

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）
分担研究報告書

遺伝情報システムの構築と活用

分担研究者 古山 順一 兵庫医科大学医学部教授・先端医学研究所長

研究要旨：遺伝医療情報システムの構築を目的として、まず医療関係者の間でニーズの高い、遺伝カウンセリングを担当する医師（遺伝相談カウンセラーと略）と遺伝子検査施設の情報のデータベース作成を開始した。その他の収集可能な遺伝医療情報を中心に、インターネットホームページ（いでんネット：http://www.khup.kyoto-u.ac.jp/idennnet/）により情報提供を開始した。同ページに遺伝子診療に関する質問箱（いでんQ）を設けたところ、一般人からの悩みが数多く寄せられ現在の遺伝医療体制の不備が窺われた。

A. 研究目的

臨床遺伝医学に分子生物学的技術が導入され広く応用されつつある現在、最新遺伝医学情報が入らない、紹介できる遺伝相談施設がわからない、検査施設がわからない等の理由から、多くの医師がインターネットを用いた遺伝相談情報ネットワークに期待している。

本研究では、これらのニーズの高い遺伝医療情報のデータベースを整備し、最新の情報を維持・提供できる遺伝医療情報システムの構築を目的とする。

B. 研究方法

平成9年度厚生省心身障害研究「遺伝相談に関する研究（青木菊麿班）」における藤田の提案に基づき、インターネットで扱う内容を以下のようにした。

- I) 遺伝サービスの利用を促進するための情報
 - (1) 遺伝相談カウンセラー情報
 - (2) 遺伝子検査情報
 - (3) 福祉・サポート情報・治療専門医情報
- II) 診断に関する最新情報や研修情報等の医療関係者に対する教育的情報
 - (1) 遺伝子疾患情報
 - (2) カウンセラー（クライアント、来談者）への説明資料
 - (3) 関連学会情報
 - (4) 教育・文献情報
- III) 医療関係者相互の遺伝関連情報の交換
- IV) 一般通信社からの遺伝関連ニュース、その他世論からのフィードバック
- V) 一般人に対する教育的・啓蒙的情報
- VI) 日本人における遺伝性疾患症例データベースの作成と公開
- VII) 関連サイトへのリンク

本年度はこれらの内で特にニーズの高い遺伝相談カウンセラー情報と遺伝子検査施設情報のデータベース作成を開始し、その他整備可能な項目と共に、インターネットホームページにより情報提供を試みた。また同ページに遺伝子診療に関する質問箱（い

でんQ）を設け、遺伝医学に関する医療関係者のニーズの推測を試みた。

C. 研究結果

インターネットにホームページ「臨床遺伝医学情報網（いでんネット）」（http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennnet/）を開いた。現在4000件足らずのアクセスがある。（図1）

遺伝相談カウンセラー情報を、日本家族計画協会の講習会修了者名、相談施設名は柴田が、人類遺伝学会認定医名は藤田が入手し、質問に応じて情報提供を開始した。さらに遺伝相談医師カウンセラー情報のアンケート（青木菊麿分担研究参照）の際にホームページへの掲載についての希望をきいた。（公開の対象を、ホームページ閲覧登録をした医療関係者のみと一般の2種に区別した（図2）。）現在200あまりの施設を入手済である。遺伝相談カウンセラー情報は地域別、専門別に検索ができ、カウンセラーの氏名、性、専門、診療所名、診療所住所、診察曜日、予約連絡先等がわかることをめざした。

遺伝子検査施設情報のアンケートをホームページへの「遺伝子検査登録」の依頼という形で行った（図3）。現在回収中である。なお、既に一般医師が利用可能な商業ベースの遺伝子検査の情報を収集して公開中である。

福祉・サポート情報と遺伝子疾患情報は当研究班の長谷川氏と福嶋氏が作成予定のものを利用することにした。

関連学会から出ている遺伝子診断についてのガイドラインを入力、公開した。カウンセラーへの説明資料として、東京医大の沼辺氏の作成ページと、家族性腫瘍研究会の権藤氏等の作成したものを掲載した。医療関係者相互の遺伝関連情報の交換の場として、まず当研究班の間でメーリングリストを構築し、徐々に参加者を拡げてゆくこととした。

関連ニュースは、日経のジャパンメディカルニュースを利用できることになった。

医療関係者からの質問を何でも「いでんQ」で受

け付けようとしたが、40数件の質問のうち9割が一般の人からであり、遺伝性疾患についての悩みの相談が多かった。できるだけ近くの遺伝相談専門医を紹介できるように、受診希望都市名を明記させ、一般の質問も受け付けることにした。回答者としては、京都大学医学部附属病院遺伝子診療相談室の医師委員40名を確保した。

