

日本の遺伝子診療の現状と課題

——「遺伝子診療とその社会文化的側面についてのアンケート調査」から——

工藤直志（大阪大学大学院人間科学研究科博士後期過程、医療社会学）¹

岩淵亜希子（追手門学院大学社会学部講師、社会学）²

霜田求（大阪大学大学院医学系研究科准教授、医の倫理学）

中岡成文（大阪大学大学院文学研究科教授、臨床哲学）

西村ユミ（大阪大学コミュニケーションデザイン・センター准教授、看護学）

はじめに

我々は、欧州（オーストリア、ドイツ）の人文社会系研究者との共同研究として、遺伝子診療（遺伝学的検査および遺伝カウンセリング）、とりわけ発症前診断をめぐる社会文化的側面について、国際比較を行いながら改善の方向性を探るという構想のもとプロジェクトを展開してきた。しかし、この分野については基盤となるデータに乏しく、後述するとおり組織単位で取り組んだ調査は少数あるものの、公的統計が存在しない。このことから、遺伝子診療をテーマとした実態調査を、2006年に全国の医療機関を対象として実施した（以下では「2006年 GEN 調査」と呼ぶ）。本稿の目的は、このデータに基づいて、現在の日本の遺伝子診療の全体像を描き出すことである。

1 調査概要

1-1 調査対象

2006年 GEN 調査は、全国遺伝子医療部門連絡会議に参加している92機関（大学病院72、国立高度医療機関4、その他の病院16）を母集団とする全数調査である。同会議世話役の同意を得た上で、第1回から第3回の同会議参加者名簿から全会議参加機関をリストアップし、当該施設のウェブサイトから連絡先を調べて対象リストを作成した。

母集団となった全国遺伝子医療部門連絡会議は、2003年度に信州大学医学部の福嶋義光教授（日本の遺伝子医療の草分けのひとり）らの呼びかけによって、発足した連絡会議である。この連絡会議は、「遺伝子医療の実践に関連して、遺伝カウンセリングの位置づけ、組織作り、担当者、診療費、診療録の問題など、各施設間の情報交換、意見交換を行い、わが国の遺伝医療のあり方について検討」することを目的としている（福嶋 2007: 17）。

同会議は、2003年に福嶋教授らが実施した、大学病院（80病院）と国立医療機関（5機関）の計85機関を対象に実施した遺伝子診療部門設立に関するアンケート調査（本稿1-5節参照）が母体となっているため、「その他の病院」に分類される医療機関からの参加は少ない。したがって本調査の母集団がカバーするのは、日本において遺伝子診療を実施している大学関係の機関が中心となる³。

1-2 調査方法

2006年11月18日に大阪大学で開催された第4回全国遺伝子医療部門連絡会議において、我々の研究計画について説明し調査への協力を依頼した。調査方法は郵送調査であり、2006年12月4日に調査票を発送（1月10日締め切り）、2007年1月24日に督促葉書を発送した。回収状況を見て、1月31日に一旦回収を締め切った。その後2007年3月までにさらに2件の返送があり、これをもって回収数の確定とした。

1-3 回収状況

回収数は36（35機関36部門）であった。このうち、有効票35（34機関35部門）、無効票1である。有効票の機関数と部門数が一致しないのは、2006年度に開設した遺伝カウンセリング部門の情報と、2005年までに個別の診療科で行ってきた遺伝子診療に関する情報の両方について回答を寄せたケースが1件あり、これを2部門のデータとして分けて扱ったことによる。また、回答が寄せられたものの、調査時点で遺伝専門外来の設立準備中であり、遺伝専門外来についての実質的な回答ができない旨記載があった1件については無効票として扱った。以上から、有効回収率（送付機関数92に対する有効回収率）は、37.0%（34件）である。

1-4 医療機関の分類

本調査の対象には、大学病院、国立高度医療機関、およびその他の医療機関が含まれている。医療機関をどのように分類するかについて標準的な基準は存在しないが、本稿では回答数が少ないこともあり、「大学病院」と「それ以外の医療機関（高度医療機関を含む）」に分類した。当然ながら大学病院の実態も多様であるだろうし、また、高度医療機関を含む大学病院以外のすべての医療機関を、同じカテゴリに一括することには異論もあるだろう。しかし、2006年GEN調査では結果的に高度医療機関からの回答を得られなかったこと、大学病院以外の病院からの回答が少なかったことから、本稿では「大学病院」、「それ以外の医療機関」の2カテゴリに分類する。

1-5 国内の先行研究

既に述べたとおり、現在日本には遺伝子診療に関する公的統計は存在しない。したがって、個々の研究者が行った調査研究のデータを通してのみ、その全容の一端をうかがい知ることができる。この分野での大変貴重な先行研究として、前出の全国遺伝子医療部門連絡会議代表世話人である信州大学医学部の福嶋教授を中心とするグループが、2003年および2006年に実施した「遺伝子医療に関する調査」を挙げることができる（本稿では便宜的に、両者を合わせて「福嶋調査」、2003年の調査に関して「2003年福嶋調査」、2006年の調査に関して「2006年福嶋調査」と呼ぶ）。

福嶋調査は、遺伝子医療部門に関する基本的事項のほか、2006年GEN調査では尋ねていない多くの項目（予約や診療スペースなどの診療体制、遺伝子検査や遺伝カウンセリングの費用、現状の診療システムの問題点や発症前診断の詳細など）について情報を得ているだけでなく、高い回収率を達成している。2003年福嶋調査では、大学病院と国立医療機関を合わせた85施設に調査票を送り、このうち76施設（89.4%）から回答を得ている。

また 2006 年福嶋調査では、大学病院と国立高度医療機関を合わせた 124 施設に調査票を送り、このうち 86 施設（69.4%）から回答を得ている。

一方で、2006 年 GEN 調査は福嶋調査に比べて回収率は低いものの、同調査では尋ねていないいくつかの設問を含んでいる。たとえば、心理支援に関する質問や、遺伝学的検査や遺伝カウンセリング数の年次推移、遺伝カウンセリングの対象となった診断領域などである。

現状では、日本の遺伝子診療の全体像を描くという本稿の目的にとって、両調査は補完関係にある。このため本稿では、必要に応じて福嶋調査のデータを参照したい。なお、福嶋調査の結果は、信州大学医学部附属病院遺伝診療部が運営する遺伝ネットワーク GENETOPIA のホームページ⁴ で公開されている。

2 遺伝子診療部門の現状と課題

ここでは、各医療機関に設置されている遺伝子診療部門の現状と課題について検討する。まず、遺伝子診療部門の設置状況、開設年の推移、開設理由、研究活動の状況を検討する。続いて、遺伝子診療を専門に扱う機関に所属しているスタッフの状況を、職種、専任・兼任などの勤務形態から検討する。

2-1 遺伝子診療部門の状況

2-1-1 遺伝子診療部門の有無と数

現在、日本には、どの程度、遺伝子診療を専門に扱う部門（本稿では、以下「総合遺伝外来」と呼ぶ）が開設されているのだろうか。結果を表 1 にまとめた⁵。調査対象全 92 機関のうち、63.0%の機関に総合遺伝外来がある。このうち、総合遺伝外来がある大学病院は 72 機関中 44 病院（61.1%）であり、今回の調査では、そのうちの 21 機関（47.7%）が回答を寄せている。各診療科で対応している大学病院は 28 機関（38.9%）あり、今回の調査では、そのうちの 7 機関（25.0%）が回答を寄せている。総合遺伝外来を設けている病院の回答率が高く、より遺伝子診療に関する関心が高いと考えられる。他方、その他の医療機関では、総合遺伝外来があるのは 14 施設、各診療科で対応しているのは 6 施設である。そのうち回答を寄せたのは、それぞれ 5 施設、2 施設にとどまっている⁶。

表 1 病院種別と総合遺伝外来の有無

	総合遺伝外来あり		各診療科で対応		合計	
大学病院	44	(61.1)	28	(38.9)	72	(100.0)
内、調査に回答した機関	21	(75.0)	7	(25.0)	28	(100.0)
その他の医療機関	14	(70.0)	6	(30.0)	20	(100.0)
内、調査に回答した機関	5	(71.4)	2	(28.6)	7	(100.0)
合計	58	(63.0)	34	(37.0)	92	(100.0)
調査に回答した機関の計	26	(74.3)	9	(25.7)	35	(100.0)

(注) 単位は機関数、カッコ内は合計を 100%とした場合の割合 (%) を示す

以上から、2006年11月現在で、日本には少なくとも58の総合遺伝外来の窓口があり、各診療科での対応を含めると92の診療部門において遺伝子診療を受けることができる。本調査ではこのうち、総合遺伝外来の44.8%（26病院）、各診療科で対応している医療機関の26.5%（9病院）から回答を得た。

2-1-2 遺伝子診療部門の開設年の推移と開設理由

次にこうした遺伝子診療部門が開設された年の推移について見ておこう。図1に、2006年GEN調査で得られた結果について、特定の診療科で対応を始めたケースと総合遺伝外来を新たに設置したケースを区別して示した。有効回答の中でもっとも歴史のある診療部門は1970年代に開設されている。いずれも「総合遺伝外来」である。しかし、1990年代までに開設された7件のうち3件が、また2006年度に開設された5件のうち2件が各診療科による対応である。したがって、遺伝子診療部門を古くに開設したところほど各診療科の中で対応しており、近年になるほど総合遺伝外来を新たに、また専門に設置する医療機関が増えているという傾向は確認できない。

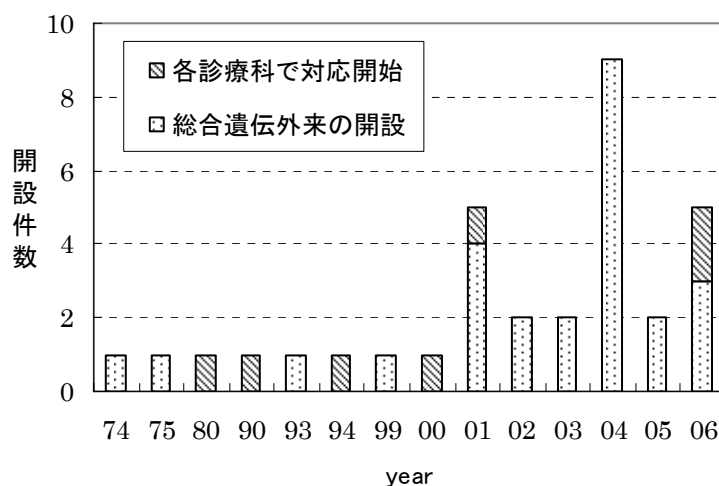


図1 遺伝子診療部門 開設数の年次推移 (2006年 GEN 調査、対応部門別)

表2 遺伝子診療部門開設の「最も大きな理由」(複数回答、n=57)

	度数	57施設中の選択率
a 遺伝子情報を適切に扱うことのできる部門が必要なので	38	66.7
b 3省指針「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の影響	16	28.1
c 厚労省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイドライン」(2004)の影響	1	1.8
d 遺伝医学関連 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」(2003)の影響	14	24.6
e その他(遺伝相談モデル事業)	2	3.5

(注) 2006年福嶋調査データをもとに作成した。

では、日本の遺伝子診療部門がどのような社会的背景のもとで開設されてきたのか、その理由について検討してみたい。2006年福嶋調査では、遺伝子診療部門を開設した「最も大きな理由」を表2の5つの選択肢から選ばせている（参考資料[2], p.70）。同調査で遺伝子診療部門を持つと回答した57施設が最も多く選んだ「理由」は「a. 遺伝子情報を適切に扱うことのできる部門が必要なので」である。この回答から、遺伝子診療部門の開設理由として、遺伝子情報を扱う機会が増えたこと（増えていないにしても、少なくとも一定量の取り扱いがあること）と、そうした遺伝子情報を「適切に」扱うことが求められるようになったという2つの要因を読み取ることができる。

