺伝カウンセリングは何回受けてもいいし、血縁者でも血縁者でなくてパートナーでも、クライアントさんは勿論ですが、必要な時に遺伝カウンセリングを何回希望してもいいという情報は広く広げたほうがいいたろうという意見はありました。具体的な広く周知する方法までは、問題点も含めて、ディスカッション時間の中では出ませんでした。リコンタクトに関しては議論されておりました。以上です。

【櫻井】 ありがとうございます。他にいかがでしょうか。古庄先生、お願いします。

【古庄】 ガイドライン策定に関わった者として、今回このワークショップを提案させていただきました。素晴らしい議論をありがとうございました。

実は付表を付けたのは、本当にぎりぎり最後に、こういうものがないと使えないということで付けさせていただいた経緯があります。

時間もなかったもので、正直なところはまだまだ不完全なので、先生方のご指摘のように、これをブラッシュアップして、より日常的に使えるようにするものがこれから求められると思います。

特に血縁者へのアプローチで、先生がおっしゃったように、ゲノムファーストの危険性というのはあると思います。リスクのある人に遺伝カウンセリングをして、まず臨床評価をして、その人が発症しているのと、それから未発症の人では、おそらく遺伝学的検査の意味合いが変わると思うので、できれば臨床評価ののちに遺伝学的検査の意味合いを層別化して、そして実施して、そして生かしていくというような、多少、手間ですが、そういった形の医療に成熟していければなどと思って、書き換えのときがあればそのようなことを考えておりますが。いかがでしょうか。

【稲垣】 古庄先生、ぜひよろしくお願いいたします。実は付表はすごく好評で、これがあってよかったという意見が多くありました。もし改訂されるときがあったら、付表の位置をガイドラインの前のほうに持ってきてほしいというような意見もありました。今だと後ろの方なので、ガイドラインを読み進めて、最後にここに付表があったんだと気が付くので。充実させた付表がガイドラインの前半にあると、非常に使いやすくなるというような意見もありましたので、先生、どうぞよろしくお願いいたします。

【古庄】 付表は好評だったということですね。ありがとうございました。

【櫻井】 他、いかがでしょうか。実際、循環器関連のドクターの中で、こうやって遺伝学的検査に関わる、あるいは遺伝情報に関わる機会というのは、どんどん増えていると思うのですが、学

会の中での、例えば、そういった学びの場、あるいはシンポジウム的なイベントというのは、前と比べてだいぶ変わったでしょうか。

【稲垣】 循環器関連学会では、例えば、遺伝性不整脈だと、そういうセッションを必ず設けるようにはしていただいているのです。ただ、本当に聴講者がちらほらで、有名な先生をお呼びしても聴講者が少ないというのが現状です。遺伝関連のセッション数を増やしてもリテラシーが低いという問題がありますので、遺伝医療に対するリテラシーを高めるにはどうしたらいいかということは、考えなくてはいけない課題だと思います。ただ、二次性心筋症で治療薬ができれば、かなり遺伝性疾患ということを認識する先生方も増えてきたので、今後、新しい治療薬が増えるに伴って遺伝医療に興味のある先生方も増えてくるかなとは思っていて、それを期待しております。

【櫻井】 昔、私も乳癌学会にお邪魔していた頃は、HBOCのセッションは誰もいなかったのですが、気が付いたら、入りきれないようになっていました。例えば、ATTRvなども、保険診療での遺伝学的検査をして難病指定になると、多くの先生が検査を実施されるようになって、そのあたりは大きく変わったのではないのでしょうか。

【稲垣】 そのように思います。ATTR アミロイドーシスの薬剤、タファミジスを使って患者さんの症状が本当に良くなるかということ、疑問もあるにはあるのです。全部の患者さんに効くわけではないですから。ただ、薬剤の存在が患者さんの希望につながっているということは、主治医にしても遺伝カウンセリングするほうにしてもうれしいことで、患者さんの希望に接して、遺伝医療への意識が高まりますので、先生のおっしゃるとおりだなというのを今、実感しております。

【櫻井】 ありがとうございます。他、よろしいですか。多くのコメントをいただきました。先ほど申し上げましたが、今後いろんな領域でも、このようにどんどん遺伝情報を扱った一般診療というのが広がってくる中で、一つの、新たなモデルとして循環器領域があるように思います。ぜひ、またリードしていただければと思います。ではこれでワークショップの3を終了をさせていただきます。稲垣先生、後藤先生、そしてご参加の皆さま、ありがとうございました。

第22回 The 22nd Annual Meeting of the National Liaison Council for Clinical Genetics (National Genetic Council)
全国遺伝子医療部門連絡会議
 2024年11月23日(土)

WS3

「2024年改訂版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」の臨床実装

リーダー：稲垣 夏子（東京医科大学病院遺伝子診療センター）
 リーダー：後藤 景子（順天堂大学医学部遺伝医学）

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 助教・認定遺伝カウンセラー）
 清水 絵理（順天堂大学医学部臨床遺伝学研究室 非常勤助手）
 田嶋 佐和子（東京医科大学病院遺伝子診療センター 認定遺伝カウンセラー）
 重 依伊（東京医科大学病院遺伝子診療センター 認定遺伝カウンセラー）

1

背景 2022年 WS6 「**遺伝性循環器疾患の診療体制**」

第20回 The 20th Annual Meeting of the National Liaison Council for Clinical Genetics (National Genetic Council)
全国遺伝子医療部門連絡会議 **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
- 臨床力とバリエーション解釈の知識を兼ね備えた人材・チームの育成
 結合織疾患 臨床遺伝領域（小児遺伝など）が主体となるのが望ましい
 LQT・心筋症 循環器領域が主体となるのが望ましい
 専門医到達目標 循環器領域、臨床遺伝領域の双方に組み込む
 臨床遺伝専門医制度 単位認定 専門領域間格差の是正 循環器領域の単位がとれない
 人類遺伝学会+循環器学会で閲覧できる教育ツール
- 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・家族への教育
 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）

2

背景 13年ぶりのガイドライン改訂

2024年3月9日発行

日本循環器学会/日本小児循環器学会合同ガイドライン
2024年改訂版 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
 JCS/JCC/JSPCCS 2024 Guideline on genetic testing and counseling in cardiovascular medicine

改定にあたって

心臓・血管疾患患者の診療に従事する医療従事者を対象とし、心臓・血管疾患における**遺伝学的検査**、**遺伝カウンセリングに関する基本事項**をまとめたものであり、臨床医が遺伝学的検査の適応判断あるいはその実施を決定する際のガイドとなることを目指し作成されている。

各論においてはこのガイドラインを利用する循環器領域の内科系・外科系を問わず臨床医が各々の**疾患・病態**および**遺伝学的検査**、さらに将来臨床応用される可能性のある**遺伝学的研究**について理解を深めるため、遺伝学的検査が本ガイドライン作成時（2022-2023年）現在において必ずしも日常診療にまで至っていないものについても、必修知識はもちろんのこと参考にすべき内容について詳述した。

3

本ガイドラインの最後に、循環器疾患において遭遇機会が多い遺伝性疾患における患者・リスクを有する血縁者へのアプローチについて要点を一覧としてまとめた。（付表1）是非、**臨床現場**でご活用されたい。

疾患	検査	検査の目的	検査の適応	検査の禁忌	検査の結果	検査の結果の活用
先天性心疾患	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
心筋症	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
心臓性突然死	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺高血圧症	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈狭窄	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈瘤	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈炎	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈狭窄症	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈瘤症	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈炎症	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈狭窄症	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈瘤症	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈炎症	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈狭窄症	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈瘤症	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。
肺動脈炎症	遺伝学的検査	診断	臨床診断が不明な場合、家族性疾患の疑いがある場合	検査前遺伝性検査の禁忌がある場合	陽性結果、陰性結果	陽性結果は治療方針の決定に役立つ。陰性結果は再検査の必要性を判断する。

4

背景 2024年 WS3 「2024年改訂版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」の臨床実装

第22回 The 22nd Annual Meeting of the National Liaison Council for Clinical Genetics (National Genetic Council)
全国遺伝子医療部門連絡会議

WS3 遺伝性心臓血管疾患における遺伝医療（遺伝カウンセリング）に関する実態調査

対象者
 ・施設会員向けとして会員の遺伝子医療部門代表者
 ・参加者

実施
 2024年10月23-11月5日

5

WS3

回答者 属性 (全回答数79件)

臨床腫瘍科 4
 内科 9
 産婦人科 11
 小児科 19
 循環器 5
 認定遺伝カウンセラー 35
 臨床遺伝専門医 43

回答者(=遺伝診療部門)の9割が遺伝性心臓血管疾患の診療に何らかの形で関わっている

6

WS3

遺伝性心臓血管疾患の診療に遺伝診療部門が介入するタイミング(詳細) (全回答数76件)

7

WS3

遺伝カウンセリングを行ったことのある疾患 遺伝カウンセリングを行う機会が多い疾患 (全回答数76件)

- 遺伝性ATTRアミロイドーシス
- 遺伝性睡癡症候群

8

WS3

遺伝医療提供時に参考にしている資料 (全回答数79件)

- 各種データベース
- 論文情報、最新の関連文献
- 難病センターホームページ(小児慢性特定疾患情報センター、指定難病等)
- 患者会の情報

9

WS3

どのような時にガイドラインを使用したいと思えますか(複数選択可)

10

WS3の問い

このガイドラインをより**臨床実装**させるにはどうすべきか？

2024年3月8日発行

日本循環医学会/日本心臓病学会/日本小児循環医学会合同ガイドライン

2024年改訂版
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
JCS/JACC/AHA/ACC/AHA 2024 Guideline on genetic testing and counseling in cardiovascular medicine

循環器病ガイドラインシリーズの一環として「診断」カテゴリに新たに公開されたこのガイドラインは、適用が広がる**遺伝学的検査の基本的事項**について取り上げられています。循環器領域における遺伝診療の実践には、既存の「疾患」カテゴリの診療ガイドラインも重要な役割を果たしています。

