提案４

（案）

提言

ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成

令和２年（２０２０年）９月３０日

日　本　学　術　会　議

臨床医学委員会

臨床ゲノム医学分科会

この提言は、日本学術会議臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会の審議結果を取りまとめ公表するものである。

日本学術会議臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会

委員長	福嶋　義光	（連携会員）	信州大学名誉教授、特任教授（医学部）
副委員長	尾崎　紀夫	（連携会員）	名古屋大学大学院医学系研究科精神医学分野教授、同大学医学部附属病院ゲノム医療センター長
幹　事	櫻井　晃洋	（連携会員）	札幌医科大学医学部遺伝医学教授
	戸田　達史	（第二部会員）	東京大学大学院医学系研究科 脳神経医学専攻、臨床神経精神学講座神経内科学分野教授
	門脇　孝	（連携会員）	国家公務員共済組合連合会　虎の門病院　院長
	金井　弥栄	（連携会員）	慶應義塾大学医学部病理学教室教授
	古庄　知己	（連携会員）	信州大学医学部遺伝医学教授
	杉浦　真弓	（連携会員）	名古屋市立大学大学院医学研究科教授
	田中　敏博	（連携会員）	東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科疾患多様性遺伝学分野教授
	玉利真由美	（連携会員）	東京慈恵会医科大学総合医科学研究センター分子遺伝学研究部教授
	辻　省次	（連携会員）	東京大学大学院医学系研究科特任教授、国際医療福祉大学ゲノム医学研究所長
	徳永　勝士	（連携会員）	国立国際医療研究センターゲノム医科学プロジェクト戸山プロジェクト長
	芳賀　信彦	（連携会員）	東京大学大学院医学系研究科外科学専攻 感覚・運動機能医学講座リハビリテーション医学分野教授
	村上　善則	（連携会員）	東京大学医科学研究所人癌病因遺伝子分野教授

本提言の作成にあたり、以下の職員が事務及び調査を担当した。

事務	高橋　雅之	参事官（審議第一担当）
	酒井　謙治	参事官（審議第一担当）付参事官補佐
	作本明日香	参事官（審議第一担当）付審議専門職付

要　　　旨

１　作成の背景

臨床ゲノム医学分科会は、基礎科学、基礎医学に留まらない臨床の場における遺伝学、ゲノム学のあり方を検討することを目的に、2018 年度、臨床医学委員会の中に新たに設置された。臨床ゲノム医学は既存の診療科や専門領域の枠組みを超えた横断的な視点で考える必要があり、本分科会は、臨床医学のさまざまな領域（臨床遺伝学、希少難病、内科学、小児医学、神経学、精神医学、周産期医学、腫瘍学、病理学、ゲノム科学、等）の専門家によって構成されている。

2019 年度、日本学術会議基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同ゲノム科学分科会、及び臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会、臨床医学委員会脳とこころ分科会、臨床医学委員会腫瘍分科会が、合同で、提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」を公表した。主な指摘事項は、下記の３点である。

(1) 日本人のエビデンスを得るためにゲノム解析規模を拡大すべきである、

(2) 多層的・統合的なゲノム医療・精密医療研究の推進を行うべきである、

(3) ゲノム医療・精密医療を推進する上での環境整備を進めるべきである、

(1)と(2)については、ゲノム医療協議会等において、取り上げられ、充実した計画が立てられつつある。一方、(3)については、未だ不十分であるという認識のもと、本分科会では、臨床ゲノム医学の立場から環境整備の一つとして、「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成」についての審議を行い、結果を提言としてまとめることとなった。

２　現状及び問題点

ゲノム医療協議会、がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議、難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会、等において、ゲノム医療推進に向けた種々の取組が計画・実施され始めている。しかしながら、これらの取組は、ゲノム医療推進のための研究開発に重点が置かれており、研究成果をどのように臨床の場で生かしていくのかについての具体的な計画立案が十分とはいえない。ゲノム医療・精密医療を推進する上での環境整備について考える際、領域ごとの課題を整理するとともに、領域間で共通の課題を抽出することが重要である。ここでは代表的な５つの領域の課題について検討した。

がんゲノム医療領域では、がん遺伝子パネル検査やコンパニオン診断としての遺伝学的検査が保険収載されるなど、遺伝情報を用いたがん医療が急速に一般医療に導入されている。ここで明らかにされる生殖細胞系列の遺伝情報は、治療選択に役立てられるだけではなく、患者・血縁者の将来予測、健康管理にも役立てられるものであり、正確な情報提供と心理社会支援、結果に基づく自己決定の支援を行う遺伝カウンセリングの体制整備とこれを担う人材を育成することが求められている。

難病ゲノム医療領域では、欧米・アジア先進国では、3,000 種類をこえる遺伝学的検査が実施可能であるが、わが国で保険収載されているのは、139 疾患（群）（令和２年度）に過ぎず、しかも外部からの検査を受託している施設は極めて少ない。その結果、検査を必要とする患者がそれを受けられない状況にある。遺伝性腫瘍症候群の遺伝学的検査も、

難病を含む遺伝性・先天性疾患の遺伝学的検査も「単一遺伝子疾患の診断」という共通の目的があり、がんゲノムも難病ゲノムも遺伝医療・ゲノム医療として実施できる体制の整備が求められている。

精神医学領域のゲノム医療については、ゲノム医学の進展とともに精神疾患も伴うことが多い難病等では発症原因ゲノムバリアントが判明し、ゲノム情報を医療に活かすことが可能になっている疾患も増えつつあるが、「遺伝」の問題が忌避され、ゲノム医療の成果が遺伝カウンセリングに基づいた形で活かされず、結果的に当事者・ご家族の要望に十分応えることが出来ない状況がある。ゲノム医学に通暁した医師を増やすことと、精神科を含む多診療科と連携した遺伝子医療部門・ゲノム医療部門の充実が求められる。

生殖医療領域のゲノム医療では、着床前診断や出生前診断に遺伝子解析技術が用いられている。生命の選別という倫理的問題があり、今までは日本産科婦人科学会の見解、ガイドライン等により、実施されてきた。しかし、学会の見解には罰則規定もなく、学会員以外のものがルールを無視して実施するなど、一学会の機能を越えた問題となっている。着床前診断、出生前診断、提供胚による妊娠、代理出産などの法的整備は喫緊の課題である。

免疫アレルギー分野におけるゲノム医療では、層別化医療及び予防的・先制的医療の実現を目指して、医師、医療関係者、研究者、製薬・医療機器企業、食品、ヘルスケア、家電メーカー等と患者・家族・市民等の幅広い人々が積極的に参画することが必要である。そのためには、患者・市民の目線も含めた多様な視点で円滑に遂行されるシステムの確立とともに、適切な情報がより迅速に個々の患者・市民に伝わる情報網の構築が必須となる。

上記ゲノム医療の現状と問題点について、領域横断的な遺伝医学関連学会・団体（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、全国遺伝子医療部門連絡会議、等）では、ゲノム医療を推進させていくために、人材育成の取組（臨床遺伝専門医制度、臨床細胞遺伝学認定士制度、認定遺伝カウンセリング制度、ジェネティックエキスパート制度、等）、全国遺伝子医療部門の組織化、およびゲノムリテラシー向上の取組を行っている。

３　提言の内容

(1)　学術団体等の取組との連係

ゲノム医療推進の計画・実施に際しては、すでに行われている学術団体等の取組と連係して行うべきである。

(2)　遺伝カウンセラーの国家資格化

遺伝学的検査・診断に際しては、遺伝カウンセリングの実施が必要であり、すでに学会が認定する「認定遺伝カウンセラー」が、医療のさまざまな場面で活躍し始めているが、国家資格化されていないために種々の限界がある。ゲノム医療をさらに推進させていくためには、遺伝カウンセラーを国家資格化すべきである。

(3)　遺伝子医療部門の充実

ゲノム医療をさらに推進していくために、臓器別・領域別ではなく全てのゲノム情報を適切に扱うことのできる遺伝子医療部門・ゲノム医療部門の充実を図ることが重要であり、実施施設には、十分な活動を可能とするインセンティブを用意するべきである。