遺伝子情報の取り扱いの適切さという問題は、aの次に多い「b. 3省指針『ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針』（2001）⁷の影響」（以下「3省指針」）と関連が深い。3省指針は、ヒトゲノム・遺伝子解析研究が進展し社会的重要性を増す中、その政策的な推進を目指す政府が、補助金等の交付のコントロールを通じて、同研究における主に個人情報保護を図る目的で策定したものである。本稿2-1-3節で見ると、2006年GEN調査で遺伝子診療部門を持つと回答した機関の約6割が、当該部門において「実施している遺伝学的検査や症例に関連した研究活動」を行っており、そうした機関にとってこの指針は無視することができないものであったはずである。

そしてさらに、遺伝子診療にかかわる専門家集団が定めた「d. 遺伝医学関連10学会『遺伝学的検査に関するガイドライン』（2003）の影響」（以下「ガイドライン」）の影響がある。このガイドラインは、総合的な臨床遺伝医療として「医師による情報提供だけでなく、できるだけ専門の異なる複数の医師、さらには医師以外のコ・メディカルのメンバーを含めたチーム医療として対応すること」、また遺伝学的検査を実施する前提として、必ず遺伝カウンセリングを行うべきことを定めている（参考資料[3]）。このガイドラインに沿って、コ・メディカルのメンバーを含めたチーム医療を行い、かつ遺伝カウンセリングを提供できる体制を整えるためには、遺伝子診療部門を開設するのが適切と判断した医療機関が多かったのだと考えられる⁸。

しかし、開設数の年次推移について、これだけでは説明できない特徴が見られる。図2（次頁）に、2003年と2006年の福嶋調査で得られた開設年のデータと、2006年GEN調査のデータを合わせて示した。2006年GEN調査によれば開設数をもっとも多いのは2004年度（▲のグラフ、8件）であるが、2006年福嶋調査からも同じ傾向を読み取ることができる（■のグラフ、14件）。上述した2000年以降の展開において、なぜ2004年なのか。

この背景には「臨床遺伝専門医」⁹にかかわる制度的要請がある。遺伝専門医制度を定める「臨床遺伝専門医制度規定」が制定されたのは2001年であるが、臨床遺伝専門医は「専門医制度委員会が認定した研修施設において、臨床遺伝学の研修を3年以上行い、認定研修施設に所属する指導医の指導を受けながら、遺伝カウンセリングを含む遺伝医療を実践した者」（同規則第3条の1、参考資料[4]）でなければならないとする改定規定が2004年4月1日に施行された。さらに同規定には、認定研修施設として認定を受ける条件として、「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」が定められた（同第14条の1、同[4]）。つまり、臨床遺伝専門医を自前で養成しようとする医療機関は、2004年4月1日までに「専門外来として臨床遺伝医療に関する外来」を開設する必要があったのである。2001年～2004年にかけて開設された遺伝子診療部門の多くが総合遺伝外来で

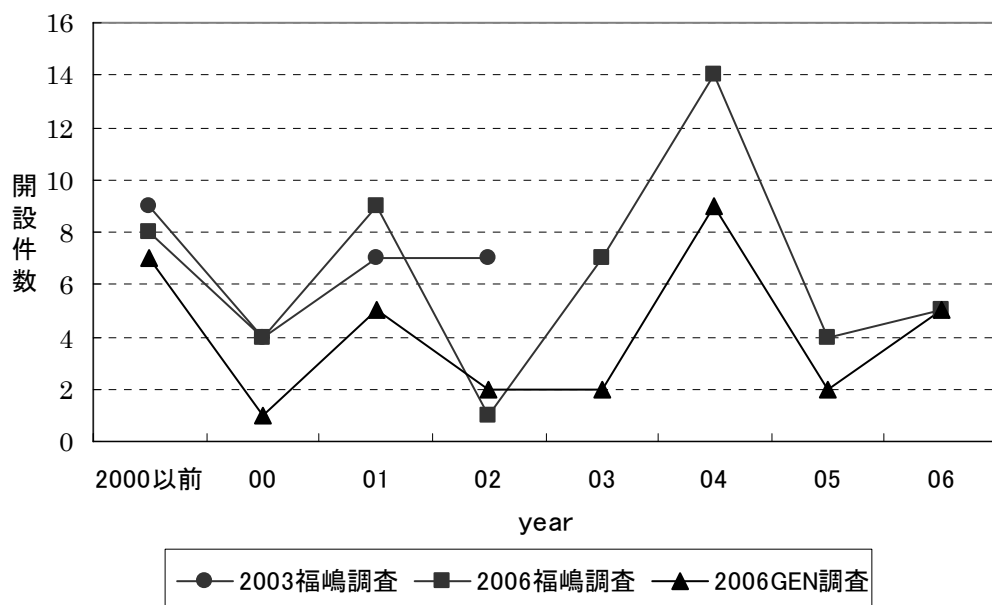


図2 遺伝子診療部門 開設数の年次推移 (3調査比較)

あるのはこの影響が大きいだろう。実際、2006年福嶋調査では、「他の診療科と独立した」遺伝子診療部門（43施設）中、「既に臨床遺伝専門医制度研修施設（恒久制度）の認定を受けている」とした施設が68%に上っている（参考資料[2], p.70）。

以上から、遺伝子診療部門の開設動向については次のようにまとめることができるだろう。同部門の開設動向の背後に、ヒトゲノム研究の進展とその成果への期待の高まりという大きな流れがあることは疑いがない。その大きな流れの中で、今世紀以降、同部門の整備を実際に後押ししたのは、政府によるヒトゲノム研究の政策的な推進体制と、遺伝子診療に関わる専門家集団による「規制」のあり方である。政府は「倫理指針」を通じて関係機関に個人情報保護への対応を促し、そのことが遺伝子診療部門の開設の大きな動機付けとなった。また専門家集団は、遺伝子診療の専門家である臨床遺伝専門医の制度化やガイドラインの制定を通じて、遺伝学的検査にかかわるプロセス（遺伝カウンセリングを含む）の質の保持統制を図った。結果として、これらが遺伝子診療部門開設のタイミングに影響を及ぼしたのである。こうした経緯をふまえれば、今後も遺伝子診療部門は着実に増えて行くだろうが、急激に増えることは現状では考えにくいといえよう。

2-1-3 研究活動の状況

2006年GEN調査では、各診療部門で「実施している遺伝学的検査や症例に関連した研究活動」を行っているかどうかを尋ねた（調査表B5）。35機関のうち、研究活動を行っている機関は20（57.1%）、行っていない機関が14（40.0%）であった（無回答1件）。これを病院種別で見ると、28大学病院のうち、研究活動を行っている機関は14（50.0%）、行っていない機関が13（46.4%）で、約半数が研究活動を行っている。またその他の医療機関7ケースのうち、研究活動を行っている機関は6、行っていない機関が1であった。なお、「主な研究テーマ」の回答を求めたところ、研究活動を行っている20施設の回答は表3のとおりであった。

表 3 主な研究テーマ

・染色体	・原因不明の精神遅滞例のリサーチリソースの確立	
・Y染色体	・遺伝学性疾患及び体質に関する遺伝子解析	
・Epigenetics	・染色体微細構造異常の分子遺伝学的解析	・筋ジストロフィー
・不妊症	・シャルコーマリートース病の遺伝子診断	・家族性大腸腺腫症
・Reproduction	・脳白質変性症の遺伝子解析	・老年医学
・奇形症候群	・(11:22)の転座切断面の解析	・神経内科学
・レット症候群	・CGH法によるゲノム不均衡の解析	・先天異常
・福山病	・21水酸化酵素欠乏症の胎内治療	・染色体微細構造異常
・ミオパチー	・21水酸化酵素欠損症	・ミトコンドリア病
・I-cell病	・超音波検査結果との関連	・先天性代謝異常
・個別薬物療法	・新生児一過性糖尿病	・クラッペ病
・症例研究		

(注) 原則として、自由記述の回答を原文のまま順不同で記載した。ただし、アルファベットによる略語、英語での記述は一部日本語に変更した。

以上のとおり、遺伝子診療に携わる部門の多くが、研究活動を行っている。こうした各部門の研究活動の状況は、遺伝学的検査の実施体制にも影響を及ぼす可能性があるようだ。というのも、現状では、遺伝カウンセリングに必要な遺伝学的検査の一部は、研究活動の一環として大学の研究室で行われているため、研究の進展にともなって検査から撤退する施設が出てくることになる¹⁰。なぜなら、臨床検査としての有用性が確立すると、その検査は研究対象からはずれることになるし、また、たとえ研究として続けるにしても、新たな成果をあげることは難しくなるために研究費の取得が困難となるからである。したがって、ある検査が遺伝子診療の臨床において不可欠なものになるほど、検査を実施する施設がなくなってしまうというジレンマが生じる(涌井 2007: 107; 参考資料[2], p.48)。さらにこうした検査において、多くの場合、「解析を大学院生が研究として担当していて、修了とともに誰にも技術を引き継げないまま施設を離れることが多い」(参考資料[2], p.48)という人的事情もある。つまり、検査の実施機関および実際に検査を担当する人材という両面で、担い手の確保が研究活動の影響を受けてしまうのである。

さらに、検査費用への影響もある。遺伝学的検査にかかる費用の一部を、上述のような大学の研究室が研究費などから捻出しているという現状がある(涌井 2007)。そのため、検査の研究が一段落すると研究対象からはずれてしまうなどの理由から、研究予算が確保できなくなると、たちまち検査費用を誰がどのように負担するのかという問題が生じてしまう。場合によっては、クライアントの経済的負担の増大につながる。

このように、遺伝子診療が広まれば広まるほど、その内容は研究の対象としては「第一線」から離れていく可能性が高く、遺伝学的検査の体制、人員、費用のそれぞれをいかに支えていくかという問題が大きくなっていくだろう。研究活動から一般の診療体制へどのようにつないでいくのが課題である。

2-2 遺伝子診療実施部門のスタッフの状況

2-2-1 遺伝子診療に関わる専門職

遺伝子診療を実施している施設・部門の現状を把握するために、各施設において、診療に従事しているスタッフの数、職種に関する設問を調査票に設けた。

遺伝子診療に特有な職種としては、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーがある。認定遺伝専門医は、日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会が認定する専門医である。認定を受けるためには、他の分野において専門医の認定を受けている医師が、適切な指導のもとで臨床遺伝学の研修を3年以上行う必要がある¹¹。臨床遺伝専門医は、1) 遺伝医学についての広範な専門知識を持っている、2) 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、3) 遺伝カウンセリングを行うことができる、4) 遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している、5) 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、以上5点の能力を有し、遺伝や遺伝子に関係した問題の解決を担うとされている。2005年度までに599名の医師が臨床遺伝専門医として認定されている(福嶋2007: 16)。また、認定期間は5年間であり、そのたび更新することになっている。

認定遺伝カウンセラーは、遺伝カウンセラー養成のために設置された大学院修士課程を修了して、認定試験に合格することで、日本遺伝カウンセリング学会および日本人類遺伝学会から認定される¹²。臨床遺伝専門医と連携しながら、質の高い臨床遺伝医療を提供するだけでなく、医師とは独立した専門職として、クライアントを援助し、その権利を擁護することが求められている。認定遺伝カウンセラーの養成を目的とした修士コースは、2003年度から開設されており、2005年には、第1回の認定試験が行われ、5人の認定遺伝カウンセラーが誕生している。

2-2-2 スタッフの概況

以上のような専門職の存在をふまえ、遺伝子診療部門に所属しているスタッフの職種について、「専任」、「兼任」、「非常勤」の別に人数を尋ねた。取り上げた職種は、「臨床遺伝専門医」、「その他の医師」、「看護職」、「認定遺伝カウンセラー」、「心理専門職」、「遺伝学的検査を実施する人員(技術職)」、「遺伝学的検査を実施する人員(研究職)」、「事務職」、「認定資格所得準備者」、「その他」の10項目である。ここでは、調査票への回答を求めた時点、すなわち、2006年度に遺伝子診療部門が開設されている34機関が分析の対象である。

