

厚生科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）
総括研究報告書

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究

主任研究者 古山 順一 兵庫医科大学先端医学研究所長

研究要旨

平成11年度は次の課題の研究を行った。1. 遺伝医療情報システムの構築（藤田潤）：平成10年4月に開設した本研究班のホームページ・いでんネットに、遺伝カウンセリング施設情報および遺伝子検査施設情報を公開した。2. 遺伝カウンセリングを担当する医師の統一に関する研究（黒木良和、青木菊麿）：遺伝カウンセリングを担当できる専門医とその要件、養成と認定、認定医から専門医への移行への対応について大枠での合意が成立し、臨床遺伝専門医制度準備協議会が発足した。3. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究（青木菊麿）：平成10年度に実施したアンケート調査結果を整理し、遺伝カウンセリング施設一覧を作成し、いでんネットのホームページのデータベースとして提供した。4. 遺伝医療資源とそのネットワーク化に関する研究（福嶋義光）：平成12年1月より本研究班のホームページに遺伝ネットワーク GENETOPIA を開設し、遺伝医学の基礎知識、遺伝カウンセリング事例、遺伝病患者・家族サポートグループ情報、遺伝医学に関する倫理ガイドライン情報を公開した。5. 遺伝カウンセリングのあり方に関する研究（鈴木友和）：遺伝カウンセリングとそれに関わる用語の定義、遺伝カウンセリングの実施基準の作成、および遺伝子検査に伴う問題点の指摘を行った。

分担研究者

藤田 潤（京都大学大学院医学研究科教授）、黒木良和（神奈川県立こども医療センター・病院長）、青木菊麿（女子栄養大学教授）、福嶋義光（信州大学医学部教授）、鈴木友和（公立学校共済組合近畿中央病院・病院長）

遺伝子診断に精通したスタッフによるカウンセリングが欠かせないが、それらの部門の内には十分な態勢を持つとは思えない例がある。このような現状において、わが国に最適な遺伝医療システムのあるべき姿を探り、提言することは重要課題である。

A. 研究目的

比較的最近まで、遺伝病は特殊な家系のメンバーに限ってみられるごく稀なものという考えが多く、臨床医の認識であった。分子遺伝学が台頭し、医学の領域に進出するにつれ、いわゆる生活習慣病をはじめ腫瘍、アレルギー、感染症への抵抗性を含め、ほとんどあらゆる臓器、組織に関わる疾患の原因に、遺伝子の異常や遺伝的背景の関与が明らかされて来た。その多くでDNAレベルで病因の本態が解明され、遺伝子診断が可能となっている。遺伝医療は、今や医療の不可分にして極めて重要な一部となった。他方、わが国の遺伝医療を担う側の態勢はきわめて不十分である。遺伝を標榜する部門を見ても遺伝子診療部や遺伝関連の講座を持つ10に満たない大学と、いくつかの小児病院の遺伝関連の部門が目につく程度である。その一方で、特定の疾患に限って遺伝子診断を行う施設が名乗り出てきた。診断の前には、遺伝や

B. 研究方法

アンケート調査と結果のデータベース化、インターネットで扱う項目を考案・整備、電子メールによる相互意見交換、少人数による会議、グループ内会議、複数のグループの合同会議、全体会議により行われた。

C. 研究結果

1. 遺伝情報システムの構築（藤田グループ）

平成10年4月から本研究班ホームページ、臨床遺伝医学情報網・いでんネット (<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>) をオープンし、インターネットに遺伝子診療に関する質問箱を設け、電子メールによる情報交換を行っていたが、平成10年度の青木グループによる遺伝カウンセリング施設のアンケート調査結果、古山グループによる遺伝子検査施設および検査内容に関するアンケート調査結果を平成11年度にはデータベースと

して提供を受け公開した。遺伝カウンセリング施設はアンケートの際、ホームページの掲載を是とした160施設のみ公開した。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、同住所、診察曜日、予約連絡先を掲載している。企業を除く遺伝子検査施設および検査内容については、140研究室、440の検査が登録公開されている。検査責任者名、連絡先、検査方法、検査条件も公開している。