目　　　次

１　はじめに　1
２　各領域におけるゲノム医療の課題　2
　(1)　がんゲノム医療領域における課題　2
　(2)　難病ゲノム医療領域における課題　3
　(3)　精神医学領域のゲノム医療における課題　3
　(4)　生殖医療領域のゲノム医療における課題　4
　(5)　免疫アレルギー分野におけるゲノム医療の課題　5
３　ゲノム医療推進に向けた学術団体の取組　7
　(1)　領域横断的な遺伝医学関連学会・団体　7
　(2)　人材育成・認定制度　8
　(3)　ゲノムリテラシー向上の取組　10
４　ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成　11
　(1)　人材育成　11
　(2)　診療体制　13
５　提言　16
　(1)　ゲノム医療推進の計画・実施に際しては、すでに行われている学術団体等の取組と連係して行うべきである　16
　(2)　「遺伝カウンセラー」を国家資格化すべきである　16
　(3)　臓器別・領域別ではなく全てのゲノム情報を適切に扱うことのできる遺伝子医療部門・ゲノム医療部門の充実を図るべきである　17

＜参考文献＞　18
＜参考資料１＞審議経過　18
＜参考資料２＞シンポジウム開催　18
＜付録＞全国遺伝子医療部門連絡会議　維持機関会員施設　19

１　はじめに

「ゲノム医療」とは、ゲノム情報(遺伝情報)に基づき、個々人にとって最善の医療を提供しようとする医療であり、わが国においても内閣官房、文部科学省、厚生労働省、経済産業省によりゲノム医療実現推進協議会、およびゲノム医療協議会[1]が設けられ、さまざまな施策が打ち出されている。しかしながら、ゲノム医療・精密医療の基盤となるゲノミクス(ゲノム学)の変化は急速であり、何が最善なのかを研究の進展とともに、その時点、その時点で判断していかなければならない。判断に際しては、技術的に可能なこと、経費、新技術を導入した場合の利点とリスク・欠点、特に社会での受け入れ状況の検討などを継続して行っていく必要がある。

日本学術会議では基礎生物委員会に「遺伝学分科会」と「ゲノム科学分科会」が設けられていたが、ゲノム医療実現推進のためには、基礎科学、基礎医学に留まらない臨床の場における遺伝学、ゲノム学のあり方を検討することが必要であることから、2018 年度、臨床医学委員会に「臨床ゲノム医学分科会」が設置された。

臨床ゲノム医学は既存の診療科や専門領域の枠組みを超えた横断的な視点で考える必要があり、本分科会は、臨床医学のさまざまな領域（臨床遺伝学、希少難病、内科学、小児医学、神経学、精神医学、周産期医学、腫瘍学、病理学、ゲノム科学、等）の専門家によって構成され、臨床ゲノム医学のあり方を審議した。

審議経過としては、まず初めに、「日本学術会議は内閣府に属しており、政府に対して科学的な観点からさまざまな勧告、要望、声明、提言、報告をすることが期待されるとともに、わが国が直面する多くの課題に科学の立場から取り組み、政府や社会からの要請に応えていかねばならない」という山極壽一会長のメッセージ［1］を確認したのち、臨床ゲノム医学領域に関係する情報を整理し、課題を抽出した。

その成果の一つとして、臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会では、2019 年 7 月 2 日に、日本学術会議基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同　ゲノム科学分科会、臨床医学委員会　脳とこころ分科会、臨床医学委員会　腫瘍分科会と合同で、提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」[2]を公表した。主な指摘事項は、下記の３点である。

(1) 日本人のエビデンスを得るためにゲノム解析規模を拡大すべきである、
(2) 多層的・統合的なゲノム医療・精密医療研究の推進を行うべきである、
(3) ゲノム医療・精密医療を推進する上での環境整備を進めるべきである、

今回、臨床ゲノム医学分科会が公表する提言は、提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」の３番目の課題「ゲノム医療・精密医療を推進する上での環境整備を進めるべきである」について、臨床ゲノム医学の立場から「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成」についての審議結果をまとめたものである。

[1] ゲノム医療実現推進協議会・ゲノム医療協議会<https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/kaisai.html>

２　各領域におけるゲノム医療の課題

ゲノム医療・精密医療を推進する上での環境整備について考える際，領域ごとの課題を整理しておく必要がある。これらの課題の中には、それぞれの領域で個別に対応しなければならないものもあるが、①医療関係者および一般市民のゲノムリテラシーの向上、②ゲノム医療専門職等の人材育成、③研究ではない診療としての医療体制の整備など、領域間で共通の課題も存在する。以上を踏まえ、広範なゲノム医療のうち、ここでは代表的な５つの領域の課題について述べる。

(1)　がんゲノム医療領域における課題

がん領域においては、2018 年以降薬剤の適応判断を目的とした生殖細胞系列遺伝学的検査､がん組織を用いてがん関連遺伝子を網羅的に解析するがん遺伝子パネル検査､さらに 2019 年は遺伝性乳癌卵巣癌（HBOC）の診断を目的とした遺伝学的検査や HBOC の既発症者に対するリスク低減治療が保険収載されるなど、遺伝情報を用いたがん医療が急速に一般医療に導入されている。一部の医療機関ではすでにがん組織の全エクソーム解析も導入されており、これも近い将来実装化されていくことが予想される。また、がんゲノム医療の普及に関連して、被検者や血縁者に対する正確な情報提供と心理社会支援、結果に基づく自己決定の支援を行う遺伝カウンセリングの必要性がますます高まることは想像に難くない。

厚生労働省が開催するがんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議[2]（2019 年 12 月 5 日開催）においても､がんの全ゲノム解析を推進する上での人材育成の課題として、広い領域に対応できる遺伝医療部門の設置、がんゲノム医療を担う知識と技術を有した病理専門医、薬物療法専門医、臨床腫瘍専門医の養成、が挙げられている。

すなわち、今後のがんゲノム医療の健全な発展と普及のためには、がんにかかわる医療従事者が広く臨床ゲノム医学・遺伝医学に関する知識を習得することと、広範な領域の遺伝医療を専門的に提供できる専門家の育成・配置の両方が必要である。前者については、文部科学省による「多様な新ニーズに対応する『がん専門医療人材（がんプロフェッショナル）』養成プラン」があるが、こうした人材育成の取り組みは医師のみならず非医師を対象とした人材育成も含め、今後もさらに強化継続していくことが必要である。一方、ゲノム医療・遺伝医療の専門家としては臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが学会認定資格として運営されているが、将来にむけての重要性を考えれば、遺伝カウンセラーの資質や診療における役割、能力の客観評価などを明確にした上でこれを国家資格化するべきである。

さらに、こうした人材の適正な配置を推進するためには実施施設に対するインセンティブが必要であり、さらに、こうした人材の適正な配置を推進するためには実施施設に対するインセンティブが必要であり、ゲノム医療の技術料算定、および現在遺伝学的検査に付随して認められている遺伝カウンセリング加算を技術料として算定する

2　がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議＜https://www.mhlw.go.jp/content/10901000/000573721.pdf＞

ことなどのほか、遺伝医療の専門家の配置を特定機能病院の認定要件に加えることも検討すべきである。

(2) 難病ゲノム医療領域における課題

2015 年からの指定難病の対象の拡充および 2008 年からの遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの保険収載により、難病領域のゲノム医療が向上したことは間違いない。しかし、欧米・アジア先進国では、3,000 種類をこえる遺伝学的検査を多数の企業が提供しているが、日本では保険収載されている 139 疾患（群）(2020 年度）の遺伝学的検査でさえ、外部からの検査を受託しているのは非営利研究組織のかずさ DNA 研究所と信州大学などごく一部の施設であり、遺伝学的検査の体制は深刻な遅れを示している。すなわち、患者が必要な遺伝学的検査を受検できていない状況にある。

その要因の１つは、がんゲノム医療は健康局がん・疾病対策課が所掌し，難病ゲノム医療は健康局難病対策課が所掌するという縦割り行政の弊害である。がんゲノム医療の枠組みで管理されている遺伝性乳癌卵巣癌症候群における生殖細胞系列の遺伝学的検査（直接シークエンス）は、薬剤適応を決める「造血器腫瘍遺伝子検査」として保険収載され、20,200 点の実施料が設定されている。他方、難病医療の枠組みで管理されている「遺伝性腫瘍症候群以外の遺伝性・先天性疾患」の遺伝学的検査は、「遺伝学的検査」として、次世代シークエンスで数十の遺伝子を解析したとしても最高で 8,000 点の実施料である。欧米・アジア先進国において、単一遺伝子疾患の遺伝学的検査がこのような扱いの違いを受けることはありえず、日本の遺伝医療現場においても患者・家族の納得は得られていない。遺伝性腫瘍症候群の遺伝学的検査も、難病を含む遺伝性・先天性疾患の遺伝学的検査も「単一遺伝子疾患の診断」という共通目的で実施されるものであり、遺伝医療・ゲノム医療の枠組みで一括して議論されるべきである。

