

ゲノム医療の提供に必要な基本事項

質の良いゲノム医療を提供するために必要な基本事項に係る論点

○遺伝子関連検査の品質・精度の確保について
⇒第5回ゲノムTFで検討

○患者等への情報提供について

➤ 遺伝子関連検査の実施に際して、患者に説明すべき事項 等

○医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

➤ 現場で対応する医療従事者が備えるべき知識や資質等

➤ 知識や資質等を身につけるための教育、啓発の方策

⇒本日の論点

ゲノム医療の提供に必要な基本事項に関する委員からの主なご意見

○患者等への情報提供に関する事項

- 遺伝カウンセリングの体制の整備に際しては、以下の点を考慮することが必要ではないか。
 - 検査実施前の遺伝カウンセリングの重要性
 - 偶発的所見への対応
 - 血縁者に対する対応
- がん領域等、生殖細胞系列以外を主な対象とした遺伝子関連検査について、医療従事者への教育や診療報酬上の評価等、対応が遅れているのではないか。

○医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

- 各専門職種の育成、確保のために、キャリアパスを明示する必要があるのではないか。

国内におけるゲノム医療に係る患者等への情報提供の現状(1)

遺伝学的検査等の実施に際しては、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つことも考えられる。このため、遺伝カウンセリング体制の整備が求められている。

(平成27年7月「ゲノム医療実現推進協議会 中間取りまとめ」より抜粋)

○医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン

(平成16年12月24日 厚生労働省)

10. 遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い

(中略) 医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持つ者により、遺伝カウンセリングを実施するなど、本人及び家族等の心理社会的支援を行う必要がある。

⇒ 遺伝学的検査の実施に際しての具体的な留意事項等は定められていない。

国内におけるゲノム医療に係る患者等への情報提供の現状(2)

○平成26年度厚生労働科学研究費補助金厚生労働科学特別研究事業

(研究代表者 高田史男 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学講座教授)

先進諸国における遺伝カウンセラーの養成の状況、及び日本の認定遺伝カウンセラー養成課程と現状について調査。

<認定遺伝カウンセラー>

- 平成17年4月から開始。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認定。
2015年12月時点 182名
- 大学院での専門養成課程を修了後、認定試験に合格すると、資格が認定される(5年更新)。
- 認定大学院遺伝カウンセラー養成課程 12校

○平成26～28年度ゲノム医療実用化推進研究事業

(研究代表者 中釜斉 国立がん研究センター研究所所長)

ゲノム医療実現に向けた研究基盤の整備や医療提供体制の構築を図るため、ゲノム解析で得た個人の遺伝情報について、返却を前提としたインフォームド・コンセント及び結果開示方法等、ゲノム医療実現に不可避な具体的課題の解決に向けた臨床研究を実施するとともに、これに関わる医療従事者の教育プログラムを確立するための研究を推進

- 学会等との協力の下、遺伝カウンセリングにあたっての留意事項、教育コンテンツの整備などゲノム医療従事者の研修プログラム開発及び遠隔遺伝カウンセリングシステムの構築等に関する研究
- 遺伝カウンセリング等を通じたゲノム医療の実施に係る患者等の意思決定支援、偶発的所見の取扱いに関する倫理面からの検討及び偶発的所見の患者および家族への報告のあり方等に関する研究

国内におけるゲノム医療に係る患者等への情報提供の現状(3)

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」

(2011年2月 日本医学会)

日本医学会では、国民により良い医療を提供するためには、医師等が、医療の場において遺伝学的検査・診断を、遺伝情報の特性に十分留意し、配慮した上で、適切かつ効果的に実施することが必要であると考え、その実施の際に医師等が留意すべき基本的事項と原則を「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」としてまとめた。

1. 本ガイドラインの適用範囲
2. 遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性
3. 遺伝学的検査の留意点
4. 個人情報および個人遺伝情報の取扱い
5. 遺伝カウンセリング

国内におけるゲノム医療に係る人材育成・確保の現状

○医学教育モデル・コア・カリキュラム (平成13年3月策定。平成19年12月、平成23年2月一部改訂)