2. 遺伝カウンセリングを担当する医師の統一に関する研究(黒木・青木グループ合同)

わが国における遺伝カウンセリングに従事する人材としては、日本人類遺伝学会の臨床遺伝学認定医と日本臨床遺伝学会の遺伝相談認定医師カウンセラーが併存する。同じような複数の認定医の存在することは、国民は理解し難く、国民にわかりやすい医師の専門性の表示を奨励している厚生省や認定医協議会の了解を得がたい。1年余をかけて統一への対応策を検討した結果、真に国民に信頼される遺伝カウンセリングを担当できる医師として臨床遺伝専門医を認定することが重要であるとの結論に達した。本年1月下旬と3月上旬に臨床遺伝専門医準備協議会が開催され、専門医の到達目標・研修会等のカリキュラムおよび制度規則・経過措置それぞれを検討する委員が選出され専門医制度創設に向けた胎動が始まった。

3. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究(青木グループ)

平成10年度に実施した遺伝カウンセリング実施施設の現状およびシステム化の可能性に関するアンケート調査結果を整理し、施設の現状については一覧表を作成した。またこの情報は『遺伝医療システムの構築と運用に関する研究班』のホームページ・いでんネットのデータベースとして提供した。遺伝カウンセリングのシステム化については、地域別に構築されることが望まれるが、遺伝カウンセリングのシステム化、ネットワーク化が行われている地域は福岡県1箇所のみであった。計画を進めてみると様々な要素がネットワーク形成を阻害している。遺伝診療科、遺伝カウンセラーが必要とする情報、診断に必要な遺伝子検索情報、クライアントの福祉に関する情報が十分でなく、ネットワーク形成にはこれらの充実が求められる。

4. 遺伝医療資源とそのネットワーク化に関する研究(福嶋グループ)

本研究班のホームページ(<http://www.iden.gr.jp>)から入ることのできるウェブサイトとして遺伝ネットワーク GENETOPIA (<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp>)を平成12年1月開設し、・遺伝医療をすすめる際に最低限必要な遺伝医学の基礎知識、・遺伝カウンセリングの際に提供する情報の事例集、・遺伝病患者・家族サポートグループ情報、・遺伝医学に関する倫理ガイドライン等を公開した。

5. 遺伝カウンセリングのあり方に関する研究(鈴木グループ)

本研究班で使用している遺伝カウンセリング、遺伝カウンセラー等の用語について、研究班員の共通の認識のもとでの定義付けを行った。次いで厚生省が平成11年度から実施する遺伝相談モデル事業をサポートするため、本邦のどこにおいても均質な遺伝カウンセリングが受けられるよう遺伝カウンセリングの実施要項を詳細に検討し、新しい実施基準をとりまとめた。さらに遺伝カウンセリングに求められる遺伝子検査に関する問題点を指摘した。

D. 考察

1. 遺伝情報システムの構築

遺伝カウンセリング施設データベースは県別に検索できるが、担当医は専門別に検索できない。内容更新の際、複数個の専門領域を提示しこの問題の解決を図る。担当医の異動についても常に正確な情報を提供できるシステムに発展させる。遺伝子検査施設情報については、検査を行っていた医師が異動した際、それぞれの検査の登録責任者がパスワードによりホームページの登録内容を更新できるようにしている。実際にうまく機能するかどうか、状況をみていく。遺伝子検査の登録数はかなり未完成であり、遺伝子名の表記その他に修正を要する点が残されている。先天異常学会が遺伝性疾患の生化学検査データベースを作成しているので、その公開時には、いでんネットの遺伝子検査オンラインデータベースとリンクさせる予定である。

2. 遺伝カウンセリングを担当する医師の統一に関する研究

日本人類遺伝学会と日本臨床遺伝学会の間で遺伝カウンセリングを担当する医師を一本化する方策の2年にわたる話し合いは、新しい専門医を認定する方向で話が進めら

れ、専門医の備えるべき要件、養成と認定の大枠についての合意に達し、米国のClinical geneticist に相当する臨床遺伝専門医制度を創設することになり、臨床遺伝専門医制度準備協議会が発足した。2つの認定医の統合に向けた制度が発足することは数年前には想像すらできない画期的なことである。1年以内に制度化をめざす専門医の到達目標、研修内容のつめが順調に推移することを願っている。