それぞれの機関で、遺伝子診療に従事している人員の延べ人数は388人である(表4参照)。職種は、医師(217人、臨床遺伝専門医は94人、その他の医師は123人)、看護職(46人)、認定資格所得準備者(40人)の順で多かった¹³。遺伝子解析研究や遺伝学的検査を実施するための前提条件となる遺伝カウンセリングには、医療専門職とは独立した職種の参入も望まれているが、認定遺伝カウンセラーは3人、心理専門職は15人であった(両職種とも雇用形態を問わず)。なお、「その他」では、「遺伝子検査学教員」(1件)、「倫理学教員」(1件)が具体的な職種として回答されていた。

表 4 遺伝子診療に従事している職種と勤務形態

	専任	兼任	非常勤	合計
臨床遺伝専門医	7 (7.4)	77 (81.9)	10 (10.6)	94
その他の医師	6 (4.9)	101 (82.1)	16 (13.0)	123
看護職	0 (0.0)	42 (91.3)	4 (8.7)	46
認定遺伝カウンセラー	1 (33.3)	2 (66.7)	0 (0.0)	3
心理専門職	1 (6.7)	8 (53.3)	6 (40.0)	15
遺伝学的検査を 実施する人員 (技術職)	13 (56.5)	8 (34.8)	2 (8.7)	23
遺伝学的検査を 実施する人員 (研究職)	2 (13.3)	12 (80.0)	1 (6.7)	15
事務職	2 (11.8)	15 (88.2)	0 (0.0)	17
認定資格取得準備者	4 (10.0)	33 (82.5)	3 (7.5)	40
その他	0 (0.0)	12 (100.0)	0 (0.0)	12
合計	36 (9.3)	310 (79.9)	42 (10.8)	388

(注) 単位は人数。カッコ内は合計を 100%とした場合の割合 (%)。

勤務形態は、全体では「兼任」(310人)、「非常勤」(42人)、「専任」(36人)の順で多くなっており、職種ごとでも「兼任」が最も多い。また、「専任」と「非常勤」に関しては、医療専門職(臨床遺伝専門医、その他の医師、看護職)と心理専門職では「非常勤」が、それ以外の職種(認定遺伝カウンセラー、検査技術職、検査研究職など)では「専任」が、「兼任」に次いで人数が多い。

次に、遺伝子診療に携わっている職種について検討するため、雇用形態を問わずに各職種の人数、平均、最頻値、最大値をまとめた(表5、次頁)。職種を問わなければ、遺伝子診療実施部門には、最大で44人、平均して約11.4人のスタッフが在籍している。遺伝子診療に従事する職種は、臨床遺伝専門医以外の医師(123人)、臨床遺伝専門医(94人)、看護職(46人)の順が多い。これらの医療専門職が全体の67.8%を占めている。以下、認定資格所得準備者、検査技術職、事務職の順が多い。医療専門職以外で、カウンセリング技術を有している職種としては、認定遺伝カウンセラーが0.8%(3人)、心理専門職は3.9%(15人)であり、全体の4.7%となった¹⁴。

現状では、遺伝子診療に従事している職種として、医療専門職の割合が高い。では、それぞれの職種は、各機関でどのような形態で遺伝子診療に従事しているのだろうか。それぞれ職種が所属している機関の数、勤務形態から検討する。表6(次頁)は、勤務形態(専任、兼任、非常勤)別に各職種が所属している機関の数と割合を示したものである。全34機関のうち、32機関(94.1%)で臨床遺伝専門医が遺伝子診療に従事しており、専任がいる機関は5機関(14.7%)である。臨床遺伝専門医以外の医師が所属する機関は23機関(5.9%)であり、専任が所属するのは2機関である。看護職が所属している機関は20機関があるが、専任が所属している機関はない。遺伝子診療に従事している職種として、医療専門職(臨床遺伝専門医、それ以外の医師、看護職)が多いことを指摘したが、勤務形態から見ると、そのほとんどが兼任であることがわかる。また、医療専門職以外でカウ

表 5 遺伝子診療に従事している各職種の延べ人数と記述統計量

	機関数	総数 ¹⁾	割合 ²⁾	平均	最頻値	最大値
臨床遺伝専門医	34	94	24.2	2.76	1	8
その他の医師	34	123	31.7	3.62	0	20
看護職	34	46	11.9	1.35	0	6
認定遺伝カウンセラー	33	3	0.8	0.09	0	1
心理専門職	34	15	3.9	0.44	0	2
検査技術職	33	23	5.9	0.70	0	4
検査研究職	33	15	3.9	0.45	0	7
事務職	34	17	4.4	0.50	0	3
認定資格取得準備者	33	40	10.3	1.21	0	6
その他	34	12	3.1	0.35	0	5
合計	34	388	100.0	11.4	12	44

注 1) 総数は、専任、兼任、非常勤を合計した延べ人数。不特定多数、不明などの回答は、0人として計算した。

注 2) 割合の単位は%。

表 6 各職種の所属する機関数(勤務形態別)

	機関 ¹⁾	専任 割合 ²⁾		兼任 割合 ²⁾		非常勤 割合 ²⁾		専任 + 兼任 割合 ²⁾	
		人数	%	人数	%	人数	%	人数	%
臨床遺伝専門医 ³⁾	32	5	14.7	29	85.3	7	20.6	32	94.1
その他の医師	25	2	5.9	23	67.6	4	11.8	25	73.5
看護職	21	0	0.0	20	58.8	1	2.9	20	58.8
認定遺伝 カウンセラー	3	1	2.9	3	8.8	0	0.0	4	11.8
心理専門職	12	1	2.9	7	20.6	5	14.7	8	23.5
検査技術職	11	6	17.6	5	14.7	2	5.9	11	32.4
検査研究職	5	1	2.9	5	14.7	1	2.9	6	17.6
事務職	11	2	5.9	9	26.5	0	0.0	11	32.4
認定資格 取得準備者	16	2	5.9	15	44.1	1	2.9	17	50.0
その他	7	0	0.0	7	20.6	0	0.0	7	20.6

注 1) 機関は、勤務形態を問わず、各職種が所属している機関の数。

注 2) 割合の単位は%。全機関数を 34 として求めた。

注 3) 臨床遺伝専門医は、2 機関において専任と兼任の両者が所属している。

ンセリングに従事する職種である認定遺伝カウンセラーと心理専門職が所属する機関は、それぞれ 3 機関と 12 機関であり、このどちらかが所属している機関は、14 機関（34 機関のうち 41.2%）である¹⁵⁾。また、両方の職種とも専任が所属している機関は非常に少ない（それぞれ 1 機関のみ）。そのため、多くの機関では、遺伝カウンセリングが、主に臨床

遺伝専門医によって担われていると推測される。

遺伝子診療に関与する職種とその勤務形態について、2006年福嶋調査ではどのような結果がでているのであろうか。ここでは、遺伝子診療に特有の専門職である臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーをとりあげておく。この両職種が所属している機関は、臨床遺伝専門医が62部門（98.4%）、認定遺伝カウンセラーが4機関（6.3%）である。勤務形態については、遺伝子診療部門が設立されている63機関のうち、専任のスタッフがいる部門は、20機関（31.7%）となっている¹⁶。

表7 所属スタッフ数ごとの勤務形態

所属スタッフ数（規模）	機関	総数 ¹⁾	総数の内訳			規模別 平均 スタッフ数 ²⁾
			専任	兼任	非常勤	
0人～5人	7	12	0	10	2	1.71
6人～11人	9	72	7	64	1	8.00
11人～15人	10	122	21	88	13	12.20
16人～20人	4	71	0	59	12	17.75
20人～	4	111	8	89	14	27.75
合計	34	388	36	310	42	11.41

注1) 総数は、各規模に該当する機関のスタッフ数（専任、兼任、非常勤）をすべて足しあげた数。

注2) 総数を機関の数で割ったもの。

次に、遺伝子診療を実施している機関の規模と、それがスタッフの勤務形態に与える影響について検討する。表7では、機関の規模（所属するスタッフ数）ごとに、機関数、所属するスタッフ総数（その規模に該当する機関のスタッフ数を足しあげたもの）、および勤務形態別に見たその内訳を整理した。規模で見れば、11～15人のスタッフが所属している機関が10機関であり、この程度の人件で運営している機関が最も多い。遺伝子診療に従事する人員が5人以下の機関は、7機関ある。1機関のスタッフ数としては、最も多かったのは44人であり、次に多い機関で25人であった。逆に、抱えている人員の人数が最も少ないのは、0人であった¹⁷。勤務形態が専任であるスタッフは全体で36人いるが、このうち21人（58.3%）が11～15人規模の機関に所属している。他方で、16～20人規模の機関に所属する専任のスタッフはいない。つまり、規模が大きいほど専任スタッフが多いというわけではない。遺伝子診療部門の規模、受け入れているクライアントの人数、運営方法などに左右されるが、所属スタッフ数が少なく、専任のスタッフもいない場合は、遺伝子診療部門を運営していく現場の負担は非常に大きいと予想される。

ここまでの分析から、以下のことがいえるだろう。遺伝子診療部門の多くのスタッフは、他の診療科にも所属している兼任の状態業務に当たっている。そして、ほとんどの機関には臨床遺伝専門医が所属しているが、認定遺伝カウンセラーは制度が始まったばかりでもあり、所属している機関はほとんどない。そのため、遺伝子診療における診察やカウンセリングなどは、主に臨床遺伝専門医が担っていると考えられる。しかも、臨床遺伝専門医の大部分も、兼任で業務にあたっており、負担は非常に大きいと想像できる¹⁸。

3 遺伝学的検査の現状と課題

3-1 遺伝学的検査の概況

ここでは、2006年 GEN 調査の結果をもとに、日本における遺伝学的検査の実態を把握することを試みる。遺伝学的検査とは、「ヒトの遺伝情報を含む染色体・DNA・RNA・タンパク質（ペプチド）・代謝産物などを解析もしくは測定することにより結果が得られる検査」であり、診断の対象となる疾患によって、解析手法も結果の解釈も異なる（涌井 2007: 98-99）。また、診断対象である疾患により、さまざまな検査方法が選択されるが、染色体検査は、核型分析を行うことで「あらゆる染色体異常症を対象として検索することができるスクリーニング的な検査」であるのに対して、遺伝子検査は、「基本的にはそれぞれの疾患に対応する責任遺伝子の情報に基づく方法であるため、検査法は解析しようとしている疾患ごとに確立する必要がある」とされる（涌井 2007: 107）。

今回の調査では、遺伝子診療に関わっている施設・部門での遺伝学的検査の実施状況を把握するために、「2005年（1月～12月）に次の診断領域に関して実施した遺伝学的検査（染色体検査と DNA/遺伝子検査）の件数を記載ください」という設問への回答を求めた（調査票 B4）¹⁹。回答は、染色体検査と DNA/遺伝子検査ごとに「臨床診断に伴う検査（確定診断など）」、「出生前検査（胎児への検査すべてを含む）」、「保因者検査（常染色体劣性遺伝性疾患、X連鎖性劣性遺伝性疾患、染色体転座保因者についての）」、「単一遺伝子疾患（神経・筋疾患、家族性腫瘍など）に関する発症前検査」、「易罹患性検査（高血圧、糖尿病、アレルギーなど）」、「薬剤感受性検査」、「親子鑑定検査」、「その他」の8項目について、実施件数を記入する形式となっている。

3-2 染色体検査の実施件数

まず、2005年（1月～12月）に実施された染色体検査について検討する²⁰。延べ件数は、1390件（最大値377、最小値0）であり、平均42.1件（標準偏差89.4）であった²¹。染色体検査の内訳は図3の通りである。最も多かったのが「出生前検査」（47.5%）であり、次に多いのは、「臨床診断に伴う検査」（41.6%）である。全実施件数のうち、これらの疾患領域の件数が全体の9割近くを占めており、実施されている染色体検査が対象とする疾患領域は、かなり偏っていることがわかる。以下、「保因者検査」（6.5%）、「単一遺伝子疾患の発症前検査」（4.5%）の順で実施件数が多く、この4項目以外は実施件数が0であった。なお、発症前診断と同定できる「単一遺伝子疾患の発症前検査」は、62件のみであった。しかし、発症前診断に該当する検査は、「臨床診断に伴う検査」にも含まれている可能性があり、実際の件数は62件よりも多いのではないかと推測される。