D. 考察

遺伝相談カウンセラー情報を地域別に検索できるように作成するのは容易であったが、専門別の検索ができるようなものは難しかった。アンケートの際に当方から専門を複数個提示して選択させるべきであった。医師が移動した際には、本人がホームページの画面上で更新するか管理者へ連絡する、さらに各県に決めた責任者が移動の有無を確認するといった常に正確な情報を提供できるシステムを考えたい。また、カウンセラーとしての臨床経験や質を判断できるような指標がないので、自己申告でカウンセラー名を掲載し一般の人に紹介して良いかどうかかわらないという問題があった。少なくとも、受診後に苦情などのフィードバックを受け付けられるようにすべきであろう。

遺伝子検査施設の情報も、検査を行っていた医師が転勤したり論文を書き終わって検査をやめたりという問題が考えられる。そこでアンケート（検査登録）の際に、ホームページの医療関係者専門領域へ入るパスワードを与え、自分でホームページ管理者へ連絡するようにした。実際に稼働させてみてよりよいシステムに改良していく必要がある。

いでんQは「医療関係者」からの質問に答えると明記したにも係わらず、遺伝性疾患に悩む「一般人」からの質問が大半であった。これは、そのような人に対する対応機関（遺伝カウンセラー）の存在が知られていないこと、受診しづらいこと等々の理由があると思われるので、対策を講じなければならないであろう。

また、医師の間で「いでんQ」の存在が知られていないので、回答の体制が確立次第もっと広報活動をすべきであろう。なお、質問に対する回答は、専門領域に近い京大遺伝子診療相談室の委員を中心にお願いしたが、同じ人に繰り返し依頼する結果となり、本来の業務でないこともあり何らかの改善が必要である。

カウンセリングには、遺伝子変異部位、頻度、浸透度、予後等日本人でのデータが必要であるが、現在利用できるものの多くは欧米人のデータである。そこで、日本の個々の症例におけるデータを集積しながら利用していくシステムを構築しなければならない。今後の課題である。

なお、現在は暫定的にいでんネットの維持・管理を京大病院遺伝子診療相談室が行っているが、同室が正式に遺伝子診療部となれば、その部員及び経費によりいでんネットの維持が行われる予定である。これにより永続性及び内容の質が確保されると期待される。

E. 結論

今回インターネットに開設したホームページ（いでんネット）に、全国調査による情報を公開し更新し、いでんQにより質問や意見を取り込めば、よりよい医療関係者用の遺伝医療情報システムができていくであろう。一般人に対する教育的・啓蒙的情報の発信や質問受付のためには、さらに専用のホームページを作らなければならないであろう。