もう 1 つの要因は、「研究」と「診療」の切り分けが、行政、アカデミア、検査会社いずれにおいても、できていないことである。最近、難病に対する全ゲノムシークエンス（WGS）の有用性に関する議論も散見されるが、基本的な遺伝学的検査体制すらできていない状況において、WGS（全エクソームシークエンスを含む）を、診療として位置づけるのは現状に即していない。以上のことから、単一遺伝子疾患における生殖細胞系列の遺伝学的検査は、遺伝医療・ゲノム医療の枠組みで一括管理すべきであり、「研究」としての網羅的解析と「診療」としての遺伝学的検査を明確に区別して対応するべきである。

(3) 精神医学領域のゲノム医療における課題

かつても今も、精神疾患の発症と「遺伝（親から子に伝わって発症したのであり、他の家族にも今後生じるのではないか？)」や「育ち（親の育て方のせいで発症したのではないか？)」との関係について悩んでいる当事者・ご家族は極めて多い。ゲノム医学の進展とともに発症原因ゲノムバリアントが判明した難病も多いが、その中には、

22q11.2 欠失症候群、レット症候群、結節性硬化症、神経線維腫症など、神経発達症を含む精神疾患を高率に合併するものが含まれている。例えば 22q11.2 欠失症候群は、小児期に知的能力障害、自閉スペクトラム症、注意欠如多動症、不安症、てんかん、青年期に統合失調症、気分障害、中年期からパーキンソン病と、ライフステージ縦断的に多様な精神疾患が起こり得る。また前述の難病はいずれも脳を含む多臓器の疾病を引き起こすが、既にゲノム医療の実践が精神科領域を含む多診療科との連携のもと、進められつつある。また、未だ難病に指定されていないが、3q29 欠失のように脳を含む多臓器稀少疾患の原因バリアントも新たに同定されつつある。稀少難病に加え、他の診療科と連携するリエゾン精神医学においては、がん・周産期領域をはじめとして社会実装化され、ゲノム医療の範囲は拡大の一途である。

前述の稀少・難病の原因バリアントは *de novo* であることも多いが、*de novo* の可能性（即ち、親から子に伝わったものではない）が当事者・家族に伝わっていないことも稀ではない。さらに、かつて優生保護法の対象として「遺伝性精神疾患」が大きく取り上げられていたことも誤解や偏見に繋がった。このような歴史的な背景から精神科臨床においては未だ「遺伝」の問題が忌避され、ゲノム医療の成果が遺伝カウンセリングに基づいた形で活かされず、結果的に当事者・ご家族の要望に十分応えることが出来ない現状である。実際、臨床遺伝専門医（全 1439 名）を取得している精神科医は、2020 年 2 月時点、約 10 名に過ぎないといった実態もある。この様な精神医学領域の問題を解決し、精神医学領域のゲノム医療を一層進めるためには、ゲノム医学に通暁した精神科医を増やすことが不可欠である。難病には精神疾患を合併するものも複数あるが、精神科臨床において未だゲノムや遺伝の問題は忌避され、当事者・家族の要望に十分応えることが出来ていない。当事者・家族への適切なカウンセリングが提供されるために不可欠な精神科医のリテラシー向上には、専門医制度にゲノム医療に関する事柄を取り入れることも必要である。さらに当事者・家族の精神医学研究への要望を調査した結果によると「発症の原因や病気のメカニズム解明」の要望が最多であったということを鑑みて、今後、ゲノム研究の進展により精神疾患の病態解明と、病態に基づく診断・治療法の開発が期待される。

(4) 生殖医療領域のゲノム医療における課題

1990 年に受精卵を診断して正常胚を移植することで Duchenne 型筋ジストロフィーの罹患児を避ける着床前診断が報告された。その後、染色体異数性に起因する習慣流産、不妊症を対象に胚の異数性を調べて正常胚を移植する着床前スクリーニングが始まった。日本では、倫理的な理由から「重篤な遺伝性疾患」について一例一例を審議して承認する見解を日本産科婦人科学会が 1998 年に策定し、現在までに生後間もなく死亡する程度の重篤性を基準に限られた疾患において実施されている。習慣流産については均衡型転座と逆位に対して承認されている。妊娠の高年齢化のために着床前スクリーニングのニーズが増えたため、学会が主導するパイロット臨床試験として実施されたが、習慣流産、体外受精反復不成功例ともに、出産率改善、流産率低下は

認められなかった。理由としては、胚生検による妊娠率低下、モザイクなどによる診断エラーがあげられる。2020 年から施設、適応を拡大して臨床試験が行われるが、学会の見解は網羅的な診断を禁止したままである。学会が適応を拡大した理由は、見解を守らない施設が増加したため、そのような施設にも臨床試験に参加してもらうことで、学会にすべての症例を登録して実態を把握するためであるが、一方で倫理的議論は行われてこなかった。現在、網膜芽細胞腫を適応とした着床前診断の是非について、審議されている。

同様の問題が非侵襲的出生前診断 NIPT（Noninvasive prenatal testing）にも起こっている。診断は委託検査により、容易にできるため、遺伝カウンセリングを行わないまま、安易に実施される事例も見られるようになった。

日本には生命倫理に関する法律がなく、着床前診断や出生前診断の実施のルールは、日本産科婦人科学会の見解・ガイドライン等に委ねられてきたが、学会等の見解には罰則規定もなく、一学会の権能を越えた問題となっている。着床前診断、出生前診断、提供胚による妊娠、代理出産などについての法的整備を行うことは喫緊の課題である。

(5)　免疫アレルギー分野におけるゲノム医療の課題

2014 年のアレルギー疾患対策基本法の成立を受け、2019 年に免疫アレルギー疾患研究 10 か年戦略[3]が発出された。この戦略では、医師、歯科医師、獣医師、医療関係者（看護師、薬剤師、栄養士、臨床検査技師）、基礎及び臨床研究者、研究支援者、製薬・医療機器企業、食品、ヘルスケア、家電メーカー等と患者・家族・市民等の幅広い人々に対して積極的参画及び自発的行動を促す以下の 3 つの目標を設定した。

① 「革新的な医療技術に基づく層別化医療及び予防的・先制的医療」の実現に向けて、 基盤となる基礎研究・疫学研究・臨床研究を推進することで、免疫アレルギー疾患の根源的な本態解明を目指す。

② 国民一人一人の貢献を重要視し、国内外の産学官民のあらゆる力を結集して国際的な研究開発を進められる仕組み作りを行い、かつ患者を含む国民が参画する研究成果の社会への効果的な還元を目指す。

③ ライフステージ等の疾患特性に応じた医療の最適化や、一部の重症免疫アレルギー疾患における「防ぎ得る死」をゼロにするために、各疾患の特性に基づく予防法や治療法を、広く社会に普及させることを目指す。

この戦略をもとに、現在、AMED の実用化研究事業や厚生労働省の政策研究事業等において“疾患多様性理解と層別化に資する基盤的ゲノム・データ研究”や“患者・市民参画を取り入れた、診療の質の向上に資する研究”が行われるとともに、医師・研究者にとどまらない幅広いステークホルダーによる推進が国家として望まれている。

ゲノム医療推進においても、患者・市民の目線も含めた多様な視点で円滑に遂行さ

3 免疫アレルギー疾患研究 10 か年戦略＜https://www.mhlw.go.jp/stf/shingi2/0000172968_00005.html＞

れるシステムの確立とともに、適切な情報がより迅速に個々の患者・市民に伝わる情報網の構築が必須となる。産学官民が一体となり、ゲノム医療・精密医療研究を推進させ、エビデンスを有する研究成果等が社会実装され、安心して生活できる社会の構築を、総合的かつ計画的に推進することが必要である。