本ワークショップでは、事前に各施設を対象にアンケート調査を実施し、今後の遺伝診療に必要な情報やリソースは何なのか、未来に向けた具体的な方向性を探ります。

11

WS3 検討の視点

「2024年改訂版 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」の臨床実装

グループワークでの検討課題：
(13年ぶりに改定された)ガイドライン活用に関する現場の現状把握と問題点の整理
ガイドラインを臨床実装させるには何が必要か

- 遺伝性心血管疾患での循環器領域・遺伝領域それぞれの専門家との協働の仕方
- 当ガイドラインの活用方法 (そのまま活用できない場合は+α何が必要なのか)

12

WS3 「遺伝子医療部門」が「心臓血管疾患診療」へ介入する時の問題点

(全回答数72件)

問題点	割合
結果の解釈が難しい	44%
血縁者へのアプローチ方法	38%
遺伝学的検査を実施するタイミング	27%
経験が少なく、相談できる環境がない	20%
遺伝学的検査のメリットがわからない (クライアントに理解していただくことが難しい)	2%

13

WS3 「2024年改訂版 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」の臨床実装

検討テーマ

- ① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること
- ② 血縁者へのアプローチ方法
- ③ 診断後の治療法やサーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か
- ④ 遺伝学的検査を実施するタイミング遺伝カウンセリングの介入時の問題

14

テーマ① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること ガイドライン関連箇所一部抜粋

第4章 遺伝学的検査の実践
2.3 NGSを用いた遺伝学的検査の詳細

ACMG/AMP ガイドライン2015¹⁾およびClinGen Sequence Variant Interpretation Working Groupの推奨事項²⁾にしたがって評価 (P23)

UGent Med. 2015 May;11(5):485-24. doi: 10.1038/gim.2015.30. Epub 2015 Mar 5. <https://doi.org/10.1038/gim.2015.30>

第5章 遺伝学的検査を用いた診療・遺伝カウンセリング
1.4 結果の開示・説明

家系内での整合性など結果の解釈について説明可能な医師が結果の説明を行うべきである (P25)

第8章 心筋症・心筋疾患
2 拡張型心筋症 (DCM)

LMNA,TTN,MYP7,SCN5A,EYA4,RBM20に関しては、DCM家系の連鎖解析から責任染色体座位が判明しさらに原因変異同定に至った。しかし、DCMでは連鎖解析に定む大抵数が多いこともあり、その他に関しては、候補遺伝子アプローチにより同定された「原因変異」である。DCMはヘテロな発症原因・発症機序が混在した疾患カテゴリーである (P54)

第9章 心筋症・心筋疾患
3 不整脈源生右室心筋症 (ARVC)

図 25 ARVCの診断的検査法に関する臨床的エビデンスレベル

検査項目	有用性	リスク	エビデンスレベル
臨床所見と心電図でARVCと診断された人を対象とする。ARVCの診断基準に従って遺伝子検査を行う。	C	C	C
ARVCの診断基準に従って遺伝子検査を行う。ただし、遺伝子検査の結果が陽性でも臨床所見と一致しない場合は、臨床所見を優先して診断を行う。	C	C	C
遺伝子検査の結果が陽性でも臨床所見と一致しない場合は、臨床所見を優先して診断を行う。	C	C	C
遺伝子検査の結果が陽性でも臨床所見と一致しない場合は、臨床所見を優先して診断を行う。	C	C	C
遺伝子検査の結果が陽性でも臨床所見と一致しない場合は、臨床所見を優先して診断を行う。	C	C	C
遺伝子検査の結果が陽性でも臨床所見と一致しない場合は、臨床所見を優先して診断を行う。	C	C	C

15

テーマ① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること 家族性高コレステロール血症 (FH) の場合

FHの約10%がLDLRの構造異常

- LDLR exon 1 は受容体の細胞表面の輸送のために小胞体に隔在化させるシグナル配列が含まれている。
- Promotor結合部位を含むexon 1/2のdeletion (null variant) の症例が多い。この場合解析手法によっては検出困難。

Cis-Trans異数体の判別

- 短鎖系NGSでスケルトンが不明で、Bi-allelicな Homozygousが確認できないことがある。

MLPA解析 Exon1の2つのプロンプとExon2の1つのプロンプの連続したシグナル減少 (研究解析 順天堂大学)

16

テーマ② 血縁者へのアプローチ方法 ガイドライン関連箇所と現場の課題

第1章 本ガイドラインの基本姿勢

得られる遺伝情報については本人あるいは血縁者の医療のために利用されなければならない。本人およびその血縁者が遺伝的差別などの社会・経済的不利益を被ることがないように十分な配慮がなされなければならない (P8)

第3章 遺伝学的検査の目的

患者本人のみならず、血縁者に影響する情報であるため、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適切な教育・研修が実施される。

検査結果について受検者の同意なく血縁者を含む第三者へ開示してはならない。ただし、受検者の検査結果が血縁者の健康管理に役立つ。かつ他に同等の方法がない場合は倫理委員会等での承認を得て開示することも考慮される (P11)

現場の課題

他医療機関で実施された遺伝学的検査「レポート」は受検者の同意下の兄弟(親子)間で共有され、血縁者の評価も「診療室にて手渡し」で相談頂く場合や「郵送」される場合がある。

17

テーマ② 血縁者へのアプローチ方法 家族性高コレステロール血症 (FH) での海外事例

オランダ保健省のFHカスケードスクリーニングプログラム終了後の検出患者数の激減

図2 2011年から2016年までにオランダで遺伝子検査のためにFHと臨床的に診断された患者 (index cases) と検査を受けた家族

1994年から2014年まで、オランダでは政府補助による全国規模のカスケードスクリーニングプログラムがFH患者を特定するために機能。

- 特別な訓練を受けたgenetic field workerと呼ばれる訓練を受けた看護師らが、電話又は郵便でカウンセリングや検査結果の説明、クライアントの自宅での採血、FH検査結果が陽性となった場合の一般臨床医または専門医への連絡の推奨を担当。
- しかし、カスケード検査がオランダの通常の医療システムに組み込まれた2014年以降、制度上医療従事者による家族への積極的なアプローチが適応できなくなり、検査を受けた家族は4500人未満へ激減した¹⁾ (左図2)。
- 初期の段階でFHの遺伝的診断後、手頃な生命保険へのアクセスの減少が報告されたことから、適切に治療されたLDL-Cレベルの患者の導入を促進する保険会社間の協定締結後、FH患者の生命保険の無条件引き受け率が77%から86%へ増加したとされた²⁾。

1) 社会保健研究 Vol.9 No.1 / Atherosclerosis. 2017 Nov;30:77-85. 2) Eur J Hum Genet. 2012 Jul;20(7):722-8.

18

テーマ② 血縁者へのアプローチ方法 国内関連指針と提案案

プライバシー規制と家族コミュニケーション

- 世界中のプライバシー規制は、医療提供者が検査を受けた個人以外の者に遺伝情報を明らかにすることに法的な制限がなされている。
- 遺伝学的検査の結果を家族に共有する責任は法的に病的パリアント保有者にあり、情報を開示しない権利があると考えられている。
- このため潜在的な遺伝的リスクを親族に知らせようとする。間接的または患者介在のリスク通知が行われてきた⁹⁾。
- 米国では、医療提供者に親族に警告を行う法的義務は存在していないと解釈されている。
- 2018年にオランダの患者、親族、一般住民を対象として実施されたオンライン調査では、ほとんどの参加者が、発症者と医療専門家がリスクのある親族への情報提供に同意すべきであり、患者の秘密保持よりリスクにさらされている血縁者への情報提供がより重要であると考慮していると報告された¹⁰⁾。

生存の有無にかかわらず検査を受けた個人のプライバシーを保護する必要性と、リスクのある血縁者への通知との間には矛盾が生じている。このプロセスを促進する必要性が高まっている¹⁰⁾。

「診療情報の提供に関する指針」改訂必要は？
遺伝医療における血縁者への診療情報の項目の追加

R6時点の「診療情報の提供に関する指針」

- 1 診療情報の提供
- 2 診療情報の提供を受ける権利
- 3 診療情報の提供を受ける権利
- 4 診療情報の提供を受ける権利
- 5 診療情報の提供を受ける権利
- 6 診療情報の提供を受ける権利
- 7 診療情報の提供を受ける権利
- 8 診療情報の提供を受ける権利
- 9 診療情報の提供を受ける権利
- 10 診療情報の提供を受ける権利
- 11 診療情報の提供を受ける権利
- 12 診療情報の提供を受ける権利

一部改正(2018年1月25日) 医療法0125第15号
オンラインによる開示手続きの追加

19

テーマ③ 診断後の治療法やサーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か

第5章 遺伝学的検査を用いた診療・遺伝カウンセリング
2.6 血縁者の遺伝カウンセリング

付表1 循環器遺伝医療の実践

患者・リスクを有する血縁者へのアプローチについて要点的に一覧 (P20)

患者に明らかでないパリアントが見つかった場合には、病的パリアントを血縁者が有しているかどうかを遺伝学的検査 (cascade screening) によって診断しリスク状態を確定し、予防戦略を提示することができる。cascade screeningに基づくサーベイランスは費用対効果を含め有用性が高い (P30)

20

テーマ③ 診断後の治療法やサーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か FH

HoFHのvariantと未治療のLDL-C値

オランダと日本のFHホモ複合体 LDLR遺伝子のnullとdefectiveの様々な組み合わせ
Curr Opin Lipidol. 2017 Apr;28(2):144-151. Fig.1

Null/Defective variantの治療反応

- LDL受容体の活性がない (null, 2%未満) が機能完全 (Defective, 2~25%) まで治療反応が違ふ。
- エボロクマブ (モノクローナル抗体) や inclisiran (siRNA) はHoFH患者の群論におけるLDL受容体のアップレギュレーションにより血中LDL-C低下治療反応が得られることが想定される。
- BiallelicなHoFHであってもLDL受容体のDefectiveな病的アリアントに置まる患者や、Defective/Nullの患者には有意な効果が見られる。Null/Nullの患者は治療に反応しない可能性がある⁵⁾⁶⁾。

5) Lancet. 2015 Jan 24;385(9961):341-50. Table3
6) Circulation. 2024 Jan 30;149(5):354-362.