3. 地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究

平成10、11年度に実施した遺伝カウンセリング実施施設の現状とシステム化の可能性についてのアンケート調査の結果、システムは地域別に構築されることが望まれるとの結論に達した。それは将に平成11年度から厚生省が推進する遺伝相談モデル事業施設が地域に配置される構想と合致している。モデル事業の推進は各都道府県の担当部署に遺伝カウンセリング重要性を認識させるよう努力し、補正予算に遺伝相談モデル事業の予算を計上してもらわねばならない。

4. 遺伝医療資源とそのネットワーク化に関する研究

研究期間が将来に終了しようとする間にGENETOPIAをオープンすることができた。これで、本研究班のホームページアドレス(<http://www.iden.gr.jp>)で、いでんネットとGENETOPIAが結合して公開することが可能となった。

5. 遺伝カウンセリングのあり方に関する研究

1年間という限られた時間内で、遺伝カウンセリングに関わる用語の定義、遺伝カウンセリング実施基準および遺伝カウンセリングに際して求められる遺伝子検査の問題点の指摘を行うことができた。これは遺伝医療に従事する者にとって念願の遺伝相談モデル事業が平成11年度より厚生省の施策として実施されているが、これを支援する重要な資料の一つになると期待される。

E. 結語

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究の研究事業予定期間は2年間である。遺伝カウンセリングを担当する医師の統一については、主として日本人類遺伝学会と日本臨床遺伝学会を代表する構成員により組織された本研究班で大筋の合意が得られ、臨床医

伝専門医制度準備協議会が発足をみた。遺伝医療に必要な情報、資源を提供できるシステムの構築については、本研究班のホームページ、いでんネットとGENETOPIAがオープンし、本邦では初めての遺伝医療の需要に応えるシステムが構築された。これらのホームページは本研究班の研究期間終了が終点ではなく、毎年更新され本邦の遺伝医療の情報源として永続して活用に使われ得る方策が待望される。

F. 研究発表

1. 論文発表

[著書]

・ 田村和朗, 宇都宮讓二, 古山順一 (1999) 発症前診断. 臨床医のためのがん遺伝子/がん抑制遺伝子, (新津洋司郎, 横田 淳編), 南光堂, 東京, 161-166.

・ 田村和朗, 古山順一, 宇都宮讓二 (1999) 家族性腺腫性ポリポーシス. year note 2000 SELECTED ARTICLES, 8 版, (医療情報科学研究所編), MEDICMEDIA, 東京, 1-10.

[総説]

・ 田村和朗, 西脇 学, 伊藤令子, 芦田 寛, 山村武平, 指尾宏子, 山本義弘, 下山 孝, 古山順一 (1999) 悪性胆道狭窄の胆汁中 K-ras-2 遺伝子変異. 消化器科, 28, 381-389.

・ 島 博基, 玉置(橋本)知子, 倉岡哲郎, 中江和美, 古山順一 (1999) 性分化と SRY. HORMONE FRONTIER IN GYNECOLOGY, メディカルレビュー社, 6, 東京, 219-216.

[研究報告]

・ 古山順一 (1999) 総括研究報告書, 遺伝医療システムの構築と運用に関する研究. 平成10年度厚生科学研究(子ども家庭総合研究事業)報告書(第2/6), 496-501.

・ 古山順一 (1999) 分担研究報告書, 遺伝情報システムの構築と活用, 遺伝医療システムの構築と運用に関する研究, 平成10年度厚生科学研究(子ども家庭総合研究事業)報告書(第2/6), 502-505.

・ 田村和朗, 指尾宏子, 古山順一 (1999) 炎症性腸疾患の遺伝学的調査と原因遺伝子の検討. 厚生省特定疾患難治性炎症性腸管障害調査研究班平成10年度研究報告書 47-50.