３　ゲノム医療推進に向けた学術団体の取組

前章において、各領域におけるゲノム医療の課題について言及したが、これらの課題に対して、すでに行われている学術団体の取組を理解しておくことは極めて重要である。ゲノム医療に共通する課題としては、①医療関係者および一般市民のゲノムリテラシーの向上、②ゲノム医療専門職等の人材育成、③研究としてではない診療としての医療体制の整備などがあるが、これらは、既存の診療科や専門領域の枠組みを超えた横断的な取組が必要であることを示している。

ゲノム医療について領域横断的な学術団体としては、現在、わが国には、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、全国遺伝子医療部門連絡会議、等があり、ゲノム医療の体制整備と人材育成のために次のような活発な活動をしている［3］。

(1)　領域横断的な遺伝医学関連学会・団体

①　日本人類遺伝学会（JSHG）[4]

日本人類遺伝学会は、日本遺伝学会から独立する形で、ヒトの遺伝現象に興味をもつ研究者、医師等により、1956 年設立された。ヒトの遺伝現象を解明する技術の発展とともに、細胞遺伝学、生化学、分子遺伝学、発生学、腫瘍学、小児医学、産婦人科学、神経学、耳鼻科学、精神医学など、多種多様な人材が集う学会となり、2019 年 1 月現在、5112 名が加入している。日本人類遺伝学会は人類遺伝学の研究を通じ科学の進歩に貢献することを目的に設立されたが、その後、1964 年には日本医学会への加盟が認められ、遺伝学分野の診療を推進すること、疾患や健康の研究を通じ医療や福祉に貢献すること、さらには教育や啓発を通じ社会に人類遺伝学の知識の普及を図ることを目的として種々の活動を行っている。特に個人間の多様性が詳細に明らかになりつつあることを踏まえ、これらの個人間の違いが、差別に結びつかないように、研究や診療のための指針やガイドラインを通じて指導的役割を果たすだけでなく、人間の多様性を前提にお互いが尊重しあう社会の構築のために教育や社会啓発活動を積極的に行っていくこととしている。関連学会・団体とも協力して、ガイドラインの作成、遺伝専門職（臨床遺伝専門医、臨床細胞遺伝学認定士、認定遺伝カウンセラー）の養成、教育活動など重要な社会活動も活発に行っている。

②　日本遺伝カウンセリング学会（JSGC）[5]

日本遺伝カウンセリング学会は、わが国における臨床遺伝学の進歩・発展と普及を図ると共に、広く国民の要望に応え、臨床遺伝研究と公正な遺伝カウンセリングの実践を通して、医療と福祉の向上に寄与することを目的としており、2001 年に旧臨床遺

---

[4] 日本人類遺伝学会（JSHG）<https://jshg.jp>

[5] 日本遺伝カウンセリング学会（JSGC）<http://www.jsgc.jp>

伝学会が改名し発足した。会員数は 2020 年 2 月現在 1,545 名で、医師、看護師、認定遺伝カウンセラーなどにより構成され、日本人類遺伝学会とともに、臨床遺伝専門医制度および認定遺伝カウンセラー制度を運営している。

③日本遺伝子診療学会（JSGDT）[6]

遺伝子診療学会の目的は、他の遺伝医学に関する学会および臨床検査医学に関する学会で活躍している会員が集い、その接点である「遺伝子関連技術の臨床応用に関する研究の推進と向上をはかること」(会則）である。その中でも遺伝医学研究と臨床遺伝医療との間を繋ぎ、臨床検査医学領域と連携しながら、医療現場での遺伝子診療の推進の基盤となる技術的側面、情報処理的側面、規制科学的側面の問題を解決することが重要である。 臨床検査会社、体外診断薬メーカー、医療機器メーカー、製薬メーカー、規制当局など、アカデミアだけではない様々な立場の関係者が一堂に会して実際的な情報提供、ディスカッションを行うこともこの学会の特徴となっている。

④　全国遺伝子医療部門連絡会議[7]

全国遺伝子医療部門連絡会議は大学病院及びその他の医療機関等の遺伝子医療部門の連携を保ち、学術的・社会的事柄に関する情報交換、並びに構成員相互の意見交換を図ることにより遺伝子医療（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し、2003 年に設立された。維持機関会員になるための要件は下記のいずれかであり、2020 年 1 月現在、全ての大学病院（本院）を含む計 125 の医療機関が全国遺伝子医療部門連絡会議に維持機関会員として加盟している＜付録＞。

ア　大学病院等の医育機関
イ　国立高度医療機関
ウ　臨床遺伝専門医制度・研修施設
エ　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
オ　認定大学院遺伝カウンセラー養成課程
カ　遺伝子医療に組織的に取り組んでいる病院

全国遺伝子医療部門連絡会議では、毎年会議を開催し、遺伝子医療が抱える種々の問題解決のための活動を行っており、その成果を報告書、および本ホームページ上で公表している。その他、遺伝子医療実施施設検索システムの運営、専門家のための臨床遺伝医学に関する総合情報サイトの運営、遺伝医学系統講義 DVD の貸出事業、など多彩な活動を行っている。

6　日本遺伝子診療学会（JSGDT）＜http://www.gene-dt.jp＞
7　全国遺伝子医療部門連絡会議＜http://www.idenshiiryoubumon.org＞

(2)　人材育成・認定制度

①　臨床遺伝専門医（JSHG、JSGC、1991）[8]

臨床遺伝専門医は、すべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関係した問題の解決を担う医師であり、次の能力を有することが求められている。

ア　遺伝医学についての広範な専門知識を持っている。

イ　遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療を行うことができる。

ウ　遺伝カウンセリングを行うことができる。

エ　遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している。

オ　遺伝医学研究の十分な業績を有しており､遺伝医学教育を行うことができる。

臨床遺伝専門医は、基本領域の専門医になってから３年以上の臨床遺伝医療に特化した研修を受けたのち受験資格を得ることができる。2020 年 2 月現在、約 1,439 人が認定されている。

②　臨床細胞遺伝学認定士（JSHG、 1994）[9]　＜http://cytogen.jp＞

日本人類遺伝学会では、臨床検査として染色体検査にたずさわる医師、研究者および技術者を対象として、わが国の医療における染色体検査の適切な実施を推進し、染色体検査の精度と技術の向上、および臨床細胞遺伝学のさらなる発展を目的に臨床細胞遺伝学認定士制度を 1994 年に開始した。

臨床細胞遺伝学認定士は遺伝医学の深い知識と高度な技術に基づいて染色体検査結果を的確に判断できるスペシャリストであり､2019 年 4 月現在 179 名が認定されている。

③　認定遺伝カウンセラー（JSHG、JSGC、2005）[10]

認定遺伝カウンセラー®は遺伝医療を必要としている患者や家族に適切な遺伝情報や社会の支援体制等を含むさまざまな情報提供を行い、心理的、社会的サポートを通して当事者の自律的意思決定を支援する保健医療・専門職であり，次の能力が求められている。

ア　最新の遺伝医学の知識を持つ

イ　専門的なカウンセリング技術を身につけている

ウ　倫理的・法的・社会的課題（Ethical-legal-social issues: ELSI）に対応できる

エ　主治医や他の診療部門との協力関係（チーム）を構成・維持できる

8　臨床遺伝専門医＜http://www.jbmg.jp＞

9　臨床細胞遺伝学認定士＜http://cytogen.jp＞

10　認定遺伝カウンセラー＜http://plaza.umin.ac.jp/~GC/＞

２年間フルタイムの修士課程において教育・実習を受けることにより、受験資格を得ることができる学会認定の資格であり､現在 20 の大学院の認定遺伝カウンセラー養成課程がある。2019 年 12 月現在、267 名が認定されており、大学病院の遺伝子医療部門、がん診療拠点病院、周産期医療施設、医育機関など多彩な領域で、臨床遺伝専門医と連携をとりながら活躍している。2019 年 4 月、「認定遺伝カウンセラー®」が商標登録された。

④　ジェネティックエキスパート（JSGDT）[11]