臨床診断に遺伝的診断を加えた総合的な診断と治療が併行して実施されている

21

テーマ④ 遺伝学的検査を実施するタイミング・遺伝カウンセリングの介入時の問題

第5章 遺伝学的検査を用いた診療・遺伝カウンセリング1.2 適応の決定

疾患ごとの遺伝学的検査の適応決定については、各診療ガイドラインに促す (P25)

第9章 不整断疾患 1.3 遺伝学的検査の適応

先天性LQTSの遺伝学的検査の適応は、改訂された4大診療ガイドラインでは、Schwartz scoreを基準に3.5点の確実なLQTS患者、またはJLN症候群、Timothy症候群、Andersen-Tawil症候群、Triadin症候群を疑うような患者は遺伝学的検査を強く推奨とされた。必ずしも高に表現型を有するとは限らず、産科医が早くLQTSを疑う症例についても遺伝学的検査が望ましい。発症者に同定されたLQTSの原因遺伝子変異に対する家系調査は推奨

18) ガイドラインの構造はやや複雑
Schwartz score基準の詳細は診療ガイドライン

遺伝性不整断の診療に関するガイドライン (2017年改訂版)

4) European. 2022 Sep 12;40(1):1367-1367. doi: 10.1093/europace/euac030.

22

WS3 「2024年改訂版 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」の臨床実表

第22回 The 22nd Annual Meeting of the National Education for Clinical Genetics of Medical Council
全国遺伝子医療部門連絡会議

各グループのディスカッションテーマ

Aグループ	① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること
Bグループ	② 血縁者へのアプローチ方法
Cグループ	③ 遺伝学的検査を実施するタイミング・遺伝カウンセリングの介入時の問題
Dグループ	④ 診断後の治療法やサーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か

23

Aグループ ① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること **現状の課題**

- 表現型とアリアントの不一致
 - 遺伝学的検査が陰性であっても、結局は臨床所見と照らし合わせて判断していく必要がある
例：表現型は軽症だが、pathogenic判定の陽性者が存在。その場合、フォローアップも課題
 - 家系内であっても発症者と血縁者で表現に幅がある。フォローアップ方法や頻度、検査項目は異なる
この変異はこの治療、と一筋縄ではいかず複雑。アリアントによって重症度や変異が異なる
 - 遺伝学的検査が保険適応で可能だからこそ、教科書的でない表現型の症例への対応は様々
- VUSの解釈
 - LQT、心筋症、FH、マルファン症候群などの遺伝学的検査ではVariant unknown significance(VUS)の検出が多い。解釈のないアリアントの解釈は悩ましい。
 - 臨床的資料では心電図やエコーなどフォローアップのモダリティは多く、いずれかの検査による年単位の経過観察を行うこともある
- データベース (DB) への登録
 - 海外と比較して国内でClinvarへの登録がほとんど行われていない。衛生検査所にデータは蓄積されているが、かきDNA研究所へは、健康の遺伝学的検査の際添付する簡易な臨床所見は送っていない。データベースには臨床情報は必要だが負担との兼ね合いも課題
- その他
 - 遺伝診療での説明の後、循環器でどのような説明がなされているかが不明なままになりがち。解釈が異なることがないよう、病院として遺伝カウンセリングへの出席や、外来同等などの連携のための工夫が必要
 - 衛生検査所のコメントは重要だが、作業や臨床的な解釈の支援レベルを個人に頼っているところがある

24

Aグループ ① 遺伝学的検査結果の解釈が困難であること **提言**

短期的対策

- エキスパートパネルの実施
アリアントの意義や解釈の基準の他、対象をVUSや疑義照会範囲とするなど効率的な運用の工夫と検討も必要

中長期的対策

- 国内共通のデータベースを作成
解析されたアリアント情報と、病院側で把握している臨床症状や画像所見や生化学的検査の結果等を組み合わせたデータベースを日本として共同で蓄積していきたい
保険診療で遺伝学的検査をできる国は少ないので活用する意義がある
情報へのアクセスはできるだけ自由であることが期待される
Clinvar[®]へのより積極的な登録も促進していく

®Clinvar: 国立遺伝学研究所 (NHG) が管理する71の遺伝子変異と疾患およびその他の疾患との関係の解釈を無料で利用できる公開データベース

25

Bグループ ② 血縁者へのアプローチ方法 **現状の課題**

- 臨床所見の確認
 - 自覚症状のない血縁者に対し臨床所見の確認が必要であることを説明する難しさがある。この課題には循環器診療側での対応も必要である
 - 臨床的スクリーニング項目が明確でない
 - 血縁者が遠方居住の場合、状況の把握が難しく、他院での臨床的スクリーニングを勧めるに留まる
 - 遺伝情報は分からないことが多く、臨床所見を確認する必要がある
 - ガイドラインでは遺伝学的検査-臨床所見の確認という順序に換るため、現場が困惑している
 - いつ起こるか分からない発症性アリアントの対応に苦慮している。その一方、症状自体は緩やかに進んでいるため、血縁者は自覚していない場合がある。
- カスケードスクリーニングの範囲
 - どこまでの血縁者が対象かが明確でない
 - 発症者の遺伝学的検査の結果がVUSである場合、血縁者へのタイミングでどうアプローチするか対応が悩ましい
 - VUSの時は健康管理や臨床スクリーニングにつなげるにはしっかりとした遺伝カウンセリングが必要
- フォローアップ体制
 - 定期フォローを行う成人循環器科医師との連携・情報共有の場が不足している。(例：発症者は小児循環器科が対応、両親は成人循環器科が対応)

26

Bグループ ② 血縁者へのアプローチ方法 **提言**

短期的対策

- 血縁者への臨床所見の確認に関する明確な文言の追加。
- 血縁者も臨床スクリーニングなどにより臨床所見を確認したのち、遺伝学的検査の施行を検討する。
- オンライン遺伝カウンセリングの積極的導入 (遠距離の課題を改善)
- 認定遺伝カウンセラーの認知度向上
遺伝カウンセリングが非医学的なサポート (家系内コミュニケーション) を相談支援可能な場であることの周知

中長期的対策

- アリアント評価のデータベースの統一・充実 (テーマ①共通)
血縁者へのVUS結果の対応を検討しやすくする
- 血縁者のアプローチについてのガイドラインの作成

27

Cグループ ③ 治療法やサーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か **現状の課題**

- 循環器領域と遺伝領域の共働
 - 主治医と患者のこれまでの関係を確認するためにも事前に主治医との話し合いが有効であるが、困難な場合も多い。
 - 循環器内科と遺伝部門で、疾患説明、遺伝の説明の分担が難しい
 - 学校や職場での説明をきっかけに誘われた場合など、遺伝部門では検査適応判断が難しい場合がある
 - 遺伝学的検査を検討する判断基準が主治医によってそれぞれ違いがあり、遺伝的病態への関心の温度差もある。また、主治医からの紹介ではなく、患者からの問い合わせで遺伝カウンセリングにつながることもある
- 未発症アリアント保持者への対応
 - 遺伝によっては、遺伝部門で循環器疾患の対応経験がありなく、初めて対応する疾患で不慣れな場合もある
 - より明確な表現型による診断がつかずまでサーベイランスをどのように提供するかの課題
 - 指針が明確ではなく、どのような体制でどのようにフォローアップしていくか難しい
 - at riskの未発症者のフォローアップについて保険適応かの判断に課題がある
- 施設・地域格差
 - 診断が付いた後の治療方針について、継続した治療や対応の見通しが付かないと遺伝カウンセリングの場で情報提供しづらい。院内のみならず、医療機関同士の連携も必要。
 - 結果に合わせて患者がどのような医療サービスを受けられるか情報提供が必要
 - 臨床診断が付いている場合の遺伝学的検査の意義が難しい

28

Cグループ ③ 治療法やサーベイランスの情報が遺伝カウンセリングの中でどこまで必要か **提言**

短期的対策

- 学会主導の循環器領域の勉強会・学術集会セッションの企画【遺伝部門側】
遺伝子医療部門では循環器疾患の経験が少なく、遺伝学的検査の適応判断が困難。また、疾患説明や診断後の治療についての情報提供が難しい
- 学術集会でのチーム医療セッション等企画【循環器側】 (テーマ④共通)
本会議や関連学会と日本循環器学会の連携強化
- 未発症アリアント保持者のフォローアップへの遺伝部門の関与
循環器のみならず遺伝部門も関与し、発症者のみならず血縁者への情報提供も遺伝部門が行うなどによって継続的受診につながる。

中長期的対策

- at riskな血縁者に対するカスケード検査 (臨床所見確認・遺伝学的検査) や未発症アリアント保持者のフォローアップや保険適応に関する疑義の解消

29

Dグループ ④ 遺伝学的検査を実施するタイミング・遺伝カウンセリングの介入時の問題 **現状の課題**

- 循環器領域の遺伝カウンセリング経験の不足
 - 多岐にわたる保険診療遺伝学的検査と研究解析が行われている
 - 家族性高コレステロール血症や遺伝性トランスサイレチン型アミロイドーシス等の出が増加している
 - 心筋症の経験が少なく
- 循環器内科医の遺伝学的検査に対する理解が不十分
 - 循環器領域の臨床遺伝専門医が少ない
 - 循環器内科医の遺伝学的検査に対する期待度が現実より大きい
 - 遺伝学的検査の必要性について、検査を行わないことが治療に影響があるか不透明でタイミングが悩ましい
 - 遺伝学的検査はフォローアップがアリアント対応方針の明確化などのすべて依存することがある
- 遺伝部門側の循環器領域の知識不足
 - 遺伝部門で循環器領域のフォローアップに馴染みがないことがある。
- 遺伝部門側と循環器内科側のコミュニケーションの不足
 - コミュニケーション方法が整っていない。
 - 臨床的有用性、サーベイランス、血縁者対応、VUS判断について症例毎に共通認識を確認することができていない。
 - クライエント側のモチベーションがマッチしていないこともある。
- 二次的所見の対応の難しさ
 - 二次的所見としてアリアントが検出された、症状のないクライアントへの対応は極めて難しい。
 - 成人発症の発症予測は困難で、低浸透率のアリアントもあり、二次的所見を返却すべきかどうか相談できるスタッフも少ない。