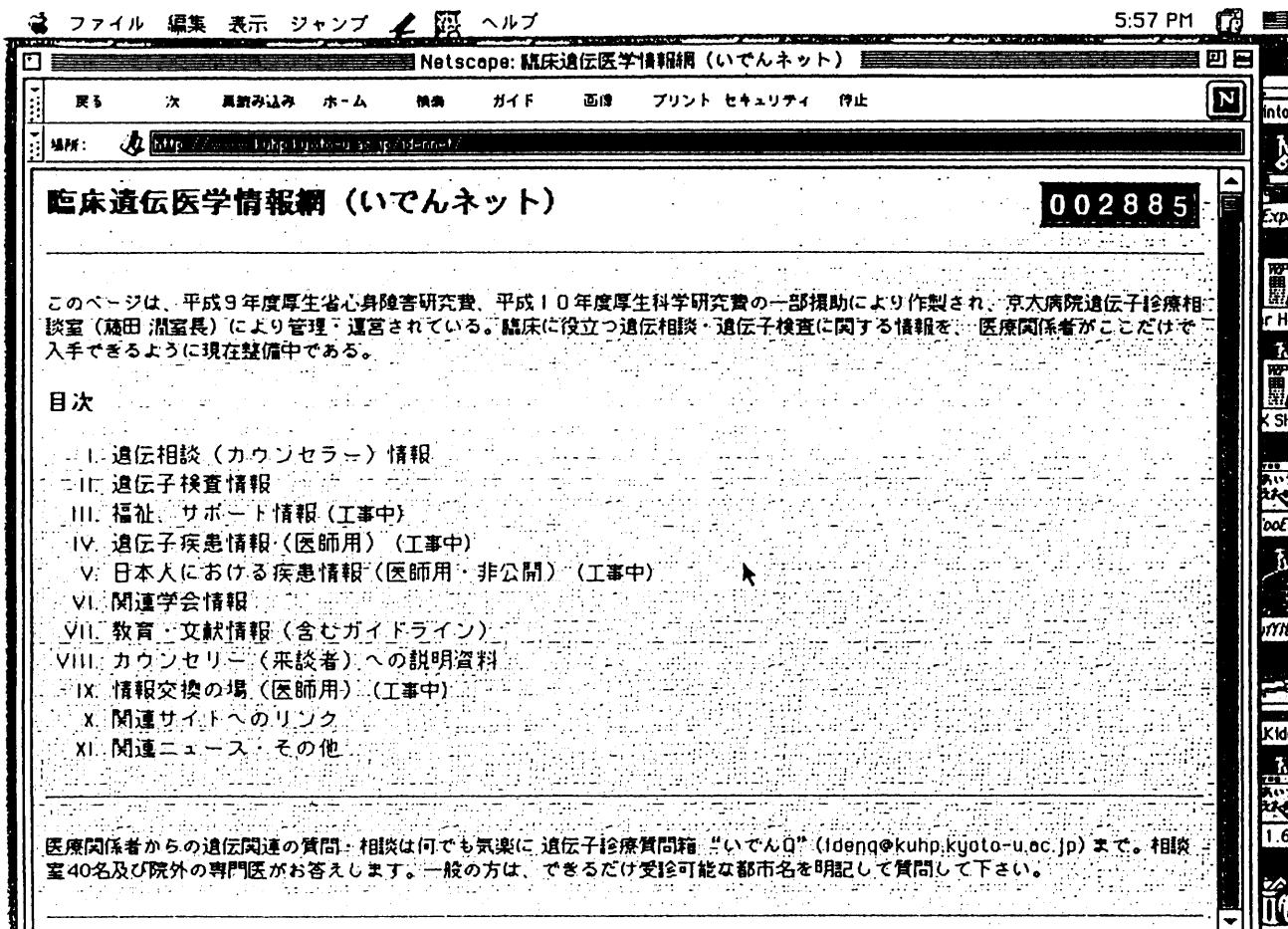
F. 研究発表

1. 論文発表

Ito, R., Tamura, K., Ashida, H., Nishiwaki, M., Nishioka, A., Yamamoto, Y., Furuyama, J-I. and Utsunomiya, J. (1998) Usefulness of K-ras gene mutation at codon 12 in bile for diagnosing biliary strictures. *Int. J. Oncol.*, 12(5), 1019-1023.

Tamura, S., Takemoto, Y., Hashimoto-Tamaoki, T., Mimura, K., Sugahara, Y., Senoh, J., Furuyama, J-I. and Kakishita, E. (1998) Cytogenetic analysis of de novo acute myeloid leukemia with trilineage myelodysplasia in comparison with myelodysplastic syndrome evolving to acute myeloid leukemia. *Int. J. Oncol.*, 12(6), 1259-1262.

Yamamoto, H., Fujimoto, J., Okamoto, E., Furumaya, J., Tamaoki, T. and Hashimoto-Tamaoki, T. (1998) Suppression of growth of hepatocellular carcinoma by sodium butyrate in vitro and in vivo. *Int. J. Cancer*, 76(6), 897-902.



II. 遺伝カウンセリングのネットワークに関連して、本研究班の班員が所属している京都大学 (<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idenne/>)と信州大学でホームページの作成を計画しております。以下の設問にお答え下さい。

1. 貴施設の内容をホームページに掲載することについてお尋ねします。

- (1) 医師向けホームページと一般向けホームページの両者に載せて良い。
 はい いいえ
- (2) 医師向けホームページのみ載せて良い。
 はい いいえ
- (3) ホームページには載せないで欲しい。
 はい いいえ
- (4) 施設名の公開 (医師向け公開) 可 否、
 一般向け公開 可 否
- (5) 住所 (医師向け公開) 可 否、
 一般向け公開 可 否
- (6) 電話、FAXなど (医師向け公開) 可 否、
 一般向け公開 可 否

2. ホームページに掲載する遺伝カウンセリング施設名、所在地、連絡先などをご記入下さい。

施設名	大阪府立総合医療センター	
所属名	産科 / 小児神経内科	カウンセリング部門名 保健相談室
所在地	534-0021 大阪市若菜区若菜本通 2-13-22	
電話	06-6929-1221	FAX 06-6929-1091
お名前 (代表者)	富和清隆 E-mail kiyotaka-Tomiwa@msn.com	
予約の必要	○あり ○ない 予約の方法 (具体的に) 電話予約 (遺伝相談と各科)	
相談曜日	月・火・金	相談時間 角次 午前 俊 午後

3. 貴施設の遺伝カウンセリング担当者全員の氏名、性別、専門分野をご記入下さい。

氏名	性別	専門分野
富和清隆	男	小児科、神経内科、遺伝相談
松本雅彦	男	産科婦人科、出生前診断
遠辺通子	女	保健相談、臨床心理

アンケートに貴重なお時間を割いていただき、誠にありがとうございました。
後日結果をご報告させていただきます。

(記入見本)

遺伝子検査登録 (例) (1検査1枚:コピーして使用)