ジェネティックエキスパート制度は、日本遺伝子診療学会により、2016 年に始まった新しい人材養成システムである。

ジェネティックエキスパートは、遺伝学的検査、体細胞遺伝子検査などヒトを対象とした遺伝子関連検査や遺伝情報を取り扱うにあたり、情報を適確に選択して検査を行い，解析結果を正確に解釈し、その意義を迅速かつわかりやすく医療者に報告・説明でき、検査・解析の精度管理に携わるとともに、データベース等に基づいて検査法の開発を主導できる遺伝子診療の専門家である。遺伝子関連検査に関わる施設での実務経験が 3 年以上あり臨床遺伝情報検索講習会に参加していることが受験の要件になっている。 2019 年現在 27 名が認定されている。

(3)　ゲノムリテラシー向上の取組

日本におけるゲノム医療の推進を考える際には、法制面、行政面、倫理面、教育面などの社会的基盤としての整備が十分ではなく、一般市民が惑わされる可能性があるという実態を考慮しておかなければならない。一般市民の「遺伝」についての意識改革をめざして、遺伝医学関連学会・団体では、下記の取組を行っている。

①　小中高教員とのワークショップ：初等・中等教育課程においてヒトの「遺伝」・「多様性」をどう教えるか　https://jshg.jp/news/401/

②　中高生のサイエンスカフェ：保因者診断〜自分のこと、相手のこと、どこまで知りたい https://jshg.jp/news/937/

③　遺伝医療関係者と報道関係者による合同シンポジウム https://jshg.jp/news/525/

④　市民公開講座　http://www.scj.go.jp/ja/int/kaisai/pdf/1604030407.pdf

⑤　高等学校生物教育のための人類遺伝学の参考資料 日本人類遺伝学会教育推進委員会編
https://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/08/9b16f3f944a93b0b20293ef400948f02.pdf

11 ジェネティックエキスパート＜http://www.gene-dt.jp/GE.html＞

４　ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成

ゲノム医療協議会、がんゲノム医療推進コンソーシアム運営会議、難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会、等において，ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成の必要性は議論されているが、ゲノム医療推進のための研究開発に重点が置かれており、研究成果をどのように臨床の場で生かしていくのかについての具体的な計画立案が十分とはいえない。ゲノム医療推進に向けた人材育成と体制整備の現状と課題についてまとめておきたい。

⑴ 人材育成

①遺伝カウンセラー

遺伝カウンセラーは遺伝学とカウンセリングに熟達し、遺伝カウンセリングを担当するとともに、遺伝に関する問題に直面したクライエントを支援し、クライエントの権利を守る医療保健領域の専門職であると先進諸国では位置づけられている。

米国では、認定された50の大学院修士課程において遺伝カウンセラーの養成が行われている。The American Board of Genetic Counseling (ABGC) では米国とカナダの遺伝カウンセラーを対象とした資格試験や教育カリキュラムの認定を行っている。資格試験合格者は認定遺伝カウンセラー (CGC) と称することができる。遺伝カウンセラーの職能団体としてNational Society of Genetic Counselors (NSGC) が1979年に設立され、学術集会や遺伝医療・遺伝カウンセリング研究、指針の作成、遺伝カウンセラーに関する調査を行っている。日本の人口の約３倍を擁する米国における認定遺伝カウンセラーは約5,000名である。

英国における遺伝カウンセラー養成は2000年にCardiff大学で始まり、現在３つの大学院修士課程 (Cardiff University, University of Glasgow, University of Manchester)、および National School of Healthcare Scienceのプログラムで養成が行われている。 Genetic Counsellor Registration Board(GCRB)が施設認定と非医師の遺伝カウンセラーの登録を行っている(2020年現在306名)。国の方針として人口100万人に対して4名の遺伝カウンセラーを置くこと (遺伝の専門医は2名) が示されている。

わが国の認定遺伝カウンセラー制度[10]は、米国のシステムを参考に、2005年に始められた。遺伝カウンセラー養成課程として認定された修士課程 (認定大学院遺伝カウンセラー養成課程) を修了した後、認定遺伝カウンセラー認定試験 (臨床遺伝専門医と共通の問題および認定遺伝カウンセラー専用の記述式問題の他、遺伝カウンセリングロールプレイ面接試験) に合格して、資格認定される。日本における認定遺伝カウンセラーは、専門研修を受ける前に人間科学系科目 (人間発達学心理学、倫理学等) と自然科学・医療系科目 (生物学、化学、遺伝学、統計学、医学概論、公衆衛生学等) について大学レベルの教育を受け、科目履修制度等を利用して単位取得しておくことを条件としている。養成課程では、専門知識 (人類遺伝学・遺伝医学、カウンセリン

グ理論と技術、遺伝医療と倫理、遺伝医療と社会)、遺伝カウンセリングの基礎技術および認定遺伝カウンセラーの態度目標が明記されている。また、遺伝医療の現場である病院での実習に最も多く時間が設定された専門教育が実践されており、修士論文が課せられている。このように広く遺伝医療について学んでいるため、どの領域においても活躍できる高い資質を備えている。

現在認定されている267名の認定遺伝カウンセラーの勤務先は多様である。約7割は医療機関（遺伝子医療部門、がんゲノム部門、生殖補助医療部門、小児科/NICU、神経内科、産婦人科、耳鼻咽喉科、臨床検査室、等）に勤めているが、調査・研究・教育機関、遺伝子関連企業、行政・福祉機関で活躍しているものもいる。

認定遺伝カウンセラー制度発足当初は、就職が困難であったが、2011年ころから徐々に「遺伝カウンセラー」の求人が日本認定遺伝カウンセラー協会や各認定大学院遺伝カウンセラー養成課程に寄せられるようになり、近年では、求人数が就職希望者数を上回っている。しかし、雇用条件は、週5日勤務していても非常勤扱いで、１年更新であるなど、大変厳しく、修士課程修了者レベルの収入が保証されていないことが多い。認定遺伝カウンセラーには専門職としての研鑽が課せられており、5年ごとの資格更新には決められたセミナーや学会参加が必要であるものの、その費用や出張扱いの対応はほとんどなされていない。その原因は、認定遺伝カウンセラーが、国家資格化されていないことである。

遺伝カウンセリングは、検査前後の説明ばかりでなく、遺伝に関して問題を抱える方々に対応する専門職による相談業務でもある。親族や次世代にも影響することから、継続的な支援も求められる。このためには、認定遺伝カウンセラーが全国の大学病院、国立高度専門医療センター、がん診療連携拠点病院、難病医療拠点病院、子どもやがんをはじめとする専門病院等、地域の主要な医療機関に配置されることが望まれる。また、特定機能病院には、認定遺伝カウンセラーの配置を必須とするなど、遺伝カウンセリングに対応できる体制を求めるべきである。

②　臨床遺伝専門医

臨床遺伝専門医制度の認定研修施設となるには、次の各号に掲げる条件を満たす必要がある。

ア　専門外来として臨床遺伝医療に関する外来を開設していること

イ　複数の専門医が勤務する独立した臨床遺伝医療部門があり、専門医のうち、少なくとも１名は指導医であること

ウ　到達目標に掲げる能力が取得でき、臨床遺伝医療に関する臨床研修が可能であること

エ　臨床遺伝に関する教育的行事を定期的に開催していること

2020 年 2 月現在、94 の研修施設と臨床遺伝専門医 1439 名が認定されている。

現在臨床遺伝専門医の資格を有している医師の基本領域の専門医としては、小児科と産婦人科が多いが、遺伝学的検査の普及拡大とともに、内科、外科、耳鼻咽喉科、

皮膚科、臨床検査医学などほとんどの基本領域の専門医からの臨床遺伝専門医資格を取得する医師が増加している。

一方、ゲノム時代の難治性疾患マネジメント、すなわちヒトゲノム解析・遺伝学的検査の実施、結果判定、結果告知、遺伝カウンセリング、難病患者支援、難治性疾患治療開発、等を担うオールラウンドの臨床遺伝専門医を養成することを目的に、NGSDプロジェクト[12]が2014年度から実施されている。

NGSDプロジェクトは、中央診療部門として遺伝子医療部門が設立されており、特色ある遺伝子医療を実践している６大学（信州大学、札幌医科大学、千葉大学、東京女子医科大学、京都大学、鳥取大学）が連携して、１年間の on the job トレーニングプログラム（OJT）を開発・実践するものである。各大学は、本事業の研修を希望する医師（専攻医）を全国公募により、遺伝子医療部門所属の医員として毎年１名、１年間採用し、所属大学遺伝子医療部門で研修を行う。それ以外に、他大学の４週間の研修プログラムに２つ以上参加することにより、各大学で展開されている特色ある遺伝子医療（適切な遺伝学的検査の実施と遺伝カウンセリング、および遺伝子情報に基づく治療、等）を経験する。