次に、染色体検査が、どの程度の医療機関において、実施されているかを検討する（表8）。染色体検査は33機関のうち22機関で実施されている。2005年に実施された染色体検査の内訳では、最も多い疾患領域であった「出生前検査」を実施しているのは14機関であり、1年間で100件以上実施している医療機関が2機関あった。最大値と最小値の差も大きくこの領域の検査が特定の医療機関に偏って実施されていることがわかる。このような傾向は、「臨床診断に伴う検査」も同様であり、実施されている機関数は16機関であり、1年間で300件以上実施している医療機関が1機関あった。

また、「単一遺伝子疾患の発症前検査」を実施しているとは回答があったのは、1機関（62件）のみであった。以上から、染色体検査は、特定の診断領域の検査が、特定の医療機関で数多く実施されているといえる。

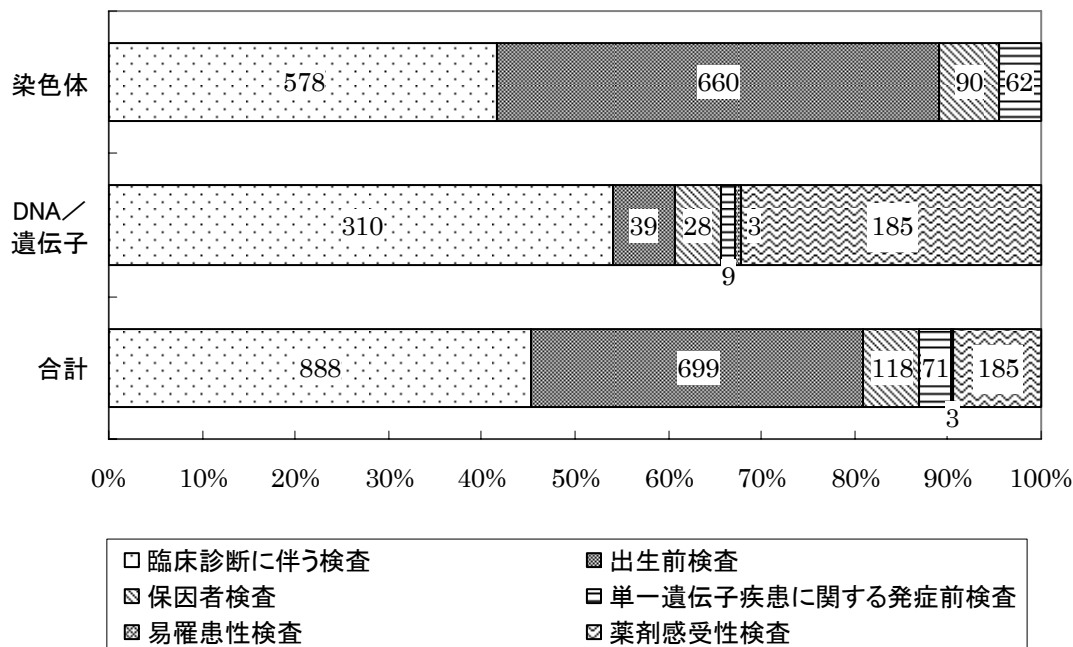


図3 遺伝学的検査(染色体検査、DNA/遺伝子検査、合計)の診断領域別実施割合

(注) グラフ内の数値は、それぞれの診断領域の検査数。

表8 診断領域ごとの染色体検査の実施機関数、延べ件数、最大値、最小値、平均値

染色体検査とその診断領域	¹⁾ 機関数	実施機関数	延べ件数	最大値	²⁾ 最小値	平均値
染色体検査	33	22	1390	377	1	42.1
臨床診断に伴う検査	33	16	578	350	1	17.5
出生前検査	32	14	660	224	2	20.6
保因者検査	33	9	90	30	1	2.7
単一遺伝子疾患の発症前検査	33	1	62	62	62	1.9
易罹患性検査	31	0	—	—	—	—
薬剤感受性検査	31	0	—	—	—	—
親子鑑定検査	30	0	—	—	—	—
その他	32	0	—	—	—	—

注1) 機関数はそれぞれの診断領域への有効回答数。

注2) 最小値は実施機関のうちでの最小値を示した。有効回答数(機関数)全体では0になる。

3-3 DNA／遺伝子検査の実施件数

ここでは、2005年に実施されたDNA／遺伝子検査の件数を検討する。延べ件数は、574件（最大値188、最小値1）であり、平均30.2（標準偏差38.8）であった。染色体検査とは異なり、「臨床診断に伴う検査」（310件、54.0%）、「薬剤感受性検査」（185件、32.2%）の順で多く、この2項目でおよそ85%を占めている（参照、図3）。以下、「出生前検査」（6.8%）、「保因者検査」（4.9%）、「単一遺伝子疾患の発症前検査」（1.6%）、「易罹患性検査」（0.1%）の順で実施件数が多かった²²。なお、「親子鑑定検査」と「その他」の実施件数は0である。

さらに、DNA／遺伝子検査がどの程度の機関で実施されているかを検討しておこう（表9）。全体としては、33機関のうち19機関でDNA／遺伝子検査が実施されている。疾患領域ごとの実施件数で、最も多かった「臨床診断に伴う検査」は14機関で実施されており、1年間で100件以上実施している医療機関が1機関あった。また、2番目に多い「薬剤感受性検査」は、1機関でしか実施されていない。DNA／遺伝子検査に関しても、特定の医療機関において、数多くの検査が実施されていることがわかる。

表9 診断領域ごとのDNA／遺伝子検査の実施機関数、延べ件数、最大値、最小値、平均値

DNA／遺伝子検査とその診断領域	¹⁾ 実施機関数	延べ件数	最大値	²⁾ 最小値	平均値
DNA／遺伝子検査	33	574	188	1	17.4
臨床診断に伴う検査	33	310	103	2	9.4
出生前検査	32	39	22	1	1.2
保因者検査	33	28	8	2	0.8
単一遺伝子疾患の発症前検査	32	9	2	1	0.3
易罹患性検査	30	3	3	3	0.1
薬剤感受性検査	30	185	185	185	6.2
親子鑑定検査	30	—	—	—	—
その他	32	0	—	—	—

注1) 機関数はそれぞれの診断領域への有効回答数。

注2) 最小値は実施機関のうちでの最小値を示した。有効回答数（機関数）全体では0になる。

3-4 遺伝学的検査の実施状況

以上、染色体検査、DNA／遺伝子検査ごとに実施件数を考察してきた。ここでは、両者をあわせた遺伝学的検査の実施状況について簡単に触れておく。2005年に実施された遺伝学的検査の延べ件数は1964件（最大値432、最小値2）、平均値は72.7件（101.4）である。診断領域別の実施件数では、「臨床診断に伴う検査」（45.2%）、「出生前検査」（35.6%）、「薬剤感受性検査」（9.4%）、「保因者検査」（6.0%）、「単一遺伝子疾患の発症前検査」（3.6%）、「易罹患性検査」（0.2%）の順で多かった。また、「親子鑑定検査」の実施は、本調査においては確認ができなかった（図3）。染色体検査、DNA／遺伝子検査の実施件数で述べたように、診断領域によっては、最大値と最小値の差が大きく、実施された医療機関が偏っ

ていることがわかる（表 10 参照）。

表 10 診断領域ごとの遺伝学的検査の実施機関数、延べ件数、最大値、最小値、平均値

遺伝学的検査と その診断領域	¹⁾ 機関数	実施 機関数	延べ 件数	最大値	²⁾ 最小値	平均値
遺伝学的検査	33	27	1964	432	2	59.5
臨床診断に伴う検査	33	20	888	400	1	26.9
出生前検査	32	19	699	224	1	21.8
保因者検査	33	10	118	30	2	3.6
単一遺伝子疾患の発症前検査	33	6	71	62	1	2.2
易罹患性検査	31	1	3	3	3	0.1
薬剤感受性検査	31	1	185	185	185	6.0
親子鑑定検査	30	0	—	—	—	—
その他	32	0	—	—	—	—

注 1) 機関数はそれぞれの診断領域への有効回答数。

注 2) 最小値は実施機関のうちでの最小値を示した。有効回答数（機関数）全体では 0 になる。

4 遺伝カウンセリングの現状と課題

4-1 遺伝カウンセリングの概況

遺伝カウンセリングの状況については、非該当が 4 件（2006 年度開設のため、2005 年度実績がないケース）、無回答が 1 件あったため、この計 5 件を除く 30 件について集計・分析を行った。

4-1-1 2005 年のカウンセリング件数の概況

調査票 C9 に基づいて 2005 年²³ のカウンセリング件数を集計したところ、延べ件数は 1889 件（最小値 3、最大値 450）、平均 63.0 件（標準偏差 103.5）であった。延べ 300 件を超えるカウンセリングを実施している医療機関が 2 機関あり、これらを外れ値と見なした場合には、延べ件数 1132 件（最小値 3、最大値 191）、平均 40.4 件（標準偏差 48.8）となる。

2005 年に遺伝カウンセリングの実施実績があるすべての医療機関は、複数回の遺伝カウンセリングを行っている。しかし、カウンセリング数の上位 5 機関だけで、全カウンセリング件数の 62.6%（1183 件）を占めるほか、最小値と最大値の開きも大きい。現状では遺伝カウンセリングの多くが、特定の医療機関内で行われていることがわかる。偏りはきわめて大きい。

4-1-2 2005 年の来談クライアント組数の概況

調査票 C10 に基づいて 2005 年の来談クライアント組数を集計した。ここでは、クライ

アントとたとえばパートナーと一緒に来談した場合も1組と数えることを想定して「組」という単位を用い、また複数回来談した場合も1組として数えるよう依頼している。結果、来談の延べ組数は1338組（最小値3、最大値280）、平均44.6組（標準偏差1068.5）であった。延べ200組を超える来談のあった上位1機関を外れ値と見なした場合には、延べ組数は1058組（最小値3組、最大値191）、平均36.5組（標準偏差51.0）となる。

2005年に遺伝カウンセリングの実施実績があるすべての医療機関は、複数組のクライアントに対応している。しかしやはり、クライアント組数の上位5機関だけで、全クライアント組数の63.2%（846組）を占めるといふ寡占傾向が認められる。1番目に多い機関の来談組数と2番目に多い機関のそれとを比較すると、実に100組近くの差がある。

4-1-3 2005年のクライアント1組あたりのカウンセリング・セッション数

調査票C9ならびにC10を用い、各医療機関のカウンセリング延べ件数を、来談クライアント組数で割って、クライアント1組あたりの平均カウンセリング・セッション数を求めた。

1回未満が1施設、1回～2回未満が25施設、2～3回未満が3施設、3回以上が1施設であり、カウンセリングを実施している施設の8割以上で、クライアント1組あたりのカウンセリング・セッション数は1～2回未満であることがわかる（平均1.40回、標準偏差0.514）。このことから、複数回のカウンセリングに至らないクライアントが多いことが推測される²⁴。

4-1-4 2005年の遺伝学的検査に関連する遺伝カウンセリングの状況

遺伝学的検査に関連する遺伝カウンセリングの状況を尋ねた（調査票C12）。設問は「2005年（1月～12月）に実施した内で次の遺伝学的検査に関連する遺伝カウンセリングの件数（延べ数）を記載ください（検査をしなかったものも含まれます）」というものであり、選択肢は遺伝学的検査の実施件数の設問と同様に、「臨床診断に伴う検査」、「出生前検査」、「保因者検査」、「単一遺伝子疾患に関する発症前検査」、「易罹患性検査」、「薬剤感受性検査」、「親子鑑定検査」、「その他」の計8項目である。