30

Dグループ	④ 遺伝学的検査を実施するタイミング 遺伝カウンセリングの介入時の問題	提言
短期的 対策	<ul style="list-style-type: none"> ● 遺伝医療と循環器側のコミュニケーション不足の解消（テーマ③共通） ● 遺伝学的検査の目的の明確化。循環器領域の医師が患者へ伝える役割の重要性 遺伝学的検査の「重症化予防」「突然死予防」などの意義を可能な限りのガイドラインへの明示。循環器主導のチーム医療の構築や協働による経験の蓄積。	
中長期的 対策	<ul style="list-style-type: none"> ● 循環器内科の臨床遺伝専門医の確保・エキスパートパネル人材育成 各施設1名以上配置を日本循環器学会・日本人類遺伝学会で推進 全国の拠点・連携病院でエキスパートパネルを実施できるよう人材育成が目標	
	<ul style="list-style-type: none"> ● ガイドラインの定期的な改訂 パリアント解釈から治療法まで結びつく情報の有用性や治療薬開発の加速状況への対応	
	<ul style="list-style-type: none"> ● 包括的な解釈と治療選択のプロファイリング資料 遺伝的变化と臨床診断を包括的に解釈し治療選択へ反映させる説明資料やシステムが必要。	

31

第22回 The 22nd Annual Meeting of the National Liaison Council for Clinical Genetics of Medical Genomics
全国遺伝子医療部門連絡会議

「2024年改訂版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」の臨床実装
2024年11月23日（土）

WS3 提言

32

1. 国内データベースの構築・活用	保険診療遺伝学的検査の活用も考慮 パリアント評価の統一にあたっては必要 現場負担にならず自由なアクセスが可能であることも重要
2. パリアント解釈の知識を兼ね備えた人材・チームの育成	
3. エキスパートパネルのシステム構築	対照範囲を限定するなどの柔軟な運用も考慮 検査システムや窓口の見え方
4. 循環器主導の遺伝医療提供体制の構築	循環器主導のチーム医療の構築や協働による経験の蓄積 循環器のみならず遺伝部門も関与し、発症者のみならず血縁者への情報提供を行うなどによる継続的受診が重要 チーム医療の構築や協働により経験を蓄積する
5. 遺伝領域 X 循環器領域の教育の充実・情報バイブライン	学会主導の勉強会や学術集会セッション企画の充実 全国遺伝子医療部門連絡会議の内容を日本循環器学会との共有

33

6. ガイドラインの更なる充実・定期改訂	「疾患」ガイドラインの改訂や、新薬出現時に時代のニーズに合わせたタイムリーなガイドラインのマイナーバージョンアップが必要 付表と疾患別ガイドラインとの紐付け・構造整理 臨床スクリーニングの後に、遺伝学的検査の施行を検討する文言の追加 遺伝学的検査の「重症化予防」「突然死予防」などの意義を可能な限り明示。 血縁者へのアプローチに対応する項目の追加 治療や生活管理の項目追加の検討 班員として小児循環器領域の医師の参加
7. 関連事項	「診療情報の提供に関する指針」へ「血縁者への診療情報の提供」に関する項目の追加が必要 用語の定義、語彙について今後も細心の注意が必要（関係する用語定義委員会との情報共有） 保険適応に関する疑義の解消

34

総合討論・検討
社会的視点から

「2024年改訂版 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」の臨床実装

2024年11月23日全国遺伝子医療部門連絡会議
後藤景子

35

■本日の検討に関連した省令・指針・医療機器類名

- 1 医師法・保険医療機関及び保険医療養担当規則（保険局）
- 2 診療情報の提供等に関する指針（医政局）
- 3 未来予想
・コンパニオン診断？
・プログラム医療機器：遺伝子変異解析プログラム？
（【心血管疾患用】ゲノムプロファイリング検査用）

36

■本日の検討に関連した省令

- 1 医師法・保険医療機関及び保険医療養担当規則（保険局）
 - 医師法：無診察治療等の禁止（第20条）
医師は、自ら診察しないて治療をし、診断書や処方せんを交付してはならない。（50万円以下の罰金）
 - 経済上の利益の提供による誘引の禁止（第2条の4の2）
保険医療機関は、
 - 患者に対して、受領する費用の額に応じて収益業務に係る物品の対価の値引き等、健康保険事業の健全な運営を損なうおそれのある経済上の利益の提供により自己の保険医療機関で診療を受けるように誘引してはならない。
 - 事業者又はその従業員に対して、患者を紹介する対価として金品を提供する等、健康保険事業の健全な運営を損なうおそれのある経済上の利益の提供により、自己の保険医療機関で診療を受けるように誘引してはならない。

37

■本日の検討に関連した省令

医師法・保険医療機関及び保険医療養担当規則

診療の一般的方針（第12条）
保険医の診療は、一般に医師として診療の必要があると認められる疾病又は急患に対して、適確な診断をもととし、患者の健康の保持増進上妥当適切に行われなければならない。

診療の具体的方針（健康診断の禁止）（第20条）
健康診断は、療養の給付の対象として行ってはならない。

用語の定義、語彙について今後も最新の注意が必要
① cascade検査の対象「at risk」血縁者と、「一般集団」の違い
② 心血管event予防（2次予防）、重症化予防≠「未発症」
③ Pathogenic variant保有の事実を監視するの、医師としての高リスク者という適確な診断に対するの医療提供なのか

38

■本日の検討に関連した指針

- 2 診療情報の提供等に関する指針（医政局）
 - 1 本指針の目的・位置付け
本指針は、インフォームド・コンセントの理念や個人情報保護の考え方を踏まえ、医師、歯科医師、薬剤師、看護師その他の医療従事者及び医療機関の管理者（以下「医療従事者等」という。）の診療情報の提供等に関する役割や責任の内容の明確化、具体化を図るものであり、医療従事者等が診療情報を積極的に提供することにより、患者等が疾病と診療内容を十分理解し、医療従事者と患者等が共同して疾病を克服するなど、医療従事者等と患者等とのより良い信頼関係を構築することを目的とするものである。
 - 6 診療中の診療情報の提供
 - 7 診療記録の開示
 - 8 診療情報の提供を拒み得る場合
 - 9 遺族に対する診療情報の提供
 - 10 他の医療従事者からの求めによる診療情報の提供
 - 11 診療情報の提供に関する苦情処理
 - 12 診療情報の提供に関する規程の整備

遺伝医療における血縁者への情報提供の項目を追加する必要性はないか？

39

■本日の検討に関連した医療機器類別

- 3 未来予想
・コンパニオン診断？
・プログラム医療機器：遺伝子変異解析プログラム（【心血管疾患用？】ゲノムプロファイリング検査用）

既に緩やかにコンパニオン診断らしきがある疾患群がある
※FHにおけるLDLR variantとPCSK9阻害薬反応、
※LMNA心筋症と植え込み型細胞器の適応判断）

治療薬の開発が加速している。
次世代シーケンサー（NGS）を用いて解析し、それらの結果を包括的に解釈して治療方針を選択するための検査である一面、標準治療以外の治療に反映させる想定ではないものの、また、個別のバイオマーカーではなく、得られた遺伝子変化のみを包括的なプロファイルとして解釈する訳ではないものの、遺伝子変化と臨床診断を包括的に解釈し治療反映させる点、ゲノムプロファイリング検査の一面にも類似している。

40

■ワークショップ4「難病、遺伝性腫瘍、ともに考える本邦の遺伝学的検査の普及」

リーダー：吉田 玲子（埼玉県立がんセンター 腫瘍診断・予防科）

足立 香織（鳥取大学研究推進機構研究基盤センター）

【吉田】 よろしくお願ひいたします。ワークショップ4『難病、遺伝性腫瘍、ともに考える本邦の遺伝学的検査の普及』についてお伝えさせていただきます。

目的、アンケート結果（スライド1～3）

本WSの目的です。次世代シーケンサー技術の進歩と開発によりさまざまな疾患に対して遺伝学的検査を行うことができるようになり、今、難病領域では196疾患の遺伝学的検査が保険適用となっています。腫瘍では、5疾患、7遺伝子にとどまっています。ただ、これは、それぞれの領域でごく一部ということになっております。一方で、難病も遺伝性腫瘍も、MGPT、多遺伝子パネル検査が国内でも実装されつつあり、今後、主流となっていく可能性があると思っています。また、国策として全ゲノム医療を国内で展開していくことも期待されています。

このような中、本セッションでは、遺伝学的検査を国内で普及させるための課題と現状を、難病領域と腫瘍領域で把握と共有を行うといったところがメインとなっております。提言という形には至っておりません。お互いの、今まで比較的近いところでいて、でも、あまり知らないでいたようなところを、現状と課題について共有といったことを中心に行いました。4つのサブグループに分かれて情報の共有を行っています。

まず、開催前の施設アンケートになります。「がん難病の遺伝診療：遺伝カウンセリング、遺伝学的検査、血縁者診断はどこが担っていますか」は、がんも難病も遺伝診療部門で行っていると答えになった施設は、65%という結果でした。ただ、この両方を担っている遺伝診療部門で、「専属の医師、専属のCGCは何人ですか」とお尋ねしたところ、いずれも0人という回答が一番多い結果でした。多くの施設が兼任といった形ようです。また、がん難病領域の遺伝診療をそれぞれ別の部門で担っている、という施設で、「その理由はなぜですか」とお尋ねしたところ、人材の不足というのがありますが、専門性のある各診療科のほうがメリットがあるからといった理由が一番多い回答でした。

また、遺伝性腫瘍の検査について、検査の実施件数を月間で見ると、50件あるいは100件が約半数となっております。BRACAnalysisが多い施設では、100件を超えてくることが多い結果ではないかと思っています。また、「検査の実施場所、委託先」についての回答で一番多かったのは、国内の衛生検査所/検査会社、次が国内の代理店を通じて海外の検査会社へ委託するものとなっております。一方で、自施設の検査室と国内の医療機関（他機関の検査室）と回答されたところは、臨床研究といったスタイルで検査を行っているものがメインではないかと思っています。また、「検査結果の解釈を行う体制について、誰が解釈を行っていますか」の回答では、最も多いのが、臨床遺伝専門医が確認する、次が非医師の遺伝の専門家などが確認している、という結果でした。検査レポートをそのまま採用しているという回答は、1施設にとどまり、現状解釈を行わないで返却することはほとんどないということが分かりました。