その結果、多様で幅の広い難治性疾患で必要とされるマネジメント能力、すなわちヒトゲノム解析・遺伝学的検査の実施、結果判定、結果告知、遺伝カウンセリング、難病患者支援、難治性疾患治療開発、等の能力を養うことができる。2018年度までに46名が参加し、遺伝カウンセリングの実践、ゲノム解析、細胞遺伝学的解析などの研修を受講し、スキルアップに繋がっている。2019年度からは、「NGSD第２期」として、遺伝性・先天性疾患分野（難病）のみならず、がんゲノム医療（がん遺伝子パネル検査、遺伝性腫瘍症候群など）、周産期遺伝医療を含め、あらゆる診療分野において、診療科横断的な遺伝医療・ゲノム医療を推進する臨床遺伝専門医の養成が開始されている。この取組は、全国遺伝子医療部門連絡会議加盟施設より新たな連携校を募集するとともに、時代に即したカリキュラムの見直しを含めた教育内容の改善を図ることにより、ゲノム医療を担うより一層レベルの高い臨床遺伝専門医を養成するものであり、ゲノム医療を推進する人材育成の方法として極めて優れた方法であり、普及、発展することが望まれる。また現在、日本専門医機構が進めている新専門医制度において19の基本領域に加えて、より専門性の高いサブスペシャリティ領域のあり方について議論が為されている。未だ議論が進んでいない臨床遺伝専門医を含む診療科横断的な領域も新専門医制度におけるサブスペシャリティとして位置づけられることが不可欠である。

(2) 診療体制

ゲノム医療実現推進協議会が公表している「ゲノム医療実現推進に関する平成30年度

12 NGSDプロジェクト＜https://www.ngsd-project.jp＞

の取組情況」[13] には、ゲノム医療提供機関が整備すべき項目として下記の記載がある。

① がんゲノム医療中核拠点病院・がんゲノム医療拠点病院

ア　遺伝カウンセリング等を行う部門を設置。複数の診療科と連携可能な体制
イ　長として、常勤の医師を配置
ウ　遺伝医学に関する専門的な知識及び技能を有する医師を1名以上配置
エ　専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を1名以上配置
オ　遺伝医学の専門的医師、及び遺伝カウンセリング技術を有する者は、エキスパートパネルに参加
カ　遺伝性腫瘍を含めた遺伝カウンセリング(血縁者を含む)を年間10人程度実施
キ　遺伝性腫瘍を含めた遺伝学的検査を年間10件程度実施
ク　二次的所見が同定された場合の対応方針を明文化
ケ　遺伝子パネル検査の説明を行ったり、二次的所見がみつかった際に遺伝カウンセリングへつないだりする者を複数名院内に配置

② 難病診療連携拠点病院

難病診療連携拠点病院に求められる要件として、遺伝子関連検査の実施に必要な体制が整備されていること、遺伝カウンセリングの実施可能な体制を整えること、遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能であること、としている。

ゲノム医療推進のために､国の公式文書として､がんゲノム領域と難病ゲノム領域で､遺伝カウンセリングをはじめとする遺伝子医療部門の必要性が記載されたことは画期的なことである。しかし、ゲノム医療を推進するために、がん領域と難病領域とを分けて考える必要はない。実際に、この文書の最後の部分には､｢特定の領域に限らず広範な知識を有する医師の配置への取組として、がん領域のみならず、その他の領域における遺伝医療部門の設置等について、その必要性も含めて検討すること。」と記載されている。

また、AMEDゲノム創薬基盤研究事業「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」報告書[14]には、網羅的遺伝学的検査の実施に際しては、検査のオーダー、検査の実施、検査結果の解釈、報告書の作成、二次的所見への対応、検査結果の患者への伝達、等のプロセスがあるため、実施医療機関では、これらのプロセスが適切に進むように、各専門家がチームを構成して対応する必要性があることと、全国的なネットワークを構築しておく必要性が記載されている。そのネットワークとして紹介されているのが全国遺伝子医療部門連絡会議である。

---

13 ゲノム医療実現推進に関する平成30年度の取組情況
<https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/dai13/siryou2.pdf>

14 AMEDゲノム創薬基盤研究事業「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」報告書（令和2年3月）

実際に、全国遺伝子医療部門連絡会議に加盟している遺伝子医療部門<付録1>では、次の５領域のゲノム医療を実践している。

ア　腫瘍：　発症前診断、予防的手術、がんゲノム情報に基づく薬剤選択、等

イ　難病：　ゲノム解析による診断・治療、等

ウ　周産期：出生前診断、着床前診断、不妊・不育、保因者診断、等

エ　小児：　遺伝学的診断（先天奇形症候群、代謝疾患、等)、発達にあわせた対応、親への対応、次子のリスク、等

オ　成人：　発症前診断、多因子遺伝疾患(生活習慣病、精神疾患等を含む）、等

加盟施設の多くは、大学病院の遺伝子医療部門であり、あらゆるゲノム医療に対応できる体制を目指している。その体制とは、専任の臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが複数勤務し、全ての診療科と連携し、必要な場合には発症前診断、保因者診断、出生前診断などの遺伝学的検査、および遺伝カウンセリングに対応できる体制である。それが可能な体制は、定期的なカンファレンスを実施することによりきめ細かな患者中心のゲノム医療を実践でき、臨床遺伝専門医をめざす専攻医、認定遺伝カウンセラーをめざす修士課程の大学院生、あるいは卒前の学生に対する教育・研修活動も行えるような遺伝子医療部門である。しかし、十分なインセンティブが与えられていないことから全国的にみるとこのような体制が実現できている医療機関は極めて少ない。ゲノム医療の技術料算定、および現在遺伝学的検査に付随して認められている遺伝カウンセリング加算を技術料として算定することなどにより、ゲノム医療実施施設を自立した診療ができるように支えることが必要である。また、遺伝医療の専門家の配置を特定機能病院の認定要件に加えることなどにより、全国的なゲノム医療の充実を図ることが望まれる。

現在、ゲノム医療協議会[1]でゲノム医学研究を中心に検討が進められているが、ゲノム医学研究の成果を臨床に応用する際には、患者・家族に対応する臨床部門の充実が求められることは間違いなく、本文書で紹介したアカデミアの草の根的運動により作られてきたシステムを支援することが重要である。

５　提言

(1) ゲノム医療推進の計画・実施に際しては、すでに行われている学術団体等の取組と連係して行うべきである。

領域横断的な遺伝医学関連学会・団体（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、全国遺伝子医療部門連絡会議、等）では、ゲノム医療を推進させていくために、人材育成の取組（臨床遺伝専門医制度、臨床細胞遺伝学認定士制度、認定遺伝カウンセリング制度、ジェネティックエキスパート制度、等)、全国遺伝子医療部門の組織化、およびゲノムリテラシー向上の取組を行っており、ゲノム医療をさらに推進させていくためには、すでに構築されているゲノム医療に関する全国的ネットワークなど学術団体の活動を考慮した上で施策の立案を行うべきである。

(2)「遺伝カウンセラー」を国家資格化すべきである。

あらゆる医療の領域で人の遺伝情報・ゲノム情報が有効に利用されるようになってきている。これらの情報を適切に医療の場で利用するためには、ヒトのゲノムを解析するだけではなく、その結果を解釈して患者・家族に理解していただけるように伝える事が重要である。遺伝学的検査を受けるか否か、結果により将来をどのように選択するか等については被検者本人の自律的意思決定が求められる。倫理的・法的・社会的問題 (ELSI) への配慮も不可欠となる。人々の遺伝医療の理解による誤解のない正しい判断と納得した医療の選択が、精密医療の実現に寄与するとともに、誤った差別意識による社会的不利益を防ぐと考えられる。被検者が十分納得した上で自己決定するためには、十分な時間をかけた対応が必要とされるが、医師がこのプロセスを担うことは困難なため、先進諸国においては遺伝カウンセラーという医療専門職が確立している。

わが国においても、がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件として,「専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を１名以上配置 」の記述がなされ、また、難病診療連携拠点病院の要件として、「遺伝子関連検査の実施においては必要なカウンセリングが実施可能であること」が記述されるなど、認定遺伝カウンセラーを意識した記述がなされるようになってきたが、国家資格化されていないためにさまざまな限界を生じさせている。