2005年に実施された遺伝カウンセリングの内容の内訳は図4のとおりである。一見してわかるように、実施されている遺伝カウンセリングの分野はかなり偏っている。最も多いものは、「出生前検査」に関連する遺伝カウンセリングであり、全体のほぼ半数を占めた。次に多いのは「臨床診断に伴う検査」に関連する遺伝カウンセリングであり、これが約4分の1である。いわゆる「発症前診断」に関連する遺伝カウンセリングと確実に同定できるものは「単一遺伝子疾患に関する発症前検査」に関するもの6.9%しかなかった。ただし発症前診断に関連する遺伝カウンセリングは、割合の多かった「臨床診断に伴う検査」に関連する遺伝カウンセリングにも含まれている可能性が高いため、実際には6.9%よりも多いのではないかと推測される²⁵。なお、「その他」としてあげられていた検査分野としては、「Y染色体構造異常」「ミオクローヌステんかん」「統合失調症」「ターナー症候群のフォロー」「血族結婚」「結婚相手の親族の異常」「不妊症」「遺伝性疾患の説明」「原因不明疾患」などがあった。

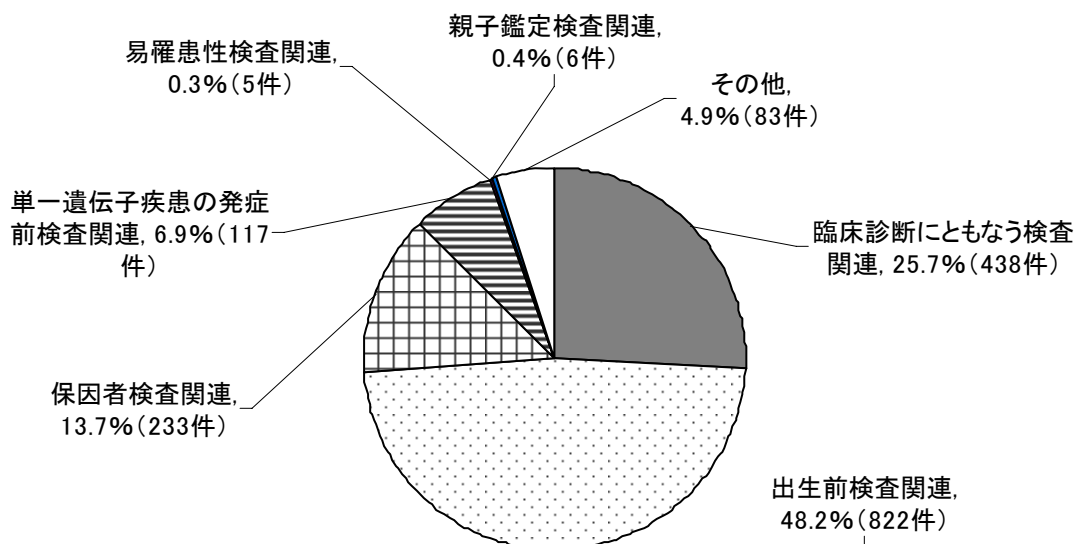


図4 遺伝カウンセリング延べ件数の検査別実施割合 (2005年)

(注) 薬剤感受性検査に関連した遺伝カウンセリングは0件 (0%)。

表11 検査分野ごとの遺伝カウンセリングの延べ件数、実施機関数、最小値、最大値、平均値

遺伝カウンセリングの検査分野	実施機関数 ¹⁾	延べ件数	最大値	最小値	平均値
臨床診断に伴う検査関連	21	438	141	2	20.86
出生前検査関連	22	822	300	1	37.36
保因者検査関連	22	233	38	1	10.59
単一遺伝子疾患の発症前検査関連	13	117	39	1	9.00
易罹患性検査関連	3	5	2	1	1.67
薬剤感受性検査関連	0	0	—	—	—
親子鑑定検査関連	2	6	5	1	3.00
その他	7	83	41	1	11.86

注1) 実施機関数は、非該当4件(2006年度開設のため、2005年度実績がないケース)、無回答1件の計5件を除いた30件のうち、当該分野の遺伝カウンセリングの実績がある機関数。

検査分野ごとの遺伝カウンセリングについて、実施機関数、延べ件数等の詳細を整理したものが表11である。延べ件数とその最大値を比較するとわかるように、臨床診断に伴う遺伝カウンセリングのうち32.3%(141件)、また出生前検査に関連する遺伝カウンセリングのうち36.5%(300件)が1つの医療機関で実施されている。カウンセリング数、来談クライアント組数の箇所で見たと同じように、遺伝カウンセリングの分野が偏っていると同時に、これらのカウンセリングが実施されている医療機関が限られているのが現状である。

4-1-5 2005年に遺伝カウンセリングで多かった疾患名

調査票C13では、2005年の遺伝カウンセリングの中で多かった疾患領域を尋ねた。

「2005年（1月～12月）に実施した遺伝カウンセリングで最も多かった疾患領域名を、下記〔疾患領域名一覧〕から5つ選んで挙げてください。それぞれ、カウンセリング総件数（延べ数）を記載してください」との質問文で、多かった順に1～5位まで回答を求めた。疾患領域名は、表12の表側に掲載された17項目である²⁶。

まず順位について検討しよう。表12には、順位別に各領域名を選択した医療機関数をまとめた²⁷。表中で網掛けになっているのは、各順位で選択した医療機関数が最も多い疾患領域名である。また、「合計順位」欄には、各疾患領域を選択した医療機関数の合計について、1位～5位までの順位を示した。最も多かった遺伝カウンセリングの対象疾患領域は「染色体異常」「妊娠関連」であり、「染色体異常」は1位～3位で最も多く選択されている疾患領域でもある。全体でも最も多くの医療機関（26機関）が選択しており、図4で見たとおり「出生前検査」に関連する遺伝カウンセリングが多かったことに対応している。全体での選択数が2番目に多かったのは「神経・筋・精神」（21機関）、3番目に多かったのは「妊娠関連」（14機関）、4番目に多かったのは「代謝」（11機関）、5番目に多かったのは「家族性腫瘍」（9機関）であった。17の疾患領域のうち、遺伝カウンセリングの対象とならなかったものは存在しなかったが、やはり遺伝カウンセリングの対象としては出産に関連する疾患領域が多い結果となった。

表12 2005年で最も多かった遺伝カウンセリングの対象疾患領域(1～5位)

疾患領域	順位					合計	合計 順位
	1位	2位	3位	4位	5位		
1 神経・筋・精神	7	6	3	4	1	21	②
2 眼科・耳鼻科	0	0	1	0	2	3	
3 頭部・顔面	0	0	1	0	0	1	
4 消化器・呼吸器	0	1	0	0	2	3	
5 循環器	0	0	1	1	0	2	
6 腎・尿路・性器	0	0	1	0	1	2	
7 骨・結合組織	0	0	1	2	1	4	
8 皮膚	1	1	0	1	2	5	
9 代謝	1	2	4	3	1	11	④
10 生活習慣病	0	0	1	0	0	1	
11 内分泌	1	2	1	2	1	7	
12 血液・凝固・免疫不全	1	0	0	1	2	4	
13 奇形症候群	2	2	2	0	0	6	
14 染色体異常	8	9	5	3	1	26	①
15 妊娠関連	8	3	0	2	1	14	③
16 家族性腫瘍	2	2	1	1	3	9	⑤
17 その他	0	0	0	0	1	1	
合計	31	28	22	20	19	120	

表 13 疾患領域ごとのカウンセリング実施件数

疾患領域	実施 機関数	有効 回答数	実施 件数	最小値	最大値	¹⁾ 平均値	標準 偏差	²⁾ %
神経・筋・精神	21	20	384	1	230	19.2	50.4	23.2
眼科・耳鼻科	3	3	12	1	10	4.0	5.2	0.7
頭部・顔面	1	1	2	2	2	2.0	—	0.1
消化器・呼吸器	3	3	4	1	2	1.3	0.6	0.2
循環器	2	2	3	1	2	1.5	0.7	0.2
腎・尿路・性器	2	1	1	1	1	1.0	—	0.1
骨・結合組織	4	4	9	1	4	2.3	1.3	0.5
皮膚	5	5	25	1	12	5.0	4.5	1.5
代謝	11	11	47	1	11	4.3	3.0	2.8
生活習慣病	1	1	2	2	2	2.0	—	0.1
内分泌	7	7	21	1	6	3.0	2.0	1.3
血液・凝固・免疫不全	4	4	25	1	11	6.3	4.3	1.5
奇形症候群	6	6	81	2	50	13.5	18.2	4.9
染色体異常	26	26	349	1	84	13.4	17.6	21.1
妊娠関連	14	14	629	1	300	44.9	83.6	38.0
家族性腫瘍	9	8	62	1	32	7.8	10.4	3.7
その他	1	1	1	1	1	1.0	—	0.1

注 1) 「平均値」は、「実施件数÷有効回答数」で求めた。

注 2) 「%」は、それぞれの疾患領域のカウンセリング件数が全カウンセリング件数（1657 件）に占める割合。

では次に、順位を離れて、疾患領域ごとのカウンセリング実施件数を検討する（表 13）。C13 で回答された総件数 1657 件（5 位までに限定している）、他の設問で尋ねた総件数よりは少なくなる）に対する割合で見ると、最も多い疾患領域は 38.0% を占める「妊娠関連」で、23.3% の「神経・筋・精神」、21.1% の「染色体異常」と続いている。この 3 領域で 8 割を超える。選択順位の高かった「代謝」や「家族性腫瘍」の構成割合が必ずしも高いわけではない。実施機関数では「染色体異常」を扱う 26 機関が最も多く、21 機関の「神経・筋・精神」、14 機関の「妊娠関連」と続き、構成割合の高い疾患領域とほぼ重複している。

以上から、順位、実施件数、実施機関数のいずれの側面から見ても、日本の遺伝カウンセリングは「妊娠関連」「神経・筋・精神」「染色体異常」の 3 疾患領域に集中しているといえるだろう。

4-1-6 10 年間の遺伝カウンセリング数の推移

調査票 D20 では、1996 年から 2005 年までの 10 年間について、実施された遺伝カウ

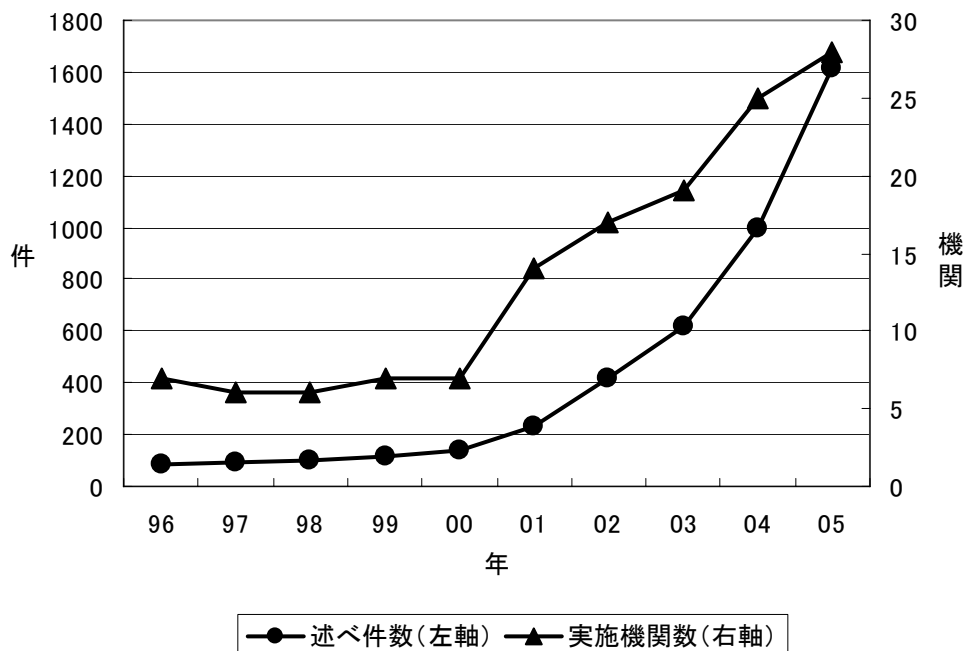


図5 遺伝カウンセリング延べ件数と実施機関数の推移(1996年～2005年)