遺伝性腫瘍（スライド4～6）

遺伝性腫瘍症候群の背景を簡単にお示しします。現在、年間100万人以上が、新たにがんを罹患しているのが本邦の状況です。その中で、遺伝性腫瘍症候群に関連する保険既収載の検査をこちらに挙げさせていただきます。100万人以上が遺伝性腫瘍症候群のアセスメントの対象ですが、そのうち保険収載されている検査は、がんの治療が入り口である検査が多く、遺伝診療目的、いわゆる“遺伝性”といったところに絞ったものは、朱色の7つに留まっています。最も発症リスクが高いはずのがん未発症者は、保険未収載というのが本邦の状況です。

また、こちらは第2回のゲノム医療基本計画ワーキンググループの厚生労働省の資料を一部提示しておりますが、BRACAnalysisは国内で2000施設以上が検査を提出している中で、全国のがん診療連携拠点病院408施設にアンケートを行った結果で見ると、BRACAnalysisの出検可能な施設が83%、このうち遺伝カウンセリングの実施が可能な施設が60%、血縁者への確認検査の実施可能な施設が55%、乳房MRIサーベイランスが可能な施設が52%と、リスク管理まで行っている施設は約半数というのが現状のようです。また、がん診療連携拠点病院をブロック別に見てみると、JOHBOC（日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療精度機構）に属している施設は20%以下というのが現状のようです。地域や施設の均てん化というのが、課題ではないかと思われまます。

現在、疾患や遺伝性腫瘍症候群ごとではなく、臓器横断的なMGPTの本邦初の手引きが作成中であり、来年の3月に発刊予定です。がん易罹患性56遺伝子毎のエビデンス、小児領域も入れた各臓器ごとのエビデンスやリスク管理について、国内のガイドライン、海外のガイドライン、ガイドブック、各種文献を基に掲載する予定です。以上、遺伝性腫瘍の状況についてお話ししました。

この後、足立先生お願いいたします。

難病（スライド7～19）

【足立】では、ここからは事前アンケートの難病に関して、結果を報告させていただきます。難病の遺伝学的検査について実施するものをご回答、ご選択いただきました。その結果、遺伝学的検査やマイクロアレイ染色体検査などが多くの施設で実施されており、またIRUD、あるいは衛生検査所や大学研究所で実施されているような研究検査も積極的に活用されているということが見て取れました。これは非常に喜ばしいことではあるのですが、ひょっとしたら保険診療の検査のみでは不十分ということの表れかもしれません。また、検査実施場所や委託先につきましては、国内の衛生検査所、検査会社が最も多い状況ではありますが、遺伝性腫瘍に比べますと、自施設の検査室、あるいは国内の医療機関が多い、という点が難病の特徴かと思えます。月間の検査実施数につきましても、月間10件以下が7割を占め、この点は遺伝性腫瘍とは異なる部分ではありますが、その一方で、月間101件以上という回答も2施設ありました。

検査結果の解釈を行う体制については、臨床遺伝専門医が行っているという回答が最も多く、続いて、医師以外の認定遺伝カウンセラー、ジェネティックエキスパート等、臨床遺伝専門医ではない医師、他機関の専門家の順で、傾向としては遺伝性腫瘍と変わるものではありませんでした。

また、ここからは、全ゲノム医療が開始された場合、という仮定の下でご回答いただきました。「検査結果の解釈をどこが担当すると思いますか」という質問に対して、遺伝医療部門が一括して担当とご回答いただいたのが約7割、腫瘍と難病で分かれるというのが約2割のご回答であったのに対して、遺伝カウンセリングについては約9割の方が、遺伝診療部門が一括して担当するとご回答になり、腫瘍と難病で分かれると回答されたのは3施設、7%にとどまりました。また、「既に準備していることはありますか」という質問に対して、さまざまな職種の医師の獲得準備を進めている、あるいは地域連携、講習会参加といった、さまざまな準備を進めているというご回答がありました。一方で、何もしていないという回答もあり、ここでは若干の温度差があるのかもしれない。

では、ここからは、サブグループの議論にあたって、難病の遺伝学的検査の背景と現状を説明いたしましたので、皆さまにも共有させていただきます。

難病の遺伝学的検査は、平成18年度にD006-4、進行性筋ジストロフィー遺伝子検査として3疾患2000点が保険収載されました。そのうち、2年ごとの診療報酬改定によって対象疾患が増えてまいりました。令和6年度までに196疾患が対象となり、また、令和6年度の診療報酬改定では、患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施することが可能となったというのが、非常に大きなポイントとなっております。現在は、診療報酬点数は3段階に分かれており、処理が容易なもの3880点、処理が複雑なもの5000点、処理が極めて複雑なもの8000点という内訳となっております。また、検査実施施設につきましては、衛生検査所、医療機関、海外の検査会社の他、衛生検査所が受託し、海外の検査会社へ二次委託する場合があります。検査の種類や保険は、先ほどお示しした保険診療の他、被保険（自費診療）や研究で行われる場合があります。検査方法もさまざまございまして、次世代シーケンサー、パネル、エクソーム、全ゲノム、PCR、G-band、FISH、マイクロアレイ、MLPAに加え、疾患に応じた、さまざまな検査方法が取られております。ただ、体外診断用医薬品として薬事承認を受けている検査方法は、これらのうちマイクロアレイなど、ごくわずかです。多くの検査は自家調整試薬、Laboratory Developed Test (LDT) として実施されています。

こちらは難病と遺伝性腫瘍を比較した表になります（スライド17）。診療保険点数につきましては、先ほどご提示しましたとおり、遺伝学的検査では3段階に分かれておりますが、遺伝性腫瘍の場合、例えばBRCA1/2ですと、2万2000点の点数が付いておりまして、この段階で大きな差が開いております。また、検査に用いる試薬・機器につきましても、難病は自家調整試薬（LDT）ですが、遺伝性腫瘍の場合は、薬機法による承認を得た体外診断用医薬品（IVD）あるいは医療機器（MD）が用いられており、BRCA Analysis についても高度管理医療機器としてMDの承認が取られています。

では、難病も薬機法による承認を取ればいいのか、というご意見もあろうかと思いますが、先ほど来お示ししておりますとおり、難病の遺伝学的検査は疾患単位となっており、疾患当たりの患者数や検体数が非常に少ないことから、採算性の面でなかなか開発が難しく、また、薬機法による承認を取るためにはバリデーション（検査の妥当性に関する評価）が必要となりますが、陽性検体の入手が困難であるということから、開発には後ろ向きである、ということが

難波班の調査で判明しております。

また、令和6年度には、複数の疾患が疑われる場合の評価がなされました。指定難病には、臨床症状が類似する疾患が多数存在しており、臨床症状や他の検査結果等では、どの遺伝学的検査を行うべきか、なかなか絞り込めない現状があります。また、疾患ごとに検査項目が定められていますので、例えば、この図にお示ししているような特定の臨床所見を示す患者さんがいらっしゃる場合、まず疾患Aの検査を行い陰性、疾患Bで陰性、疾患Cで陰性、疾患Dでようやく陽性というように、何度も検査を繰り返さないと診断に至らないという現状がありました。難病領域では、診断を求める終わりなき旅、diagnostic odysseyということがずっと言われておりました、これに対応する方策として、未診断疾患イニシアチブ IRUD が研究として行われてきた実情があります。

これに対して、令和6年度診療報酬改定により、患者から1回に採取した検体を用いて複数の遺伝子疾患に対する検査を実施することが可能になりました。これにより、先ほどの患者さんで言いますと、疾患A、B、C、Dについて一度に検査を行うことができ、すぐに診断にたどり着くというメリットがあります。ただし、どこでも誰でもできる状況にはなく、当該医師は難病のゲノム医療に係る所定の研修（難病ゲノム医療専門職養成研修）を修了していること、という要件がございます。

サブグループでの議論（スライド20～24）

以上のような背景を踏まえまして、サブグループで議論していただきたいこととして、「いま、遺伝医療の現場はどのような様子か、問題点は」「今後（全ゲノム医療を見据えて）何が問題点・課題として挙げられるか」。地域・施設によっては「出来る事、出来そうな事、望ましい形」は異なるかもしれません。その場合に、「地域医療の均てん化をどのように考えるか」といったことを踏まえ、3つのテーマを設けました。1番目が「望ましい遺伝医療（遺伝学的検査を含む）のあり方」について。2番目が「遺伝学的検査の実施施設として必要なこと」。3番目が「遺伝学的検査の結果の解釈」についてです。

まず、結果の解釈について、4つのサブグループに分かれてご議論いただきました。各サブグループから提示された現状・課題をまとめたものになります。各科や連携施設で実施された遺伝学的検査の情報が遺伝部門へ共有されなかったり、紹介までに時間がかかったりするといった、情報の共有に課題が見られるということ。結果解釈が非常に困難であるということ。解釈にあたっては勉強が必要となり、それにはマイクロアレイ染色体検査なども含まれるということ。また、講習会を受けるハードルが高い、というご意見もありました。施設間や検査会社間で結果解釈のばらつきがある、というご意見もありました。結果解釈に対して評価や点数が付かない、現在はボランティアベースであって、特定の方に結果解釈を委ねがちである、といった、さまざまな現状をご提示いただきました。

そういった現状・課題に関して解決案としてご提示いただいたのが、まずは確認・相談しやすいネットワークづくり。これには、診療科間あるいは施設間のネットワークが必要であろうということ。また、全てを遺伝医療部門が抱えるのではなく、後方支援の形もあるのではないかと、というご提案もいただきました。また、現在はボランティアベースという点も大きく、持続可能な

方法や制度が必要であろうということで、その一つとしてインセンティブ、具体的には実施料や判断料の加算、あるいは施設要件による加算といったご意見があります。また、アノテーションの精度管理、均てん化が必要ということで、検査担当部門に関与いただく、あるいは学会としてご対応いただく、エキスパートパネルを設置する、こういったご提案もいただきました。

続きまして、遺伝学的検査の実施設として必要なこと。まず、現状と課題です。遺伝診療の需要はあるが、大学病院を紹介するとなると、なかなか敷居が高いという患者さんもいらっしゃるようです。また、遠方から紹介される場合、あるいは、ご家族が遠方にお住まいの場合には、検査後のフォローが難しい。遺伝学的検査を実施した後の、移行期医療や保因者診断まで含めた臨床マネジメントが難しい、といった課題が提示されました。診療科単価としての収益が低いこと、人材（医師、CGC、サポートスタッフ）を増やすことが難しいこと。院内の周知がなされていないこと。実施できるサーベイランスが限られていること。遺伝カウンセラーのみでの対応では加算が取れないこと、などの現状と課題が示されました。これに対する解決案として、まずは相談しやすいネットワークづくりが重要であるということと、遺伝情報に基づいた診療が提供できることが必要であるということ。また、医師以外のサポートスタッフの充実が必要となりますが、これは、施設単独でできればもちろんいいのですが、地域の医療機関との連携体制を作ることにも必要であると考えられます。また、検査部門にもさまざまな形で関わってもらおう。あるいは、昨年、一昨年もテーマとしてありましたが、遺伝子診療科を標榜科にする。遺伝カウンセラーの国家資格化を目指す。こういったご提案がなされました。