わが国のゲノム医療の現状と医療システムに応じた、わが国の文化や生活に見合った新たな医療職種である認定遺伝カウンセラーを国家資格とすることにより、ゲノム医療の中心的担い手としての質の担保が確実になり、医療現場での雇用が安定する。また、各地の大学院での遺伝カウンセラー養成課程設置が加速し、認定遺伝カウンセラー数が増加することにより、地域の主要な医療機関での遺伝カウンセリング体制が充実し、全国的なゲノム医療の普及と発展、さらにはゲノム医療の地域格差解消の原動力となる。以上の観点から、所轄官庁である厚生労働省の下での法制化により、「遺伝カウンセラー」を国家資格とすべきである。

(3)臓器別・領域別ではなく全てのゲノム情報を適切に扱うことのできる遺伝子医療部門・ゲノム医療部門の充実を図るべきである。

各医療施設に、ゲノム医学の知識が豊富な、臨床遺伝専門医や、認定遺伝カウンセラーなどの医療従事者の充実が求められる。現行の臓器別・領域別の診療科を横断的にまとめる中央診療部門としての遺伝子医療部門等の体制整備を行い、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどを専任で配置することが考えられる。患者・家族に対する遺伝カウンセリングの重要性から鑑みて、臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラー養成の充実に加えて、ゲノム医療に関わる医師・医療従事者に対する研修システムを整備していく必要があり、これらの活動を十分に行うことができるようにするためには、ゲノム医療の技術料算定、および現在遺伝学的検査に付随して認められている遺伝カウンセリング加算を技術料として算定することなどにより、ゲノム医療実施施設を自立した診療ができるように支えることが重要である。また、遺伝医療の専門家の配置を特定機能病院の認定要件に加えることなどにより、全国的なゲノム医療の充実を図ることが望まれる。

＜参考文献＞

[1] 日本学術会議幹事会だより No。148、平成 29 年 11 月 21 日発行、会長・副会長より、会長　山極壽一

[2] 日本学術会議　基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同ゲノム科学分科会、臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会・脳とこころ分科会・腫瘍分科会、提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」、2019 年 5 月 31 日。

[3] Fukushima Y, Takada F. Review Article. Clinical genetics in Japan: Efforts of human genetics societies and related organizations. JMA Journal, 3(1):1-8,2020

＜参考資料１＞審議経過

平成 30 年

9 月 20 日　臨床ゲノム医学分科会（第１回）

役員の選出、今後の進め方について

平成 31 年

2 月 9 日　臨床ゲノム医学分科会（第２回）

「健康・医療戦略」の見直しについて

医学研究等に係る倫理指針の見直しについて

関連学会の取り組みについて

それぞれの領域での問題点と解決策の提案

4 月 5 日　臨床ゲノム医学分科会（第３回）

ゲノム科学分科会との共同提案について

合同シンポジウムの開催について

令和２年

2 月 12 日　臨床ゲノム医学分科会（第４回）

提言案について

○月○日　日本学術会議幹事会（第○回）

提言「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成」について承認

＜参考資料２＞シンポジウム開催

日本学術会議・東京大学ゲノム医科学研究機構　公開シンポジウム、「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的推進」、令和元年６月１日（土）東京大学小柴記念ホール

＜付録＞　全国遺伝子医療部門連絡会議　維持機関会員施設

（2019 年 11 月 27 日現在、125 施設）

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	札幌医科大学医学部	遺伝子診療科
3	旭川医科大学病院	遺伝子診療カウンセリング室
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
5	秋田大学医学部附属病院	遺伝子医療部
6	山形大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
7	東北大学病院	遺伝子診療部
8	岩手医科大学附属病院	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	遺伝カウンセリング室
12	獨協医科大学病院	臨床遺伝診療室
13	筑波大学附属病院	遺伝診療部
14	埼玉医科大学病院	難病センター 遺伝子診療部
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	遺伝相談室
18	帝京大学医学部附属病院	がんゲノム医療支援室
19	日本医科大学付属病院	遺伝診療科
20	東京大学医学部附属病院	ゲノム診療部
21	東京大学医科学研究所	ゲノム診療部
22	東京医科歯科大学	遺伝子診療科
23	順天堂大学医学部附属順天堂医院	ゲノム診療センター
24	慶應義塾大学	医学部／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	遺伝子医療センターゲノム診療科
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	臨床遺伝医療センター
29	杏林大学医学部付属病院	遺伝カウンセリング外来
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	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	遺伝医療支援センター
38	富山大学附属病院	遺伝子診療部
39	金沢大学附属病院	遺伝診療部
40	金沢医科大学病院	ゲノム医療センター
41	福井大学医学部附属病院	遺伝診療部
42	浜松医科大学医学部附属病院	遺伝子診療部
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
45	名古屋市立大学病院	臨床遺伝医療部
46	藤田医科大学病院	臨床遺伝科
47	愛知医科大学病院	遺伝外来
48	三重大学医学部附属病院	ゲノム診療科
49	滋賀医科大学医学部附属病院	小児科
50	奈良県立医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室（ＮＩＣＵ）
51	京都大学医学部附属病院	遺伝子診療部
52	京都府立医科大学附属病院	遺伝子診療部
53	大阪医科大学附属病院	遺伝カウンセリング室
54	大阪大学医学部附属病院	遺伝子診療部
55	大阪市立大学医学部附属病院	ゲノム医療センター
56	近畿大学医学部	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
59	神戸大学医学部附属病院	遺伝子診療部
60	兵庫医科大学病院	遺伝子医療部
61	岡山大学大学院	臨床遺伝子診療科
62	川崎医科大学附属病院	遺伝診療部
63	鳥取大学医学部附属病院	遺伝子診療科
64	島根大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部
65	広島大学病院	遺伝子診療科
66	山口大学医学部附属病院	遺伝・ゲノム診療部
67	徳島大学病院	臨床遺伝診療部
68	愛媛大学医学部附属病院	臨床遺伝医療部
69	高知大学医学部附属病院	臨床遺伝診療部
70	香川大学医学部附属病院	遺伝子診療部
71	産業医科大学病院	眼科

72	九州大学病院	臨床遺伝医療部
73	福岡大学病院	遺伝医療室
74	久留米大学病院	遺伝外来
75	佐賀大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
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
77	熊本大学医学部附属病院	遺伝カウンセリングチーム
78	大分大学医学部附属病院	遺伝子診療室
79	宮崎大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング部
80	鹿児島大学病院	遺伝カウンセリング室
81	琉球大学医学部附属病院	遺伝カウンセリング室
82	東北医科薬科大学病院	遺伝子診療部
83	国立精神・神経医療研究センター病院	遺伝カウンセリング室
84	国立循環器病研究センター	臨床遺伝相談室
85	国立国際医療研究センター	メディカルゲノムセンター／臨床ゲノム科
86	国立成育医療研究センター	遺伝診療科
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
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
90	埼玉県立小児医療センター	遺伝診療センター/遺伝科
91	千葉県こども病院	代謝科
92	神奈川県立こども医療センター	遺伝科
93	近畿中央病院	遺伝子診療センター
94	母恋 天使病院	臨床遺伝センター
95	聖隷浜松病院	臨床遺伝センター
96	国立病院機構　新潟病院	内科
97	東京都立小児総合医療センター	臨床遺伝科
98	がん・感染症センター都立駒込病院	遺伝子診療科
99	大阪市立総合医療センター	遺伝子診療部
100	国立病院機構　医王病院	遺伝カウンセリング部門
101	名古屋市立西部医療センター	遺伝診療部
102	四国こどもとおとなの医療センター	遺伝医療センター
103	聖路加国際病院	遺伝診療部
104	国立病院機構　九州医療センター	遺伝子センター
105	国立病院機構　南九州病院	遺伝カウンセリング室
106	兵庫県立尼崎総合医療センター	遺伝診療センター
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	遺伝診療部