[原著]

・ Tanaka, K., Sugiura, H., Uehara, M., Sato, H., Hashimoto-Tamaoki, T. and Furuyama, J. (1999) Association between mast cell chymase genotype and atopic

eczema: comparison between patients with atopic eczema alone and those with atopic eczema and atopic respiratory disease. Clin. Exp. Allergy, 29, 800-803.

・ Li, G., Tamura, K., Yamamoto, Y., Sashio, H., Utsunomiya, J., Yamamura, T., Shimoyama, T. and Furuyama, J.(1999) Molecular and clinical study of familial adenomatous polyposis for genetic testing and management. J. Exp. Clin. Cancer Res., 18, 519-529

・ 妹尾純子, 玉置(橋本)知子, 澤井英明, 伊田昌功, 管原由恵, 三村博子, 古山順一(1999) 妊婦血清マーカー検査の羊水診断に与える影響—羊水穿刺実施時期を中心に—. 臨床遺伝研究, 20, 103-108.

2. 学会発表

・ 妹尾純子, 玉置(橋本)知子, 澤井英明, 管原由恵, 三村博子, 竹田洋樹, 皆川京子, 谷澤隆邦, 村中純子, 香山浩二, 古山順一(1999) 羊水診断にて 20 トリソミーモザイクを認めた 1 男児例. 日本臨床遺伝学会第 23 回大会, 5.27-28, 東京.(日本臨床遺伝学会第 23 回大会プログラム集, 24, 1999.)

・ 澤井英明, 伊田昌功, 村中純子, 霞 弘之, 柴原浩章, 田路秀明, 繁田 実, 香山浩二, 管原由恵, 三村博子, 玉置(橋本)知子, 妹尾純子, 古山順一(1999) 生殖補助技術(顕微授精等)の実施前と妊娠後の臨床遺伝学的立場からのカウンセリングについて. 日本臨床遺伝学会第 23 回大会, 5.27-28, 東京.(日本臨床遺伝学会第 23 回大会プログラム集, 38, 1999.)

・ 田村和朗, 権藤延久, 山村武平, 下山 孝, 宇都宮讓二, 古山順一(1999) 消化管ポリポーシスの診療における分子生物学的情報の意義. 第 5 回家族性腫瘍研究会学術集会 6.18, 東京.(第 5 回家族性腫瘍研究会学術集会プログラム・抄録集, 8, 54, 1999.)

・ 宇都宮讓二, 岩間毅夫, 田村和朗, 権藤延之, 恒松由記子, 野口真三朗, 横田 淳, 古山順一(1999) 我が国における癌遺伝疫学戦略(家族性腫瘍研究による癌対策)の基盤構築. 第 58 回日本癌学会総会, 9.29-10.1, 広島(第 58 回日本癌学会総会記事 90, 332, 1999.)

・ 妹尾純子, 玉置(橋本)知子, 古山順一(1999) Sodium butyrate による子宮体癌細胞の増殖抑制に関する検討. 第 58 回日本癌学会総会, 9.29-10.1, 広島.(第 58 回日本

癌学会総会記事, 90, 368, 1999.)

・ 妹尾純子, 玉置(橋本)知子, 澤井英明, 管原由恵, 三村博子, 尾迫貴章, 皆川京子, 谷澤隆邦, 村中純子, 香山浩二, 古山順一(1999) 羊水検査にて見出された De novo complex chromosome rearrangement (CCR) の 1 例. 日本人類遺伝学会第 44 回大会, 11.17-19, 仙台(日本人類遺伝学会第 44 回大会抄録集, 87, 1999.)

・ 山本義弘, 高見一利, 村田浩一, 松田秀雄, Aaron J.Stokes, 田村和朗, 古山順一(1999) コアラミトコンドリアゲノム全塩基配列の決定と亜種間における塩基変異の解析. 第 22 回日本分子生物学会年会, 12.7-10, 福岡.(第 22 回日本分子生物学会年会プログラム, 32, 1999.)