セリングと遺伝学的検査（外注も含む）の延べ件数を尋ねた（各年とも1月～12月）。ここでは遺伝カウンセリングの延べ件数の推移を見ていこう²⁸。

図5に各年の遺伝カウンセリングの延べ件数（●印のグラフ）と、各年に遺伝カウンセリングを実施したと回答した医療機関数（▲印のグラフ）を示した。1996年～2000年までは、遺伝カウンセリング数、実施機関数とも横ばいであったものが、いずれも2001年から急増していることがわかる。2-1-2節で見たとおり、2001年は「3省指針」が出され、「臨床遺伝専門医制度規定」が制定されて、遺伝子診療部門の開設が進んだ年であり、遺伝子診療と遺伝カウンセリングに関する制度的な裏づけが整うにつれて、実数も増加してきているといえるだろう。

4-2 遺伝カウンセリングの運営状況

次に、遺伝カウンセリングの運営状況について見ていく。この節では、非該当の4件（2006年度開設のため、2005年度実績がないケース）を除く31件について集計・分析を行った。

4-2-1 遺伝カウンセリングの所要時間と診療費

調査票C11で遺伝カウンセリングの所要時間を尋ねたところ、1時間未満5件、1時間～1時間半未満22件、1時間半～2時間未満3件、2時間以上1件という分布であった。最も短い医療機関では20分、最も時間をかけている医療機関では120分で、最も多いのは1時間ちょうど(20件)というケースであった。平均所要時間は62.3分(標準偏差17.69)である。

こうした遺伝カウンセリングの所要時間は、遺伝カウンセリングの診療費の設定と関連が深いと考えられる。2006年 GEN 調査では診療費についての情報はないが、2006年福嶋調査によれば、回答を寄せた 86 機関のうち、遺伝カウンセリングの料金を「保険診療として、初診料または再診料のみを徴収している」という機関が 11、遺伝カウンセリング料を設定して自費診療としている機関が 48 であった。後者のうち 25 機関は 1 回ごとの定額料金設定であったが、残りの 23 機関は診療時間を考慮した料金設定をしており、この料金設定の場合は、1 時間ごとの料金設定を基本とするところが多い。こうした事情もあって、所要時間が 60 分程度という機関が多いのであろう。

ここで 2006 年福嶋調査から遺伝カウンセリングの診療費についてまとめておこう。以下は、公表されているデータをもとに筆者らが集計したものである。まず、自費診療としている機関のうち、定額料金設定の 25 機関について 1 回目の診療費の平均を求めたところ、約 8,200 円（標準偏差 10981.20）であった。最も安いところでは 2,600 円、最も高いところでは 62,000 円（高度先進医療として扱っているため）である。高度先進医療として扱われているケースを除けば、平均で約 6,100 円（標準偏差 2272.20）、最も高いところでは 10,500 円であった。ただし、紹介状やカルテの有無、診療時間やケースの複雑さなどによってさまざまな場合分けがなされており、それによっても診療費は異なってくる。また、2 回目以降は 1 回目よりも安い定額料金を設けているところもある。

自費診療としている機関のうち、診療時間を考慮した料金設定を採用している 23 機関について診療費（1 時間あたりに換算）の平均を求めたところ、約 6,600 円（標準偏差 3998.71）であった。最も安いところでは 2,800 円、最も高いところでは 21,000 円である。ただしこちらでも、院外の患者かどうかなどで場合分けがあるほか、超過分の追加料金も 30 分単位、1 時間単位などさまざまである。定額の場合と同様、2 回目以降は 1 回目よりも時間あたりの単価を安く設定している機関も見られる。

以上から、定額であれ時間単位であれ、自費診療として遺伝カウンセリング料を設定している医療機関では、現状では初診料が 5,000 円～7,000 円、平均して 6,000 円程度であるところが多いことがわかる。しかし、初診料や再診料のみ保険診療とする、2 回目、3 回目以降の料金設定を変える、フォローアップのカウンセリング料は保険診療とするなど、クライアントの負担を減らすための工夫がさまざまになされている医療機関もあれば、そうでないところもあり、医療機関の間での格差は大きい。たとえば、ある私立病院で初診 2 時間、再診時 1 時間のカウンセリングを受けた場合、初診時に 20,000 円、再診時は 10,000 円、計 30,000 円の費用が必要であるが、同じ診療をある国立病院で受けた場合には、初診時 6,300 円、再診時 3,150 円の計 9,450 円である²⁹。単純に比較すれば 3 倍の差があることになる。さらに各機関による負担軽減の工夫はクライアントにとって確実にメリットではあるが、同時に、わかりにくい料金体系という問題点にもつながっている。

こうした状況について、遺伝子診療および遺伝カウンセリングに携わる各医療機関の関心は高く、2006 年に開催された第 4 回全国遺伝子医療部門連絡会議では、「診療費、遺伝カウンセリング料、遺伝学的検査用など費用負担の問題」をテーマとする分科会が持たれた。この分科会では遺伝カウンセリング費用について、2 つの側面が強調されている。ひとつはクライアントにとっての負担軽減という側面で、障害者手帳を持つクライアントや重篤な疾患など特別な状況にあるクライアントに対しては減免措置を講ずる必要があるこ

となどが議論されている。もうひとつは病院経営の側面であり、現状では採算がとれないことから「遺伝子診療部門に対する有形無形のプレッシャーもあり、社会的責務としての重要性のみで遺伝カウンセリングを続けることは困難」との指摘がなされている。議論の結果、この 2 つの側面を統合していく方向性として、「遺伝カウンセリングを医療サービスとして定着させるという目的において、いかに保険診療にもっていくかということがまず第一歩である」という結論が報告されている。

4-2-2 その他の運営状況（外来窓口、予約、診療スペース、診療録など）

2006年 GEN 調査では、遺伝子診療や遺伝カウンセリングの運営状況（外来の受付日数、予約の必要の有無や担当者、問診の状況、診療スペースなどのハード面、診療録や情報の管理など）についての情報は含まれていないが、2006年福嶋調査では、この点について調査・集計がなされているので紹介しておきたい。

日常の外来業務について、遺伝カウンセリングを行う外来の頻度は、週に1日が最も多く約40%、次に週に2日の18%、次に月に数日の16%と続いている。週に3日以上行っている機関は合わせて16%程度でありそれほど多くはない。また月に1日以下である機関は合わせて10%程度である。

遺伝カウンセリングの診療について予約制をとっている機関は62施設中61施設で、予約を受け付けるスタッフは、病院事務職（18%）、専属の看護師（20%）、専属の医師（36%）などとなっている。ここでも医師の役割が相対的に大きい、2節で見たように遺伝子診療部門では他科を兼任している医師が多く、負担は大きいと予測される。大学病院によっては、所属の大学院生を訓練して予約の電話を取らせているところもあった。

予約時に尋ねる項目としては、来院日時、連絡先、家系情報、疾患名、受診の目的・意図の5項目のうち、すべてを尋ねているケースが27施設と最も多くなっている。この5項目の中で一番多く確認されている情報は、来院日時（89%）や連絡先（86%）よりもむしろ「受診の目的・意図」の92%であり、アクセスしてくるクライアントの意思を確認することが最重要視されていることがうかがえる。予約時に疾患名を聞くケースは69%、また家系情報まで取得する機関は48%であり、予約時には相対的に重要度の低い情報であることがわかる³⁰。

実際の診療にあたり、遺伝カウンセリングの専用の部屋（診察室、面談室等）を設けている機関は、63施設中41施設（65.1%）である。2003年福嶋調査では、遺伝子診療部門の専用の部屋がある施設は19施設（52.8%）であったから、ハード面はこの数年間でより充実してきている。専用の部屋の有無を問わず、他の診療科の部屋と比べて工夫している機関は43施設（68.3%）あり、具体的には、プライバシー保護を重視した工夫（完全に隔離、専用のコンピュータやプリンタ、電話などの整備、専用の待合室の整備など）、リラックスできる環境を重視した工夫（BGMやアロマポット、インテリアを暖色で統一、明るいスペースづくり、他の外来と離れたブース）などがあげられている。

さらに診療録・情報の管理については、遺伝カウンセリングの診療録は電子化していないケースが多く、その中でも専用の診療録をつくり（49施設）、特別な場所に（49施設）カギをかけて（52施設）保管しているところが大半であった。電子カルテを採用している少数の機関では、紙ファイルとの併用、アクセス可能なメンバーを制限する、パスワード

をかけるなど、情報漏洩を防ぐための工夫が行われていた。

以上から、現状では週に1回の予約制で診療が行われているケースが多く、遺伝子診療の性格を反映して、診療スペースなどのハード面や情報管理の面でプライバシー情報の保護に工夫がこらされていることがわかる。ただしこうした工夫は、現状では各施設にまかされており、標準的なシステムがあるわけではない。2006年に開催された第4回全国遺伝子医療部門連絡会議では、こうした「遺伝子診療における診療システムの問題（予約受付、診療録、フォローアップ等）」についてグループワークが行われ、各施設での工夫について情報交換や問題点の討議が行われている。この中では、各施設に共通に行われている内容として、以下の3点が報告されている。

- ①受付の職種はさまざまだが、事前に訓練を受けている。聞く項目をある程度決めている。
- ②診療録は原則紙カルテだが、stand alone のコンピュータでファイルしている施設もある。
- ③院内共通のカルテに受診歴、病名を記載されていない施設もある一方で、他科受診を考慮して最低限主病名まで記載している施設もあった。記載する場合にクライアントの同意を得ている施設もあった。

特に3点目の、プライバシー保護と他の診療科・機関との連携との兼ね合いは、今後遺伝子診療や遺伝カウンセリングが広まっていくにつれて、大きな問題となってくるだろう。

4-3 遺伝カウンセリング・セッションの参加スタッフ

遺伝カウンセリングに参加するスタッフについては、2006年度開設でカウンセリング実績がなくとも、調査時点で既にスタッフを擁している34機関について分析を行った。

調査票C7では、「通常、貴部門で遺伝カウンセリングに参加（陪席を含む）する人員の数を記載ください」という質問文で、「臨床遺伝専門医」、「上記以外の医師」、「看護職」、「認定遺伝カウンセラー」、「心理専門職」、「遺伝学的検査をする人員（技術職）」、「遺伝学的検査をする人員（研究職）」、「事務職」、「認定資格取得準備者」、「その他」、以上の10の職種をあげ、それぞれ専任・兼任の別に人数を尋ねた。

表14（次頁）には職種ごとの延べ人数、その記述統計、および専任・兼任の割合を整理した。遺伝カウンセリングに最も人数が多いのは臨床遺伝専門医（69人）で、割合から見ても3割を占めている。次に多いのはその他の医師で、臨床遺伝専門医とその他の医師を合わせると、遺伝カウンセリングのスタッフ総数の59.3%とおよそ6割を占めることがわかる。これに看護職が続く。カウンセリング技術を身につけた専門職としては、認定遺伝カウンセラーと心理専門職を合わせても15人とどまり7.1%と1割に満たない。

しかし、こうしたスタッフも、専任・兼任別に見れば、そのほとんどが兼任であることがわかる。全体で見れば、全209人のうち専任スタッフは22人（10.5%）にすぎない。人数、割合とも最も多い臨床遺伝専門医の場合でも専任の割合は13.0%にすぎず、その他の医師では7.3%と1割に満たない。さらに看護職と心理専門職では、全34施設を通じて専任は1人ずつである。実際に各施設の総スタッフ数に占める専任スタッフの割合を求めると、実に73.5%の25施設において、専任スタッフの割合は0%である。2006年の

表 14 遺伝カウンセリングに参加している各職種の延べ人数と記述統計

	専任+ 兼任(人)	%	平均 (人)	最頻値 (人)	最大値 (人)	内訳(人)		専任 割合
						専任	兼任	
臨床遺伝専門医	69	33.0	2.03	1	8	9	60	13.0
その他の医師	55	26.3	1.62	0	10	4	51	7.3
看護職	32	15.3	0.94	0	5	1	31	3.1
認定遺伝カウンセラー	3	1.4	0.09	0	1	1	2	33.3
心理専門職	12	5.7	0.35	0	2	1	11	8.3
検査技術職	8	3.8	0.24	0	2	5	3	62.5
検査研究職	6	2.9	0.18	0	3	0	6	0.0
事務職	7	3.3	0.21	0	3	1	6	14.3
認定資格取得準備者	17	8.1	0.50	0	6	0	17	0.0
合計	209	100	6.15	3	28	22	187	10.5

