



令和5年度 厚生労働行政推進調査事業補助金(難治性疾患政策研究事業)難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究(水澤班)班会議 令和5年11月29日



## 「ゲノム医療法下での課題：人材育成と 遺伝カウンセリング・遺伝学的検査の体制について」



京都大学 名誉教授  
京都大学医学研究科 ゲノム医療学 特任教授  
京都大学医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学 前教授  
京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部・倫理支援部 前部長  
京都大学 医の倫理委員会 前委員長  
日本遺伝カウンセリング学会前理事長(2017.4-2021.3)  
日本遺伝子診療学会前理事長(2017.4-2021.3)  
全国遺伝子医療部門連絡会議理事長(2020.7-)  
IRUD拠点病院取り纏め機関(2018.4-)  
がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議SFWG座長(2019.4-)

小杉 眞司

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(令和5年6月16日)

第3条(基本理念)①ゲノム医療の提供及び研究開発の推進により、**世界最高水準のゲノム医療**を実現し、その恵沢を広く国民が享受でき、②生命倫理への適切な配慮がなされ、③**ゲノム情報に係る不当な差別の防止**により、国民が安心してゲノム医療を受けられるようにすること

世界最高水準のゲノム医療を行うためには、他の先進国で通常に行われているゲノム医療が実施できる体制を最低限 整備する必要がある。

従来の規制を見直し、  
ゲノム医療法下で整備すべき課題：

- 遺伝カウンセリングの通常診療化
- 遺伝学的検査の柔軟な保険収載
- 認定遺伝カウンセラーの国家資格化
- 遺伝子検査ビジネスの規制
- 遺伝差別の禁止

3

## 遺伝カウンセリングの通常診療化

- 遺伝カウンセリングは原則、自費診療となっている。
- 他の保険診療と同日に行うと混合診療となって保険診療分も自費になってしまう。
- 他の診療とは別日で行う必要がある。他科からの紹介にハードル
- 保険診療で行う遺伝学的検査には「遺伝カウンセリング加算」が認められる場合があるが、これは検査判断料であり、検査を受けなかった場合には加算されない
- 技術料としての「遺伝カウンセリング加算」が保険で実施できる必要がある
- 遺伝カウンセラーの雇用促進のためにも、遺伝カウンセリングの通常診療化が不可欠

4

## 遺伝学的検査の保険収載

- 難病法により、指定難病となりその診断基準に遺伝学的検査があるものについては、PMDA承認なしで、保険収載されたものが増えてきた(諸外国に比較するとまだまだ不十分だが)
- 指定難病を除いては、保険収載の前提としてPMDA承認を求めている(例外: *MEN1*, *RET*, *RB*)。まれで多種類の遺伝学的検査のIVD(In Vitro Diagnostics)化は非現実的
- PMDAは遺伝学的検査など体外診断薬についても治療薬と同レベルの厳格性を承認に求めており、生殖細胞系列で承認されたものは、*UGT1A1*検査、*BRCA1/2*検査、IRDパネルのみ
- 米国などでは、遺伝学的検査など体外診断薬について、FDA承認は必要なく、CLIA認証ラボで実施されたものは保険償還されている(LDT: Laboratory Developed Tests)
- 我が国ではLDT取扱制度がないため、同様な枠組みが必要
- 一方で保険で実施しない検査については精度管理などの規制が全くない(健診・DTCなども含む)

5

## LDTによる遺伝学的検査の基準について

- 2018年12月の医療法改正により、診療の用に供する検体検査について施設基準が定められた
- 登録衛生検査所登録することも要件
- 米国CLIA基準はハードルが高いが、ISO15189であれば
- 先進医療からの保険収載への道のりも確立すべき
- 指定難病以外も学会等の作成した診断基準・ガイドラインに掲載されているものという案も
- C-CATのように検査データを蓄積する体制も重要

6

## 難病の治療法開発を加速させるには？

- 疾患の原因となる病的バリエーションの検出→疾患の病態解明→治療法の開発→治療法の確立
- 「治療法に直結する遺伝学的検査のみ保険収載する」という考え方がある。最後のプロセスまでたどりたかないと、通常診療で遺伝学的検査が行えないことになる。患者情報が蓄積されるのに時間がかかり、結局治療開発が遅れることになる。(将来のエビデンスを考慮したがん遺伝子パネル検査の考え方は重要)
- 世界的には数千の遺伝学的検査が実施されている。
- 原因遺伝子が特定されたものに対する遺伝学的検査が通常診療で実施できる体制を一早く整備する必要がある。