疾患名 (英語)	Multiple Endocrine Neoplasia Type 1
疾患名 (日本語)	多発性内分泌腺腫症1型
疾患名 (別名/略語等複数記入可)	MEN1
OHIM 番号*	131100
遺伝子名	MEN1
GenBank Accession #	U93236 HSU93237
遺伝子座	11q13
蛋白産物名	Menin
方法 (検査するもの) に丸をつけてください。いくつでも)	() Direct sequencing/ () Sequencing of clones/ () PCR-RFLP/ () ASO/ () Allele-specific PCR/ () TaqMan/ () JSCP/ () DGGE/ () TGGE/ () Protein truncation test/ () Stop codon Assay/ () RT-PCR () Protein functional assay/ () Southern blot/ () Linkage/ () FISH/ () Methylation/ () PCR-direct gel assay/ () Trinucleotide repeat/ () Uniparental disomy/ () X-inactivation/ () Analyte (体液の化学分析)/ () Enzyme analysis/ () Prenatal diagnosis/ () Preimplantation/ () Other (Specify:)
疾患分類	() 染色体異常/ () 神経精神疾患/ () 内分泌疾患/ () 循環器疾患/ () 呼吸器疾患/ () 消化器疾患/ () 代謝性疾患/ () 免疫異常/ () 腎尿路器疾患/ () 血液疾患/ () 骨結合組織疾患/ () 皮膚疾患/ () 奇形症候群/ () 眼科疾患/ () 耳鼻科疾患/ () 頭部顔面疾患/ () 家族性腫瘍/ () トリソミー/ 遺伝子異常症
連絡先* (詳細は別紙「検査連絡責任者登録」に記載してください)	氏名: 藤田 潤 登録 ID: kosugi 施設名: 京都大学遺伝子診療相談室
外部からの利用可能性(丸を)	() 原則受入れ/ () 相談/ () 原則不可
検査費用	() 無料/ () 有料 (金額:) / () 相談/ () 未定
上記の検査費用に関する情報を掲載しても良いか?	() 可/ () 否
コメント (200字以内) 検査結果利用条件、参考文献など	Coding region の全長, exon-intron boundary の 38 塩基以上の全塩基配列を決定します。診断の確実な例であれば、原則として受け入れられます。
記入日*	平成 11 年 3 月 1 日

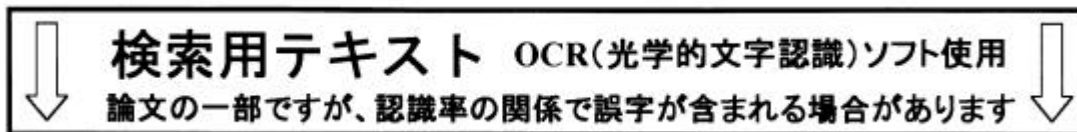
*必ず記入が必要です。

(記入見本)
「検査連絡責任者登録」

氏名*	藤田 潤
ふりがな*	ふじた じゆん
勤務先郵便番号*	606-8507
勤務先住所*	京都市左京区聖護院川原町54
勤務先*	京都大学医学部附属病院遺伝子診療相談室
勤務先電話番号*	075-751-3751
勤務先 FAX 番号*	075-751-3750
e-mail アドレス*	fujita@virus1.virus.kyoto-u.ac.jp
職種*	①. 医師・歯科医師 2. 医療関係者非医師 ()
(歯科) 医籍登録番号	999999
利用目的	①. 診療 ②. 検査登録 3. その他 ()
遺伝相談担当医師または施設	京都大学医学部附属病院遺伝子診療相談室
U-ID* (英数8文字以内, 大文字小文字区別あり, 自分で記載)*	kosugi
P-ID* (英数8文字以内, 大文字小文字区別あり, 自分で記載)*	idenshi2

*必ず記入が必要です。通信の簡素化・迅速化の為できるだけお書きください。ない場合、連絡に時間がかかることがあります。

- ◇ この用紙はコピーの上、保管しておいてください。
- ◇ 移動の際には必ず更新してください (更新方法は、ホームページ (<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>) 内に記載の予定)。
- ◇ 「検査連絡責任者」以外もこの用紙により「閲覧登録」できます。その際は、次にチェックしてください。また、利用目的欄の記入も必要です。 □ 「閲覧登録」希望。



研究要旨: 遺伝医療情報システムの構築を目的として、まず医療関係者の中でニーズの高い、遺伝カウンセリングを担当する医師(遺伝相談カウンセラーと略)と遺伝子検査施設の情報のデータベース作成を開始した。その他の収集可能な遺伝医療情報を中心に、インターネットホームページ(いでんネット:<http://www.khup.kyoto-u.ac.jp/idennet/>)により情報提供を開始した。同ページに遺伝子診療に関する質問箱(いでん Q)を設けたところ、一般人からの悩みが数多く寄せられ現在の遺伝医療体制の不備が窺われた。