学生が卒業までに身につけておくべき必須の実践的能力の到達目標を定めた「医学教育モデル・コア・カリキュラム」において、「遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析を理解する」ことが目標に位置付けられており、各大学においては、同カリキュラムを踏まえた教育が行われている。

【医学教育モデル・コア・カリキュラム(抜粋)】

C 医学一般、

2 個体の構成と機能

(6) 遺伝と遺伝子

一般目標: 遺伝子から蛋白質への流れに基づいて生命現象を学び、遺伝子工学の手法と応用やヒトゲノムの解析を理解する。

到達目標: 2) ゲノムと遺伝子の関係が説明できる。

7) ゲノム解析に基づくDNAレベルの個人差を説明できる。

○課題解決型高度医療人材養成プログラム

(H28予算(案): 9億円)

医療現場の様々な諸課題に対応していくため、平成26年度より「課題解決型高度医療人材養成プログラム」を開始しており、本事業による取組の1つとして、信州大学等6大学が連携して取組む「難病克服！次世代スーパードクターの育成」(H27支援額: 41百万円)において、遺伝性疾患マネジメントを担う医師を養成するなど、高度医療を支える人材の養成に向けた優れた取組を支援している。

○臨床遺伝専門医について

日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会が、独自の制度として臨床遺伝専門医を認定している。

全国の臨床遺伝専門医・指導医・指導責任医 1226名

(臨床遺伝専門医制度委員会HPより)

○かかりつけ医として知っておきたい遺伝子検査、遺伝学的検査Q&A 2016

(公益社団法人 日本医師会 平成28年4月出版予定)

質の良いゲノム医療を提供するために必要な基本事項に係る対応(案)

○患者等への情報提供について

- 遺伝子関連検査の実施に際して、患者やその家族等に対し、必要とされる説明事項や留意事項を明確化してはどうか。その際、以下の研究・検討結果も踏まえた内容とすべきではないか。
 - ー 偶発的所見への対応について
 - ー 血縁者に対する情報提供のあり方について

○医療従事者(開業医、一般臨床医含む)に対する教育、啓発

- ゲノム医療に係る高い専門性を有する機関で質の高いゲノム医療を提供する専門性の高い人材、専門性を有する機関への橋渡しを行う一般医療機関に従事する人材等、それぞれに必要な知識や資質等を担保するために、まずは備えるべき知識や資質等について、医学教育、臨床研修におけるゲノム医療にかかる教育のあり方とともに、疾患領域ごとに必要な医療提供体制のあるべき姿とあわせて検討すべきではないか。

(参考)ACMG Recommendationsの概要

・ACMGとは

米国臨床遺伝・ゲノム学会(American College of Medical Genetics and Genomics; ACMG)の略称。

・ACMG Recommendations for Reporting of Incidental Findings in Clinical Exome and Genome Sequencing(ACMG Policy Statement)とは

2013年7月に、ACMGに設けられたワーキンググループ(2011年設置)が、臨床検査として実施される全エクソン/ホールゲノムシーケンシング解析において、偶発的、二次的所見が得られた場合の勧告を発表した。勧告の中で、被験者にその結果を開示すべきminimum listとして24疾患、56遺伝子が示された。

主な疾患としては、遺伝性乳がん卵巣癌症候群(HBOC)などの遺伝性腫瘍(16疾患)、Marfan症候群や遺伝性不整脈などの循環器疾患(7疾患)および悪性高熱症が含まれている。

参考文献:

- Green RC et al. ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing. *Genet Med* 2013; 15: 565–574, <http://www.nature.com/gim/journal/v15/n7/full/gim201373a.html>
- 厚生労働科学研究費補助金 厚生労働科学特別研究事業. メディカル・ゲノムセンター等における個人の解析結果等の報告と、公的バイオバンクの試料・情報の配布に関する論点整理と提言 (H25-特別-指定-035), http://www.ncbiobank.org/seminar/report/140322_report_H25_kohsaka.pdf