7

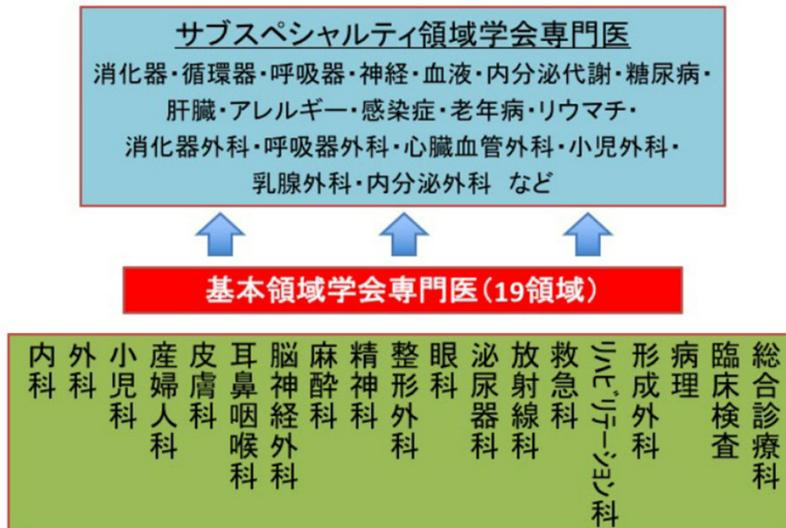
## 人材育成

- 臨床遺伝専門医:到達目標等のUpdate終了・標準テキスト作成済→専門医機構のサブスペシャリティとなるべく検討中。横断的領域には課題あり。
- 認定遺伝カウンセラー:北米、英、仏、豪で修士課程の大学院で養成。OJTのみでは無理。→国として系統的な支援を
- バイオインフォマティシャン:ジェネティックエキスパート(日本遺伝子診療学会)、難病ゲノム医療専門職養成研修事業(厚労省研修)は小崎先生が担当。

8

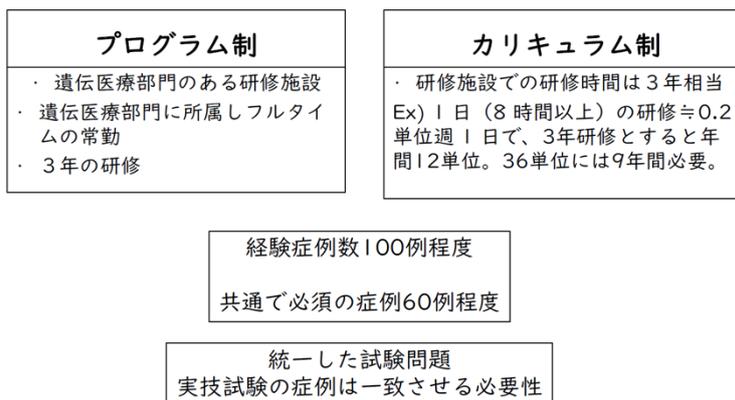
図 4

## 専門医制度は二段階制



9

## 機構専門医（カテゴリー1）の要求水準



これまでのサブスペが常勤研修ばかりで構成されており、標榜科ではない臨床遺伝にはフィットしない要求水準

10

## 認定遺伝カウンセラーの国家資格化

- 認定遺伝カウンセラーは、2005年より日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会が共同で認定を開始し、現在の有資格者数は389名
- 質の高い専門職として修士課程での人材養成としている、現在認定された養成校は28校
- 到達目標を改訂し、知識レベルでは臨床遺伝専門医と同等の厳しい認定試験を実施している
- 医療系の新たな国家資格は新たに作らない方針？からの脱却を
- 優秀な人材を増加させるためには、国家資格化が是非必要

11

### 認定遺伝カウンセラー®とは

- 1) 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勢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な意思決定を支援する保健医療・専門職である。
- 2) 認定遺伝カウンセラー®は医療技術を提供したり、研究を行う立場とは一線を画し、独立した立場から患者を援助することが求められる。
- 3) 認定遺伝カウンセラー®は、遺伝カウンセリングについて一定の実地修練を積んだ後に資格認定される専門職で、下記の要件を満たす必要がある。
  - ・最新の遺伝医学の知識を持つ
  - ・専門的なカウンセリング技術を身につけている
  - ・倫理的・法的・社会的課題（Ethical-legal-social issues: ELSI）に対応できる
  - ・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
- 4) 認定遺伝カウンセラーとなりうる基盤の職種としては看護師、保健師、助産師などのメディカルスタッフや、臨床心理士、社会福祉士、薬剤師、栄養士、臨床検査技師などのコメディカル・スタッフ、また生物学・生化学などの遺伝医学研究者やその他の人文・社会福祉系などの専門職が考えられる。