まとめ（スライド 25、26）

【吉田】 ここまで足立先生より結果の解釈と遺伝学的検査の実施設として必要なことについて、サブグループの討論の結果をお伝えいただきました。最後に、これらの結果を踏まえ「難病・腫瘍ともに考える望ましい遺伝医療（検査を含む）のあり方は？」に関してのディスカッションのまとめをさせていただきます。

難病は、“希少性”、つまり、数が少なくてできないことがあるということと、一方、腫瘍は、“夥多性”、数が多すぎてできないことがある、この両者の目線から、法律の壁、保険の壁、精度の壁を分けて考える必要があるのではないかと思います。診療体制としては、難病は専門性が高く症例数が少ないので、各診療科で主導せざるを得ない状況の一方で、腫瘍は数が多く、遺伝診療部門のみで全てを対応することができないため各診療科で対応することが必要ではないかといったようなことが挙げられていました。また、それぞれの共通認識として、院内の検査体制について、各施設に遺伝子検査の中央管理が可能な遺伝子検査室などの存在があると難病、腫瘍ともに望ましいのではないかと、安全に院内で遺伝子の検査を進めることにつながるのではないかと、というご意見がありました。それから、遺伝医療の人材育成や地域・施設間での連携が大切であるといったことも挙げられていました。また、保険収載についてですが、難病と腫瘍で薬事承認の考え方が異なることが挙げられていました。先ほど足立先生のスライドにもございましたが、臨床検査と研究がベースの検査、LDTとIVD、それぞれ使える試薬も違う現状など、薬事承認に対する考え方が異なるところがあると思います。このような現状で、アカデミアなどから本邦の遺伝診療の検査精度や保険収載について、こういった形が望ましい、というようなポンチ絵な

どを行政へ提示していくといったことが必要ではないかといったご意見がありました。

また、検査の精度でアノテーションはどこが行うのが良いのかについて、腫瘍の CGP 検査はエキスパートパネルの評価提供料(医学管理料)が検査実施料と別に設けられていますが、難病は、ほぼアノテーションに対する算定は付かずに実施施設で行っているという現状です。検査にかかる診療報酬としては、検査実施料、医学管理料、検体検査診断料の3つがありますが、アノテーション加算などを施設認定要件で構築するなど、アノテーションを底上げしていくような工夫ができないかといったご意見がありました。ワークショップ4からは、以上のような情報共有をさせていただきます。

【櫻井】 ありがとうございます。遺伝学的検査について、把握と共有ということで、望ましい医療の在り方、自施設の要件、結果の解釈、それぞれについて、最後のほうで法律、保険制度のいろんな壁があるということも含めて全体像をまとめ、そして、それについてディスカッションをいただきました。皆さまのほうからご質問、コメント等ございますでしょうか。小崎先生どうぞ。

【小崎】 足立先生の発表は、非常によく分かりやすかったのですが、一言、付け加えさせていただきますと、難病法では指定難病の診断をしっかりやるようにということが明言されているので、多少その要件が緩い。緩いという表現は適切ではないと思いますが、緩和されているという背景があります。なので、その部分は理解をいただく必要があって、指定難病ということが妙に浮き出ているのは、それがありません。なので、例えば、小児慢性の病気はできないとか、さまざまな問題があり、結構、根が深いことがあるんだというふうに拝見しています。以上です。

【櫻井】 ありがとうございます。他、いかがでしょうか。古庄先生、お願いします。

【古庄】 ありがとうございます。本ワークショップの提案に関わらせてもらいましたので、素晴らしいものに仕上げていただいてよかったと思います。

恐らく、この遺伝性腫瘍と難病が、こういう形で同じ場で議論されるというのは、本当に画期的だなと思っております。そして、いつも疑問に思っていた HBOC の BRCA1/2 の検査の点数と、遺伝学的検査の「処理が容易」「処理が複雑」「処理が極めて複雑」の3段階の点数について、きれいに示していただいて非常に印象深かったのですが、先生方の議論の中で、ギャップを埋める。一応 LDT と IVD の差で、致し方がないというところもあると思うんですけど、今後それを埋める遺伝学的検査として、同じものとして、価格とか位置付けを埋めていくための道筋などは、議論されましたでしょうか。

【足立】 説明の段階で、資料として提示をさせていただきましたが、いろいろな立て付けが違うという点をご理解いただいたところで、それを越えてどうというのは難しいのかなという気がしております。特段のご意見はなかったように記憶しておりますが、吉田先生、何か覚えていらっしゃいましたらお願いします。

【吉田】特に討論の中ではありませんでしたが、2万200点というのは高すぎるという意味で宜しいでしょうか？これは、IVDとLDTの差というのではなく、遺伝子が二つであるということと、シーケンスとMLPAと両方を見ているということ、診断料が入っていることが理由であると思うのですが、でも、難病のほうは確かに、複数の遺伝子をされているのに、なぜ、こちらでは遺伝子の数ごとに数えているのか、という理由は、すみませんが私も分かりません。

【櫻井】これは、BRCA1、BRCA2、それぞれが、処理が極めて複雑なもので、8000、8000で、さらに2000点の何かあって、今、吉田先生がおっしゃったようなのは、全部、足し算して点数が出てきたという、後付けの根拠だったような話を、かつて聞いた記憶があります。間違っていたら、どなたか訂正していただきたいです。

【古庄】IVDでしっかりシステムを構築すると、恐らく今の3800、5000、8000点ではペイができないので、企業が参入できないんだと思われまますので、その辺のいい落としどころが、今後あるといいなというふうに思います。ありがとうございました。

【Q】難病において、複数の遺伝子疾患に対する検査を行う場合、保険点数が主たる検査の所定点数の100分の50になりますが、検査会社からの請求は減額されないため、病院の持ち出し分が増えてしまうとの説明を受けましたが、実際はどうなのでしょう。この点についてご教示、ご指導いただければ幸いです。

【小崎】これはもともと8000点のものに50パーセント加えて、1万2000点になっているという意味なので、持ち出しには多分ならないと思います。1万2000点の検査を、検査会社がいくらで受けるかという話になります。つまり、1万2000点という点数の設定の根拠が50パーセント増しですよ。8000点プラス8000点じゃなくて、8000点プラス、8000点の半分の4000点で、1万2000点という、そういう計算のはずです。よろしいでしょうか。だから持ち出しにはならないと思います。以上です。

【竹内】8000点の検査を2つ出す場合、主たる検査と、主たる検査の100分の50ということで、1万2000点になるのかなと判断したのですが。その場合、仮にですが、8000点の検査の場合、8000点の検査を2つという形で検査会社から請求が来るのだとすると、持ち出しになってしまうというような、うちの検査課からの意見がありました。実際はどういう解釈なのか、それで、これを出すことを検討したのですが、検査課からそういった意見があったので、実際はどういう運用なのかを教えていただければと思いました。

【小崎】これまでの、従来の8000点の検査を2回に分けてやる分には、8000点ずつ取れるはず。それで事実上、難病のパネル検査的に出す場合には1万2000点、請求していいということになります。

【竹内】分かりました。ありがとうございます。

【櫻井】先ほどの、2万200点問題について。これは、BRACAnalysis 診断システムは、区分番号 D006-2、造血器腫瘍遺伝子検査の所定点数2回分、2100点×2と、区分番号 D006-4、遺伝学的検査の3処理が極めて複雑なもの、の所定回数2回分、8000点×2で、全部合わせて2万200点ということだそうです。ありがとうございました。

それでは吉田先生、足立先生、ありがとうございました。

最後に、小崎先生に全体のワークショップまとめていただいて、このワークショップ、総合討論を終わりにしたいと思います。よろしくお願いします。

【小崎】今回、ワークショップを企画するにあたって、単一の答えを出すようなことではなく、複数の視点ないし、多数の視点から問題に光を当てるといふようなことを背景にできたら良いかなと思って、理事の先生も含めて議論させていただきました。そういう意味では、ぴたっとした答えが出なかったと思いますが、最後の難病の事例に示されたように、お互い疑問に思っていたことについて、こういうことがあるんだということが分かったりしたのは、よかったと思います。あとは、データベースのことなどを含めて、提案的なものもありました。単に視点の違いを認識するだけではなくて、解決に向かうような動きを知っていく必要があると思いますので、みんなで力を合わせましょう。どうもありがとうございました。

【櫻井】ありがとうございました。では、以上で総合討論を終了させていただきます。

3. 結果の解釈

<現状・課題>

- 各科や連携施設で実施された遺伝学的検査の情報が遺伝部門へ共有されない／紹介までに時間がかかる
- 結果解釈の難しさ、勉強が必要(マイクロアレイ染色体検査を含む)、講習会を受けるハードルが高い
- 施設間や検査会社間での結果解釈のばらつき
- 結果解釈に対して評価、点数が付かない
- ポランティアベースで、特定の人に頼りがち
- 疑い症例の全例に遺伝学的検査を実施できていない／特定の疾患に絞ることが困難
- 指定難病と小児慢性特定疾病の基準が異なる
- 臨床診断・表現型と遺伝子解析の結果が一致しない場合／解析結果の評価、どのように説明するか・対象疾患の専門家の意見を聞くことも重要
- 遺伝部門と各診療科(専門領域)とで解析結果(特にVUS)に対する評価が異なる場合がある
- パリアントの評価が変わる可能性を念頭に置いておく(ACMGの病原性分類が改訂される予定)
- パリアントの評価が変わった場合、誰が把握するか(検査会社か医療機関か)
- Likely Pathogenicで予防切除を実施するか、家族歴などを確認
- VUS/Conflict/Inconclusiveの対応: 難病の領域では、表現型を加味して担当医の判断。遺伝性腫瘍では、補助診断ができるものは別として、表現型も乏しい場合は経過観察。
- パリアントが認められなかった場合の対応: パネル搭載遺伝子の変異等により、検査時期によって結果が異なる可能性