表 15 各職種がいる施設の割合（勤務形態を問わない場合）（%）

	専任がい る割合	兼任がい る割合	専任ないし 兼任がいる割合
臨床遺伝専門医	20.6	85.3	100.0
その他の医師	5.9	44.1	50.0
看護職	2.9	52.9	55.9
認定遺伝カウンセラー	2.9	5.9	8.8
心理専門職	2.9	29.4	32.4
検査技術職	8.8	5.9	14.7
検査研究職	0.0	8.8	8.8
事務職	2.9	11.8	14.7
認定資格取得準備者	0.0	23.5	23.5

福嶋調査においても、「専任がおらず、結果としてスタッフの業務負担が重くなっていること」「常勤の者がいないために連絡方法に支障があること」などが遺伝カウンセリング運営上の問題点として第一に挙げられている（参考資料[2]）。

遺伝カウンセリング運営上のマンパワーの問題は、専任不足以外にもある。それはスタッフの偏りの問題である。次に表 14 の記述統計部分と表 15 を見ていこう。表 14 の記述統計部分は、職種ごとにスタッフ数の平均、最頻値、最大値を示した。専任・兼任を問わない施設ごとのスタッフ総数を見た場合、平均人数は約 6 人であるが、最頻値は 3 人、最大値は 28 人である。つまり、多くのスタッフを擁する施設があって平均人数を引き上げているだけで、人手は圧倒的に不足している。実際に平均値の 6 人以上のスタッフを擁する施設は 9 施設 26.5%に過ぎず、逆に最頻値の 3 人以下のスタッフしかいない施設は 16 施設 47.1%に達する。職種別に見れば、平均して 1 人以上のスタッフがいる職種は、臨床遺伝専門医とそのほかの医師のみである。表 15 から、すべての施設にいるスタッフは

臨床遺伝専門医のみであることがわかる。その他の医師の人数は臨床遺伝専門医について多かったが、その他の医師がいる施設は半数に過ぎず、やはり所属が偏っていることがわかる。

以上から、日本の遺伝カウンセリングの担い手の現状について、次のようにまとめることができる。多くの施設では臨床遺伝専門医 1 人に、その他の医師や看護婦などが 1~2 人いるだけの小所帯である。このようなスタッフ構成のもとでは、部門の運営、診察、カウンセリングのすべての面において、「必ず 1 人はいる医師」の負担の重さは想像に難くない。10 人以上と相対的に大規模な施設もごく少数あるが、ではそうしたところでは人手が足りているかといえそうともいえない。規模と専任スタッフの割合は比例しないからである。大規模なのは、主に兼任の医師の数が多いことによっている。他の診療科の医師と連携してはいるが、日常的には少数のスタッフで切り盛りしているのであろう規模の大きい遺伝カウンセリング部門、小規模でかつ兼任スタッフばかりの遺伝カウンセリング部門、それぞれに異なるマンパワー上の課題や悩みを抱えているのではないかと推察される。

4-4 遺伝カウンセリングにおける心理支援

さて、こうした遺伝カウンセリングの中で、心理支援はどのように位置づけられているのだろうか。遺伝カウンセリング一般に心理支援を含めているかを尋ねたところ(問 C14)、35 機関中 30 の機関 (85.7%) が「含めている」と回答した。大半の機関が心理支援を含めていることがわかる。さらに、心理支援を含めている医療機関に対して、心理支援を担当している専門職の構成を複数回答で尋ねた。選択肢は「医師が行う」「認定遺伝カウンセラーが行う」「心理専門職が同席して行う」「心理専門職が独立して行う」「他の施設・部門に紹介して行う」「その他」の 6 つである。表 16 に結果を整理した。心理専門職が同席している場合「心理専門職 (同席)」、心理専門職が独立して行っている場合「心理専門職 (独立)」、心理専門職が同席もしているし独立しても心理支援を行っているという場合は「心

表 16 遺伝カウンセリングの心理支援に携わる職種構成

	機関数	%
医師のみ	15	51.7
認定遺伝カウンセラーのみ	1	3.4
医師+心理専門職 (独立)	2	6.9
医師+心理専門職 (同席・独立)	1	3.4
医師+認定遺伝カウンセラー+心理専門職 (同席・独立)	1	3.4
医師+他施設・部門へ紹介	3	10.3
医師+他施設・部門へ紹介+その他	1	3.4
医師+その他	2	6.9
認定遺伝カウンセラー+心理専門職 (同席)	1	3.4
心理専門職 (同席・独立)	1	3.4
心理専門職 (独立) +その他	1	3.4
合計	29	100.0

missing=1, 非該当 5

理専門職（同席・独立）」と表記した。

医師のみで心理支援に対応している機関が半数あり、それ以外の機関では対応はさまざまであることがわかる。心理専門職や認定遺伝カウンセラーなど、カウンセリングの技術を身につけている専門職が、同席・独立を問わず関与していることが明らかな機関は8ケース（27.6%）で、およそ4分の1の機関ではクライアントはカウンセリングの専門家によるケアを受けることができる状況である。ただし、心理専門職が医師による診療に同席し、かつ医師による診療とは独立にも関与している機関は3ケースのみであり、多いとはいえない。他施設・部門を活用している機関は4ケース（13.8%）であったが、具体的にどのような施設・部門と連携しているのかは明らかでない。なお、その他と回答した機関の具体的な回答としては、「看護師」（遺伝看護師を含む）が3件、「助産師」が1件、「医師で無理な場合にいつでも心理職につなげられる用意あり」との回答が1件あった。

5 発症前診断の現状と課題

本節では、発症前診断の現状と課題について論じる。そもそも、遺伝子診療とは、個人の持つ遺伝情報を利用することで、遺伝性疾患の予測や予防を試みようとするものである。近年、遺伝学における研究成果は、いくつかの疾患に関する将来の発症予測を、非常に高い精度で可能としている。このような疾患には、発症する確率がほぼ100%であるが、現時点では治療法や予防法が存在しない疾患（ハンチントン病や筋強直性ジストロフィーなど）も含まれる。

現在は健康な生活をおくっているクライアントが、将来発症するかどうかを知るために遺伝子診療を利用することになる。このような疾患を疑っているクライアントに対して、将来発症するかどうかのリスク評価を行うことが、さまざまな問題を生み出すのである。そもそも検査を受けるのかどうか、検査を受けてその結果が陽性の場合、クライアントがその結果をどのように受け入れられるのか、またどのような将来設計をすればよいのか、家族はどのように関わっていけばよいのか、など突きつけられる課題は多く、継続的なサポートが必要となる。また、就学、雇用、結婚、保険加入などにおいて、遺伝学的検査の結果による差別的処遇や、遺伝学的検査の結果を他者には秘匿する権利と検査結果を血縁者に開示することによる早期診断や予防への有用性とのコンフリクトなどがある（霜田2007:95-96）。このように、発症前診断において問題は、従来の医療の枠組では対処しにくいものも含まれており、今後、遺伝子診療がより広く実施されると、さらに顕在化すると予想される。本節では、このような問題を内包している発症前診断について、その現状とカウンセリング現場での課題について検討する。

5-1 発症前診断の実施状況

まずは、発症前診断に関して実施された検査数、カウンセリング件数などから、発症前診断の現状を把握しておく。本調査の結果で、「単一遺伝性疾患に関する発症前検査」は、染色体検査が62件、DNA／遺伝子検査が9件であった（設問B4）。また、これらの検査に関連した遺伝カウンセリングは117件である（設問C12）。また、設問13での疾患領域のうち、「神経・筋・精神疾患」、「家族性腫瘍」に「発症前診断」に該当するものが含まれ

ていると考えられる（それぞれの実施件数は「神経・筋・精神疾患」が 384 件、「家族性腫瘍」が 62 件）。

発症前診断に関しては、2006 年福嶋調査でも調査が行われている（Yoshida et al. 2007）³¹。この調査によると、2004 年 4 月から 2006 年 3 月の 2 年間に、46 の医療機関で、発症前診断を希望して来院したクライアントは 322 人である。具体的な疾患とクライアント数としては、筋強直性ジストロフィー（myotonic dystrophy : DM1）150 人、脊髄小脳変性症（spinocerebellar ataxia : SCA）86 人、球脊髄性筋萎縮症（spinal and bulbar muscular atrophy : SBMA）40 人、ハンチントン病（Huntington's disease : HD）31 人などが挙げられている。

両調査の結果からは、発症前診断に関係するカウンセリングが、年間に 117 件（2005 年 GEN 調査）から 161 件（Yoshida et al, 2007）実施されており、そのうちの 6 割ほどが遺伝学的検査の実施³²に至っていることになる。回収率を考慮すれば、実際に実施されている件数はこれらの数値よりも多くなるだろう。

5-2 遺伝カウンセリングで重視されていること

発症前診断に関わる遺伝カウンセリングが行われる場面では、クライアントの持つ信念、人間関係、遺伝子診療部門に訪れた経緯など、医学的な情報だけでなく心理的・社会的な側面も考慮する必要がある。調査票では、発症前診断に関わる遺伝カウンセリングで重視していることについて、「心理社会的支援の必要性」、「『知らないでいること』の重要性」、「血縁者への情報開示のむずかしさ」、「宗教的信念の果たす役割」、「地域の伝統や価値観（「血筋」、「家柄」等）の影響」の 5 項目について、4 段階（「大変重視している」、「ある程度重視している」、「それほど重視していない」、「全く重視していない」）での回答を求めた（設問 C16）。回答は、「大変重視している」を 4 点、「ある程度重視している」を 3 点、「それほど重視していない」を 2 点、「全く重視していない」を 1 点として得点化した³³。

すべての項目で、重視している（「大変重視している」と「ある程度重視している」）が、重視していない（「それほど重視していない」と「全く重視していない」）を上回っている（図 6 参照）。特に「心理社会的支援の必要性」については、重視していないとする回答がなく、平均得点（3.76）も 5 項目のうちで最も高くなっている（図 6 参照、次頁）。また、遺伝カウンセリングで、カウンセラーからクライアントに積極的に働きかけることが可能であること（「血縁者への情報開示の難しさ」、「知らないでいることの重要性」）も重視しているとする回答が 80%を超えており、得点も 2 番目と 3 番目に高くなっている（前者の平均得点は 3.57、後者は 3.55）。これに対して、クライアントがもともと持っていると考えられる内面的な側面に関しては、「大変重視している」という回答が他の項目よりも少なく、得点もやや低くなっている（宗教的信念の平均得点は 2.68、伝統や価値観は 2.89）。

5-3 遺伝カウンセリングで生じる問題

同様の項目について、発症前診断に関わる遺伝カウンセリングで問題になったことについて、4 段階（「よく問題になる」、「時々問題になる」、「それほど問題にならない」、「全く問題にならない」）で回答を求めた（設問 C17）。回答は、「よく問題になる」を 4 点、「時々問題になる」を 3 点、「それほど問題にならない」を 3 点、「全く問題になったことはない」