（厚生労働科研報告書：認定遺伝カウンセラー制度研究の歩みより作成）

\*隠れている内容を見るには、タイトル部分をクリックしてください。

### 認定遺伝カウンセラー到達目標



認定遺伝カウンセラー®の基盤となるコンピテンシーを「認定遺伝カウンセラー到達目標」にまとめました。2024年度の認定大学院遺伝カウンセラー養成課程の入学者から適用になります。認定遺伝カウンセラーとして認定されるには、知識、技術、態度の全てにおけるコンピテンシーを修得する必要があります。なお、本到達目標に記載された「参考項目」はあくまでも学ぶべき項目の例であり、記載された内容を参考として研鑽してください。

ダウンロード：認定遺伝カウンセラー到達目標

12

#### 遺伝カウンセラー養成専門課程（50音順）

岩手医科大学大学院 医学研究科 医科学専攻 応用医科学群 遺伝カウンセリング学  
大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻遺伝カウンセリングコース  
お茶の水女子大学大学院 人間文化創成科学研究科 ライフサイエンス専攻 遺伝カウンセリングコース  
金沢大学大学院医薬保健学総合研究科 医科学専攻（修士課程）遺伝カウンセリングコース  
川崎医療福祉大学大学院 医療福祉学研究科 医療福祉学専攻修士課程 遺伝カウンセリングコース  
北里大学大学院 医療系研究科 医科学専攻修士課程 遺伝カウンセリング養成プログラム  
京都大学大学院 医学研究科 社会健康医学系専攻 専門職学位課程 遺伝カウンセラーコース  
京都府立医科大学大学院 医学研究科医科学専攻修士課程 遺伝カウンセリングコース  
近畿大学大学院 総合理工学研究科 理学専攻 遺伝カウンセラー養成課程  
国際医療福祉大学大学院 医療福祉学研究科・保健医療学専攻修士課程 遺伝カウンセリング分野  
国立大学法人熊本大学大学院 保健学教育部保健学専攻 遺伝カウンセリングコース  
札幌医科大学大学院医学研究科医科学専攻修士課程遺伝カウンセリングコース  
静岡社会健康医学大学院大学 社会健康医学研究科 社会健康医学専攻 遺伝カウンセラー養成コース  
自治医科大学大学院医学研究科修士課程・臨床連携科学・遺伝カウンセラー養成コース  
順天堂大学大学院医学研究科 医科学専攻（修士課程）遺伝カウンセリングコース  
昭和大学大学院 保健医療学研究科 保健医療学専攻 博士前期課程 遺伝カウンセリングコース  
信州大学大学院医学系研究科修士課程医科学専攻遺伝カウンセリングコース  
千葉大学大学院 医学薬学府 修士課程医科学専攻社会医学コース  
東京医科歯科大学大学院歯学総合研究科 修士課程歯理工保健学専攻 遺伝カウンセリングコース  
東京慈恵会医科大学大学院医学研究科医科学専攻 修士課程 遺伝カウンセリング学  
東京女子医科大学大学院 先端生命医科学専攻 遺伝子医学分野 遺伝カウンセリング専門課程  
東北大学大学院医学系研究科公衆衛生学専攻公衆衛生・遺伝カウンセリングコース  
鳥取大学大学院医学系研究科医科学専攻  
長崎大学大学院歯薬学総合研究科保健学専攻遺伝カウンセリングコース  
新潟大学大学院歯学総合研究科医科学専攻修士課程・遺伝カウンセリングプログラム  
広島大学大学院 医系科学研究科 博士課程前期 総合健康科学専攻 遺伝カウンセラー養成コース  
藤田医科大学大学院保健学研究科保健学専攻修士課程臨床検査学領域遺伝カウンセリング分野  
北海道大学大学院医学院修士課程医科学専攻 遺伝カウンセラー養成プログラム

13

## まとめ

- 生殖細胞系列の遺伝情報を扱う「ゲノム医療」に対して、「難病」領域にこだわらず、横断的な体制の整備が不可欠。
- 特にゲノム医療の中核となる遺伝カウンセリングと遺伝学的検査がスムーズに実施できることがスタートになる。
- ゲノム医療は、より早い時点での確実性の高い予防的医療を可能にするものであり、未発症者に対する遺伝学的検査および介入を保険診療として実施できてこそ意義があるものである。

14