21

3. 結果の解釈

<解決案>

- 確認・相談しやすいネットワーク(診療科間、施設間)づくり
- 遺伝学的検査の提出元を一元化する解決策もあるが遺伝部門がバンクする
- 後方支援
- 持続可能な方法・制度が必要
- インセンティブ
 - 実施設・判断料・加算
 - 施設要件による加算
- アノテーションの精度管理、均てん化が必要
 - 検査担当部門が専門家を雇用してコメントを付ける
 - 学会としての対応: 教育コンテンツ、相談窓口
 - エキスパートパネル

22

2. 遺伝学的検査の実施施設として必要なこと

<現状・課題>

- 遺伝診療の需要はあるが、大学病院を紹介となると一歩が出ない患者もいる
- 遠方から紹介される場合／家族が遠方に住む場合、検査後の健康管理、未発症者の対応の窓口がない
- 診療科単体としての収益が低い、人材(医師、CGC、サポートスタッフ)を増やすことが難しい
- 遺伝学的検査ができることについて、院内の周知ができていない
- 遺伝学的検査を実施した後の臨床マネジメント(移行期医療や保因者診断を含む)
- 実施できるサーベイランスに限られる
- RRMやRRSOなど手術の選択数が選べないことへのギャップ
- 保険診療に関しては、遺伝カウンセラーのみの対応では加算がとれない
- 遺伝学的検査の診療情報の保管場所

23

2. 遺伝学的検査の実施施設として必要なこと

<解決案>

- 相談しやすいネットワーク(診療科間、施設間)づくり
- 遺伝情報に基づいた診療(確定診断後のサーベイランスを含む)が提供できることが必要
- 医師以外のサポートスタッフの充実(CGC、看護師など)が必要
- 遺伝カウンセリングや臨床マネジメントも含めた、地域の医療機関との連携体制
- 検査部門にも関わってもらう(遺伝子検査に特化した人材や部署を作る、施設案件への追加、勉強会、資格、等)
- 遺伝子診療科を標榜科にする
- 遺伝カウンセラーの国家資格化

24

結果の解釈
遺伝学的検査の実施施設として必要なこと

↓

難病・腫瘍ともに考える

望ましい遺伝医療(遺伝学的検査を含む)のあり方は?

希少性と 夥多性

(数が少なくて出来ない) (数が多すぎてできない)

法律の壁 保険の壁 精度の壁

それぞれ分けて考える必要

25

【体制】

- 診療体制
 - 難病は専門性が高く、症例が少ないので各診療科で主導せざるを得ない
 - 腫瘍は数が多く各診療科で対応
 - 遺伝部門ですべての遺伝医療の対応は難しい
- 共通の意識
 - 検査体制: 遺伝子検査の中央管理(遺伝子検査室等)ができる診療体制は難病・腫瘍共に望ましい
 - ・遺伝医療の人材育成
 - ・地域・施設間の連携

【保険収載】

- 検査体制で養育承認の考え方が異なる
- 臨床と研究、LDTとIVD
- アカデミア等からコンセンサスの展開、企業、行政へ

【検査の精度管理】

- 解釈はどこが行うのか?
- 腫瘍CGP検査はエキスパートパネルの評価提供料(医学管理料)
- 難病は自施設(算定なし)
- 検査に掛かる診療報酬: 検査実施料、医学管理料、検体検査判断料
- 認定施設要件による加算設定

26

参加者名簿

維持機関会員施設名簿

第 22 回全国遺伝子医療部門連絡会議 参加者名簿

〈参加維持会員施設〉

施設番号順

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／小児科／ 大学院医学研究科修士課程臨床遺伝学
3	旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室
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	臨床遺伝科
9	福島県立医科大学附属病院	遺伝診療部
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	がんゲノム医療部／遺伝カウンセリング室／ 脳神経センター
13	筑波大学附属病院	遺伝診療部
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	遺伝子診療部
17	日本大学医学部附属板橋病院	臨床検査医学科
18	帝京大学医学部附属病院	がんゲノム医療支援室・腫瘍内科
19	日本医科大学付属病院	遺伝診療科／女性診療科／産婦人科
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	ゲノム診療部
22	東京科学大学病院	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	臨床遺伝学センター
25	東京医科大学病院	遺伝子診療センター
26	東京女子医科大学病院	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
28	昭和大学病院	産婦人科
29	杏林大学医学部付属病院	遺伝子診療センター／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
32	聖マリアンナ医科大学病院	遺伝診療部
33	学校法人北里研究所 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	遺伝子疾患診療センター
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	ゲノム診療部 遺伝医療センター
39	金沢大学附属病院	遺伝診療部

施設番号	施設名	部門名
41	福井大学医学部附属病院	遺伝診療部／脳神経内科
42	浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部
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
44	名古屋大学医学部附属病院	ゲノム医療センター／ 卒後臨床研修キャリア形成支援センター・小児科
46	藤田医科大学病院	臨床遺伝科／医学研究科分子遺伝／ 分子遺伝学研究部門
47	愛知医科大学	看護学部
48	三重大学医学部附属病院	ゲノム医療部
50	奈良県立医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室
51	京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部／ゲノム医療学／ 大学院遺伝カウンセラーコース
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／ 血液内科／小児科／消化器内科
54	大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部／産婦人科
55	大阪公立大学医学部附属病院	ゲノム医療センター
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	遺伝診療部
58	関西医科大学附属病院	臨床遺伝センター／産婦人科
59	神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部／小児科
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／脳神経内科／ 循環器内科／分子血液病理学／ スペシャルニーズ歯科センター
62	川崎医科大学附属病院	遺伝診療センター／小児科／病院長付
63	鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科／研究推進機構 研究基盤センター
64	島根大学医学部附属病院	臨床遺伝・ゲノム医療センター
65	広島大学病院	遺伝子診療科／看護部
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	ゲノム医療センター／ 医歯薬学研究部臨床神経科学分野
68	愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部／産婦人科／ 総合診療サポートセンター
69	高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部／検査部
70	香川大学医学部附属病院	臨床遺伝ゲノム診療科
71	産業医科大学病院	遺伝カウンセリング科
72	九州大学病院	臨床遺伝医療部
74	久留米大学病院	遺伝外来／小児科／小児科学講座
75	佐賀大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室

施設番号	施設名	部門名
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／産婦人科
77	熊本大学病院	生命科学研究部／遺伝診療センター
78	大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室／呼吸器・感染症内科／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／育成医学講座
82	東北医科薬科大学病院	腫瘍内科／小児科
84	国立循環器病研究センター	ゲノム医療支援部
85	国立国際医療研究センター	臨床ゲノム科
86	国立成育医療研究センター	遺伝診療センター遺伝診療科／周産期・母性診療センター
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
91	千葉県こども病院	遺伝診療センター
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
94	社会医療法人母恋 天使病院	臨床遺伝センター
96	独立行政法人国立病院機構新潟病院	遺伝診療科／臨床研究部
97	東京都立小児総合医療センター	遺伝診療部／臨床遺伝科
98	がん・感染症センター 東京都立駒込病院	遺伝子診療科
99	大阪市立総合医療センター	小児代謝内分泌・腎臓内科
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
101	名古屋市立大学医学部附属西部医療センター	ゲノム医療センター
103	学校法人聖路加国際大学聖路加国際病院	看護部
104	独立行政法人九州医療センター	ゲノム診療部
107	国立病院機構京都医療センター	遺伝診療部
109	医療法人 慈桜会 瀬戸病院	遺伝診療科
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
112	静岡県立総合病院	ゲノム医療センター
113	社会医療法人愛仁会高槻病院	遺伝診療センター／乳腺外科
114	愛知県がんセンター	研究所
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	臨床遺伝診療科／検査部
118	公益財団法人ちば県民保健予防財団	遺伝子診療科

施設番号	施設名	部門名
119	愛知県医療療育総合センター	小児内科・遺伝診療科
120	大阪急性期・総合医療センター	遺伝診療センター
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
122	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
124	亀田総合病院	臨床遺伝科／産婦人科
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	ゲノム医療推進部
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	臨床遺伝・ゲノム医療センター
129	香川県立中央病院	ゲノム医療センター
130	堺市立総合医療センター	遺伝診療科／がんゲノムセンター
131	青森県立中央病院	臨床遺伝科
132	兵庫県立がんセンター	遺伝診療科／看護部
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
134	富山県立中央病院	遺伝診療科
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	ゲノム医療センター 遺伝カウンセリング室
138	県立広島病院	ゲノム診療科／生殖医療科
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／ 総合周産期母子医療センター新生児科
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	遺伝子診療科
144	岐阜県総合医療センター	遺伝子診療科
145	武蔵野赤十字病院	産婦人科
147	島根県立中央病院	臨床腫瘍科
148	加古川中央市民病院	遺伝子診療部
150	倉敷中央病院	遺伝診療部

全国遺伝子医療部門連絡会議 維持機関会員施設名簿 (2024年度)

施設番号順・敬称略

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	011-706-4395 (内)4395	011-706-4394	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	田坂 定智
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	018-884-6159	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	鈴木 伸宏
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	門馬 智之
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	松本 歩
12	獨協医科大学病院	遺伝・ゲノム診療部	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	東京科学大学病院	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	臨床遺伝外来 (遺伝性疾患部門)	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	03-5363-3890	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	03-5269-7594	山本 俊至
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 先端医学研究センター405	045-787-2692	045-350-2858	浜之上はるか
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	右田 王介
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	渡邊 淳

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
40	金沢医科大学病院	ゲノム医療センター	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 要
41	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	0776-61-3111	0776-61-8150	井川 正道
42	浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部	431-3192	静岡県浜松市中央区半田山 1丁目20-1	053-435-2111		岩泉 守哉
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	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	愛知県名古屋市長和区鶴舞 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	愛知県名古屋市長和区瑞穂 町川澄1番地	052-853-8241	052-842-2269	後藤 志信
46	藤田医科大学病院	臨床遺伝科	470-1192	愛知県豊明市香掛町田楽ヶ 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	杉江 和馬
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 (高槻郵便局私書箱第7号)	072-684-6751	072-684-6752	藤田 太輔
54	大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部	565-0871	大阪府吹田市山田丘2-15	06-6879-6558	06-6879-6539	高橋 正紀
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 佐和子
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	遺伝診療センター	701-0192	岡山県倉敷市松島577	086-462-1111	086-462-7897	徳富 智明
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	栗野 宏之
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	088-633-9218	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	088-888-2089	088-888-2140	久保 亨
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 医生ヶ丘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	遺伝診療センター	860-8556	熊本県熊本市中央区本荘 1-1-1	096-373-5713	096-373-6287	中村 公俊
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	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 5200	0985-85-9766	0985-85-6149	土井 宏太郎