110	北野病院	ブレストセンター乳腺外科
111	国立病院機構　東京医療センター	臨床遺伝センター
112	静岡県立総合病院	遺伝診療科
113	社会医療法人愛仁会　高槻病院	臨床研究センター　遺伝医療部門
114	愛知県がんセンター	リスク評価センター
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	遺伝相談室
117	名古屋第一赤十字病院	遺伝カウンセリングセンター
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
119	愛知県医療療育総合センター	遺伝診療科/中央病院
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	名古屋第二赤十字病院	臨床遺伝診療科
123	神奈川県立がんセンター	遺伝診療科
124	亀田総合病院	臨床遺伝科
125	東京都立多摩総合医療センター	ゲノム診療科
126	静岡県立静岡がんセンター	ゲノム医療推進部遺伝カウンセリング室
127	茨城県立中央病院	遺伝子診療部

別紙様式２

提言等の提出チェックシート

このチェックシートは、日本学術会議において意思の表出（提言・報告・回答、以下「提言等」という）の査読を円滑に行い、提言等（案）の作成者、査読者、事務局等の労力を最終的に軽減するためのものです[1]。

提言等（案）の作成者は提出の際に以下の項目を１～11 をチェックし、さらに英文タイトル（必須）、英文アブストラクト（任意）、SDGs との関連の有無（任意）を記載し、提言等（案）に添えて査読時に提出してください。

記入者（委員会等名・氏名）: 第二部　臨床医学委員会　臨床ゲノム医学分科会・福嶋義光

和文タイトル　　ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成

英文タイトル（ネイティヴ・チェックを受けてください）

Construction of medial care system and human resource development for promoting genomic medicine

	項目	チェック
1. 表題	表題と内容は一致している。	[1. はい] 2. いいえ
2. 論理展開 1	どのような現状があり、何が問題であるかが十分に記述されている。	[1. はい] 2. いいえ
3. 論理展開 2	特に提言については、政策等への実現に向けて、具体的な行政等の担当部局を想定していますか（例：文部科学省研究振興局等)。	1.部局名： 内閣官房　健康・医療戦略室，厚生労働省医政局，厚生労働省健康局，文部科学省高等教育局医学教育課 2. いいえ
4. 読みやすさ 1	本文は 20 ページ（A4、フォント 12P、40 字×38 行）以内である。※図表を含む	[1. はい] 2. いいえ
5. 読みやすさ 2	専門家でなくとも、十分理解できる内容であり、文章としてよく練られている。	[1. はい] 2. いいえ

[1] 参考：日本学術会議会長メッセージ、「提言等の円滑な審議のために」(2014 年 5 月 30 日)。http://www.scj.go.jp/ja/head/pdf/1

6. 要旨	要旨は、要旨のみでも独立した文章として読めるものであり2ページ（A4、フォント12P、40字×38行）以内である。	1. はい 2. いいえ
7. エビデンス	記述・主張を裏付けるデータ、出典、参考文献をすべて掲載した。	1. はい 2. いいえ
8. 適切な引用	いわゆる「コピペ」（出典を示さないで引用を行うこと）や、内容をゆがめた引用等は行わず、適切な引用を行った。	1. はい 2. いいえ
9. 既出の提言等との関係	日本学術会議の既出の関連提言等を踏まえ、議論を展開している。	1. はい 2. いいえ
10. 利益誘導	利益誘導と誤解されることのない内容である。	1. はい 2. いいえ
11. 委員会等の趣旨整合	委員会・分科会の設置趣旨と整合している。	1. はい 2. いいえ

※９で「はい」を記入した場合、その提言等のタイトルと発出委員会・年月日、既出の提言等との関係、相違点等について概要をお書きください

タイトル：提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」

発出委員会：日本学術会議基礎生物学委員会・統合生物学委員会・基礎医学委員会合同 ゲノム科学分科会、及び臨床医学委員会臨床ゲノム医学分科会、臨床医学委員会脳とこころ分科会、臨床医学委員会腫瘍分科会

発出年月日：令和元年７月２日

既出の提言等との関係、相違点等：提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」では次の３項目についての提言を発出した.

(1) 日本人のエビデンスを得るためにゲノム解析規模を拡大すべきである、
(2) 多層的・統合的なゲノム医療・精密医療研究の推進を行うべきである、
(3) ゲノム医療・精密医療を推進する上での環境整備を進めるべきである、

今回の提言「ゲノム医療・精密医療の多層的・統合的な推進」は，３番目の項目「ゲノム医療・精密医療を推進する上での環境整備を進めるべきである」について、臨床ゲノム医学の立場から「ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成」についての審議結果をまとめたものである。

※チェック欄で「いいえ」を選択した場合、その理由があればお書きください

◎　SDGs（持続可能な開発目標）との関連（任意）

以下の17の目標のうち、提出する提言等（案）が関連するものに○をつけてください（複数可)。提言等公表後、学術会議HP上「SDGsと学術会議」コーナーで紹介します。

1. （ ）貧困をなくそう
2. （ ）飢餓をゼロに
3. （○）すべての人に保健と福祉を
4. （○）質の高い教育をみんなに
5. （ ）ジェンダー平等を実現しよう
6. （ ）安全な水とトイレを世界中に

7. （ ）エネルギーをみんなに、そしてクリーンに
8. （ ）働きがいも経済成長も
9. （ ）産業と技術革新の基盤をつくろう
10. （〇）人や国の不平等をなくそう
11. （ ）住み続けられるまちづくりを
12. （ ）つくる責任つかう責任
13. （ ）気候変動に具体的な対策を
14. （ ）海の豊かさを守ろう
15. （ ）陸の豊かさも守ろう
16. （ ）平和と公正をすべての人に
17. （ ）パートナーシップで目標を達成しよう

※「持続可能な開発目標（SDGs）」とは

2015 年 9 月に国連総会が決議した「我々の世界を変革する：持続可能な開発のための 2030 アジェンダ」が掲げた目標。

詳細は国連広報センターHP をご覧ください。

http://www.unic.or.jp/activities/economic_social_development/sustainable_development/2030agenda/

提言等公表時のＳＤＧｓ説明

この説明は、日本学術会議の意思の表出（提言・報告・回答、以下「提言等」という）を日本学術会議ホームページの SDGs コーナーで紹介し、多くの関係者の閲読を促進するためのものです。

提言提出時のチェックシートにおいて SDGs との関連に記述した場合は、日本語紹介文と英文アブストラクトを記載し、提出してください。

記入者（委員会等名・氏名）：第二部　臨床医学委員会　臨床ゲノム医学分科会・福嶋義光

和文タイトル　<u>ゲノム医療推進に向けた体制整備と人材育成</u>

◎　SDGs（持続可能な開発目標）との関連

チェックシートで選択した項目に〇をつけてください。

1.（ ）貧困　2.（ ）飢餓　3.（〇）健康　4.（〇）教育　5.（ ）ジェンダー平等
6.（ ）安全な水　7.（ ）エネルギー　8.（ ）経済成長　9.（ ）産業と技術革新
10.（〇）不平等　11.（ ）まちづくり　12.（ ）つくるつかう責任　13.（ ）気候変動
14.（ ）海の豊かさ　15.（ ）陸の豊かさ　16.（ ）平和と公正　17.（ ）ﾊﾟｰﾄﾅｰｼｯﾌﾟ

◎　和文紹介文 200 字以内

個人のゲノム情報に基づき、体質や病状に適した、より効果的・効率的な疾患の診断、治療、予防が可能となる「ゲノム医療」の推進の取組みが行われている．ゲノム医療の研究基盤の整備とともに，臓器別ではなく，診療科横断的で，十分な遺伝カウンセリングを実施できる診療体制を構築することが求め

られる．すでに実施されている学会等の活動と連係するとともに，遺伝カウンセラーを国家資格化することが必要である． （193 字）

◎ 英文アブストラクト 150 words 以内

Efforts are being made to promote "genomic medicine" that enables more effective and efficient diagnosis, treatment, and prevention of diseases that are suitable for the constitution and medical condition based on the individual genome information. It is required not only to establish a research base for genomic medicine, but also to construct a medical care system that can carry out sufficient genetic counseling, not just by organ, but across departments. It is necessary to link with the activities of the academic societies that have already been implemented and it is important that the genetic counselor be nationally qualified.

◎ キャッチフレーズ 20 字以内

ゲノム医療では横断的診療体制の構築が必須

◎ キーワード 5 つ程度

ゲノム医療，遺伝カウンセラー，横断的診療体制，遺伝医学関連学会，全国遺伝子医療部門連絡会議