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
80	鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室	890-8520	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 (内)2380	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	022-259-1221	022-290-8959	下平 秀樹
83	国立精神・神経医療研究センター病院	ゲノム診療部	187-8551	東京都小平市小川東町4-1-1	042-341-2711 (内)7262		高橋 祐二
84	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	06-6170-1070	06-6170-1424	朝野 仁裕
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	遺伝診療センター	157-8535	東京都世田谷区大蔵2-10-1	03-3416-0181	03-3416-2222	黒澤 健司
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 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	平田 真
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	048-601-2200	048-601-2249	大橋 博文
91	千葉県こども病院	遺伝診療センター	266-0007	千葉県千葉市緑区辺田町579-1	043-292-2111 (内)2281	043-292-3815	井上 毅信
92	地方独立行政法人神奈川立病院機構神奈川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	黒田 友紀子
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	兵庫県伊丹市車塚3丁目1番地	072-781-3712	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
95	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
96	独立行政法人国立病院機構新潟病院	臨床研究部	945-8585	新潟県柏崎市赤坂町3-52	0257-22-2126	0257-24-9812	藤中 秀彦
97	地方独立行政法人東京都立病院機構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 5122	042-312-8162	吉橋 博史
98	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
99	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2-73-1	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	愛知県名古屋市中区平手町1-1-1	052-991-8121	052-916-2038	濱嶋 直樹
102	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
103	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	092-847-8802	溝口 昌弘
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	075-641-9161	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	プレストセンター乳腺外科	530-8480	大阪府大阪市北区扇町2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	東京都目黒区東が丘2-5-1	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	072-681-3801	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	愛知県名古屋市中区三の丸1-1	052-762-6111	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	服部 浩佳
116	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 泰 母里 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
118	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
119	愛知県医療療育総合センター	遺伝診療科/中央病院 及び 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	稲葉 美枝

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
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	06-6692-1201	06-6606-7000	坂口 学
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	285-8741	千葉県佐倉市下志津564-1	043-462-8811 (内)6433	043-462-8820	内海 孝信
122	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	愛知県名古屋市中区妙見町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	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	門岡 みずほ
125	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	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	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ヶ崎中央35-1	045-949-7000	045-949-7297	富永 牧子
129	香川県立中央病院	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)2760	087-802-1188	中西 美恵
130	堺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丁目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	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
135	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	広島県福山市神野上町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	野々下 晃子
138	県立広島病院	ゲノム診療科	734-8530	広島県広島市南区字品神田1丁目5-54	082-254-1818	082-253-8274	土井 美帆子
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	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 美城
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	791-0280	愛媛県松山市南梅本町甲160	089-999-1111	089-999-1100	山本 弥寿子
141	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	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	姫路赤十字病院	遺伝子診療科	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	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	渡邊 尚文
146	神戸市立医療センター 中央市民病院	遺伝センター	650-0047	兵庫県神戸市中央区港島南町2-1-1	078-302-4321 (内)7529	078-302-7537	安井 久晃
147	島根県立中央病院	臨床ゲノム医療推進室	693-8555	島根県出雲市姫原4-1-1	0853-22-5111 (内)6482	0853-21-2175	金澤 旭宣
148	加古川中央市民病院	遺伝子診療部	675-8611	兵庫県加古川市加古川町本町439番地	079-451-5500	079-451-8642	金田 邦彦
149	東京都立墨東病院	遺伝子診療科	130-8575	東京都墨田区江東橋4-23-15	03-3633-6151 (内)5833		兵藤 博信
150	倉敷中央病院	遺伝診療部	710-8602	岡山県倉敷市美和1丁目1-1	086-422-0210	086-421-3424	二宮 伸介
151	千葉県がんセンター	遺伝子診断部	260-0801	千葉県千葉市中央区仁戸名町666-2	043-264-5431 (内)7351	043-262-8680	横井 左奈

2025.4.1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。

- (1) 理事長 1名
- (2) 常任理事 9名（理事長を含む）
- (3) 監事 2名
- (4) 大会理事 3名（前年度大会担当・本年度大会担当・次年度大会担当各1名）
- (5) 事務局長 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 常任理事は、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 大会長は就任2年目の大会理事が担当し、総会及び大会を主催する。

(任期)

第10条 (1) - (3) の役員の任期は、4年、(4) の役員は3年とし、再任を妨げない。任期の開

始は、選出年の7月1日からとする。

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、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総会において報告する。

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。
- 6 この会則の改訂は令和 5 年 11 月 23 日から施行する

全国遺伝子医療部門連絡会議細則

第1章 役員の選任

1. 常任理事・監事・理事長は選挙によって選任する。立候補者が定数を越えない場合は、選挙は実施しない。立候補者が定員に満たない場合は、理事会による推薦により選任する。
2. 常任理事は任期終年の3月末までの立候補者を対象に4月末までに機関会員による選挙によって選任する。
3. 理事長は選任された常任理事の中から5月末までの立候補者を対象に、常任理事による選挙で選任する。
4. 監事は、常任理事以外による5月末までの立候補者を対象に、常任理事による選挙で選任する。立候補者が定数を越えない場合は、選挙は実施しない。立候補者が定員に満たない場合は、理事会による推薦により選任する。
5. 大会理事は、担当する会議の前年の6月までに理事会で決定し、総会で報告。大会理事は常任理事、理事長、監事が兼任することが可能である。
6. 事務局長は、理事会において決定し、総会で報告する。
7. 役員は、下記の維持機関会員の施設に所属する個人とする。

第2章 維持機関会員

維持機関会員の要件は下記のいずれかを満足する施設とする

- 1) 大学病院等の医育機関
- 2) 国立高度医療機関
- 3) 臨床遺伝専門医制度・研修施設
- 4) 臨床遺伝専門医制度・研修施設となることを計画中の病院
- 5) 認定遺伝カウンセラー養成施設
- 6) 遺伝子医療に組織的に取り組んでいる病院

第3章 個人参加の要件

大会への個人参加の要件は下記のいずれかを満足するものとし、事前に理事会の承認を得る

- 1) 遺伝子医療部門と関係のある者
- 2) 遺伝子医療の提供に関係のある者
(遺伝学的検査関係者、遺伝カウンセリング担当者、等)

第4章 事務局

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 とするが、運営事務局は下記とする。

運営事務局： 株式会社成進社印刷（担当：北原修）
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5章 総会、大会

- 1) 原則として、総会、大会は毎年10月から11月までに開催する。
- 2) 総会、大会の取り纏めを行う大会理事を前年の6月までに理事会で決定する。
- 3) 8月末までに通常総会、大会のプログラムを決定する。

- 4) 大会は、原則として講演、代表者ワークショップ、総合討論で構成する。
- 5) 2か月前までに、維持機関へのプログラム送付および維持機関からの参加者登録受付を開始する。プログラムを連絡会議HPに公開し、個人参加申込受付を開始する。後援3学会にプログラム情報を送付、各学会HPへの掲載を依頼する。
- 6) 1か月前に、参加者登録を締切る
- 7) 通常総会には各部門の代表者1名のみが出席し、会務等についての議決を行なう。
- 8) 代表者ワークショップのコーディネータは理事会で決定する。また、コーディネータは記録係を指名する。
- 9) 代表者ワークショップにおいては、「遺伝子医療部門」の代表者が討論の中核を担い、その他の出席者は、オブザーバーとして参加することを原則とする。しかし、実際の議事の進め方については、コーディネータに一任する。
- 10) 連絡会議の討論内容はテープおこしをし、報告書に記載する。翌年3月までに大会の報告書を維持機関に郵送するとともにHPに公開する

第6章 年間活動内容

- 1) 「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。」という会則に則った活動を行う。
- 2) 連絡会議の開催、および連絡会議報告書の作成
- 3) 各種調査の企画・実施、および他機関の行う調査への協力
- 4) 国、厚生労働省、文部科学省、学会、諸団体等への働きかけ
- 5) 報告書、HP等による広報活動（新「遺伝医学系統講義」DVD貸出事業を含む）

第7章 担当役員（担当理事）

役員を担当業務を下記に定める。

- 1) 大会講演者の調整
- 2) 大会代表者ワークショップコーディネータの調整
- 3) 大会個人参加者の確認
- 4) 維持機関会員の検討
- 5) アンケート実施依頼、リンク依頼の検討
- 6) 3)-5)については、担当理事確認の後、メール理事会へ諮問する。1週間以内に異論のない場合は承認されたものとみなす。

第8章 委員会

年間活動の推進のために下記の委員会を設置する。委員長は理事会で定める。

- 1) 遺伝子医療実施施設検索システム委員会
- 2) GeneReviews Japan 委員会
- 3) Actionability Working Group-Japan 委員会
- 4) NGSD（次世代スーパードクター育成）プロジェクト支援委員会
- 5) HP 担当

その他、必要に応じた委員会を設置することができる。

第9章 顧問

円滑な運営のために、本会に顧問をおくことができる。

全国遺伝子医療部門連絡会議 役員
2024-2025 年度（2024 年 7 月～ 2026 年 6 月）役員

理事長：小崎 健次郎

理事

常任理事：井本 逸勢、小杉 眞司、鈴木 伸宏、高田 史男、
平沢 晃、蒔田 芳男、三宅 秀彦

大会長理事：櫻井 晃洋、

監事：中山 智祥、吉田 雅幸

事務局長：古庄 知己

第 23 回（2025 年）全国遺伝子医療部門連絡会議（開催予定）

大会長：平沢 晃

（岡山大学学術研究院医歯薬学域 臨床遺伝子医療学 教授）

開催期日：2025 年 11 月 24 日（月・振替休日）

開催会場／オンライン

※詳細は決まり次第ホームページに掲載いたします。