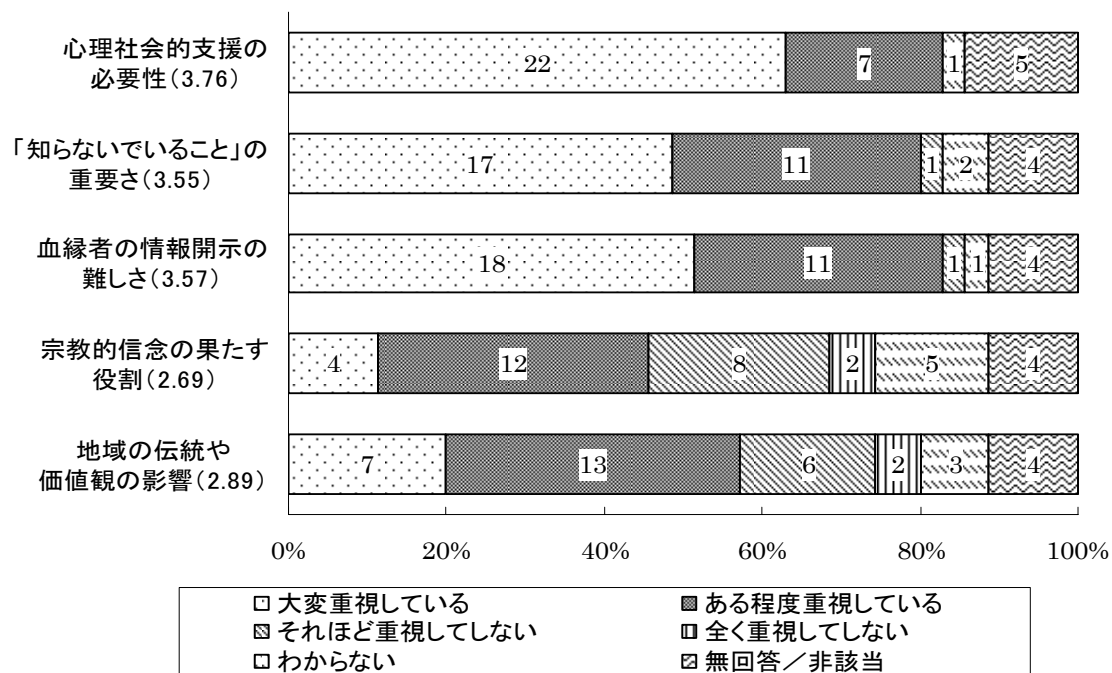


図 6 発症前診断において重視すること

(注) 各項目の () 内は平均得点。グラフ内の数値はその選択肢を選択した機関数。

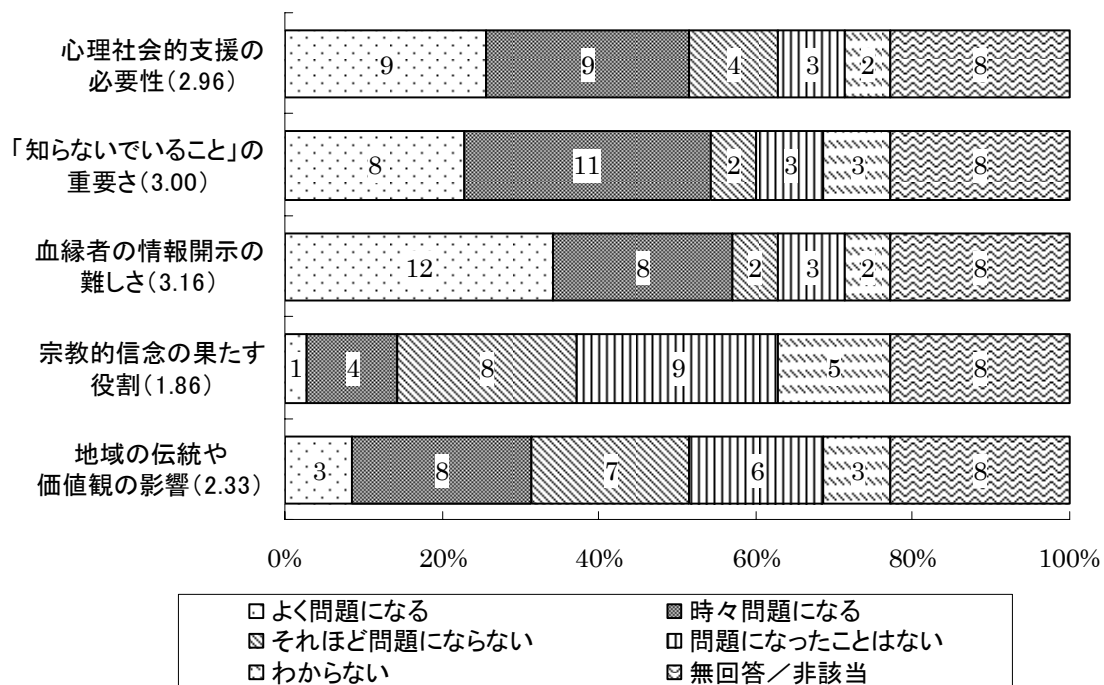


図 7 発症前診断において問題になったこと

(注) 各項目の () 内は得点。グラフ内の数値は、回答数。

を1点として得点化した³⁴。結果が図7である。

それぞれの項目のうち、最も平均得点が高いのは「血縁者の情報開示の難しさ」(3.16)であり、12機関が「よく問題になる」という回答している(図7参照)。以下、『知らないでいること』の重要さ、「心理社会的支援の必要性」、「地域の伝統や価値観の影響」、「宗教的信念の果たす役割」の順で得点が高くなっている。クライアントの内面に関わる宗教的信念や地域の伝統や価値観は、医療者の観点からは、問題になる頻度は比較的低いようである。

さらに、遺伝カウンセリングで問題になることについて、設問C18を用いて検討を続ける。この設問では、設問C17で、「よく問題になる」、「時々問題になる」と回答した機関に対して、問題となった内容を、自由記述方式で回答するように求めている。問題がある(「よく問題になる」または「時々問題になる」と回答した23機関のうち、14施設から回答を得た³⁵。以下、自由記述の内容を、設問C16、C17で用いた5項目で分類して検討する³⁶。

まず、「社会心理的支援の必要性」に分類される回答としては、支援の必要性を認めつつも、「継続的なかわりを好まないクライアント」に対しては「働きかけが難しい」、というものがあつた。次に『知らないでいること』の重要さは、ほとんどのクライアントが発症前診断を受け、その結果を知ることを望んでいるために、知らないでいることの重要性への理解が難しいこと、診断の結果を知るよりも知らない方がよいのではないかという心理的葛藤の存在などが指摘されている。自由記述による回答で最も多かつたのが、「血縁者への情報開示のむずかしさ」に分類される回答である。この項目は、遺伝子診療部門で重要視されており、また問題になる頻度が高いことは既に指摘したとおりである。遺伝学的検査には、家系図の作成が含まれるが、そのための情報を集めることの難しさ、クライアントが陽性であった場合、兄弟や親戚に情報を伝えることの難しさが指摘されている。なお、「宗教的信念の果たす役割」と「地域の伝統や価値観の影響」に分類される回答はなかつた。

5項目に分類できない回答としては、具体的な疾患名を挙げている回答、出産に関連する問題を挙げている回答などがあつた。具体的な疾患名としては、ハンチントン病、筋強直性ジストロフィー(筋緊張性ジストロフィー)などがあつた。出産に関連する問題としては、クライアントが自分の子どもも遺伝性疾患を発症するのではないかという不安に関するものが回答として挙げられていた。また、どれにも分類できない回答としては、遺伝子診療部門のマンパワー不足を訴えるものがあつた。

さらに、調査票C19では、5項目以外で、発症前診断に関わる遺伝カウンセリングにおいて問題となることについて、自由記述で回答を求めている³⁷。ここでの回答は、「施設運営」、「カウンセリング実践」、「クライアントの将来」に分類できる。まず、「施設運営」では、診療報酬がないと遺伝カウンセリングを継続することが難しいという経済面の指摘、クライアントが少ないために、スタッフが経験を積めないことが挙げられている。「カウンセリング実践」では、子どもや意識がほとんどない人に対する遺伝学的検査の実施が挙げられている。最後に、「クライアントの将来」としては、発症前診断の結果が分かつた後のクライアントの行動を予測することの困難性、クライアントの生活の見通し、生命保険への加入などが指摘されている。

6 まとめ

6-1 遺伝子診療部門の現状

全体で6割程度の医療機関に「総合遺伝外来」があり、現在少なくとも全国90以上の医療機関で遺伝子診療を受けることができる（ただし地域的な偏りは否定できない。資料1を参照）。こうした診療を扱う遺伝子診療部門は、2001年を第一のピーク、2004年を第二のピークとして増加してきている。こうした背景には、「倫理指針」を通じた政府の規制と、専門医の制度化とガイドラインの制定を通じた専門家集団による規制という「2種類の規制」があった。この経緯をふまれば、今後短期的には、同部門が急激に増加することは考えにくいように思われる。

こうした遺伝子診療部門の6割程度が、診療に関連する研究も行っている。遺伝子診療の内容が先進的な研究対象であることが、経費、人員の確保と特定の遺伝学的検査の実施体制を支えている側面があり、遺伝子診療が広まっていく中でこの体制をどのように転換していくのが課題となるだろう。

スタッフの状況については以下のとおりである。遺伝子診療には、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーというこの分野に特有の職種が存在している。2006年GEN調査では、34機関のうち32機関に臨床遺伝専門医が所属しており、遺伝子診療で中心的な役割を果たしているといえる。これに対して、認定遺伝カウンセラーは、認定制度が始まって日が浅いこともあり、所属している機関はわずか3機関しかなく、遺伝カウンセリングなどの場において、現時点では十分な役割を果たしているとはいえない。

しかし、認定遺伝専門医も、遺伝子診療部門で専任として働いている人数は少なく、他の診療科との兼任で診療に従事している。これは、認定遺伝専門医だけではなく、その他の医師、看護職などの職種でも同様である。そのため、遺伝子診療部門のスタッフは、大きな負担のもとで、診療に従事していると考えられる。

今後、遺伝子診療は質、量とも拡大することが予想される。この傾向にどのように対応するのか。専任のスタッフの数を増やす、現状の体制のままで兼任のスタッフを増やす、医療専門職以外のスタッフ（認定遺伝カウンセラー、心理専門職など）がカウンセリングにおいて一定の役割を果たすような体制を構築するなどの対応策が考えられる。遺伝子診療の今後の動向も踏まえたうえで、どのような対応策を講じるのが、今後の課題となるだろう。

6-2 遺伝学的検査の動向

2005年における遺伝学的検査の実施件数（外注を含む）は1964件（染色体検査1390件、DNA/遺伝子検査574件）であり、診断領域別の検査数は、臨床診断に伴う検査、出生前検査、薬剤感受性検査が上位の検査数を占めている。1機関あたり、1年間に59.5件の遺伝学的検査を実施していることになるが、33機関のうち6機関は2005年には遺伝学的検査を実施していなかった。残りの27機関は遺伝学的検査を少なくとも1件以上は実施しているが、実施件数に大きな差が存在している。現状では、特定の診断領域の遺伝学的検査が特定の遺伝子診療部門で数多く行われていることになる。クライアントが全国に散在していると考えられるならば、このような偏りは、遺伝子診療部門の活動方針、またクラ

クライアントからのアクセスのしやすさなどが影響していると考えられる。

6-3 遺伝カウンセリングの動向と運営

カウンセリング実施数、来談クライアント組数のいずれで見ても、上位の数機関だけで多くの割合を占める寡占傾向が認められた。現状では遺伝カウンセリングの多くが、特定の医療機関内で行われている。言い換えれば、遺伝カウンセリングが実施されている医療機関は限られている。その偏りはきわめて大きい。また、実施されている遺伝カウンセリングの分野や疾患領域もかなりの偏りがあり、出産に関連する分野・疾患領域が多い結果となった。ただし、遺伝カウンセリング数、実施機関数とも 2001 年から急増している。遺伝子診療と遺伝カウンセリングに関する制度的な裏づけが整うにつれて、実数も増加してきているといえるだろう。

カウンセリングの所要時間は 60 分が最も多いが、この問題は診療費の体系と切り離すことができない。現状では自費診療、保険の一部適用、定額制、時間制など医療機関による差異が大きく、クライアントにとってわかりやすいとはいえない。また遺伝子診療部門の医療者にとっても、採算の問題が大きいのしかかっている。

遺伝カウンセリングの人的な体制は、多くの施設では臨床遺伝専門医 1 人に、その他の医師や看護師などが 1~2 人いるだけの小所帯である。しかも兼任スタッフが多く、このようなスタッフ構成のもとでは、部門の運営、診察、カウンセリングのすべての面において、「必ず 1 人はいる医師」の負担はきわめて重くなっていると推察される。

こうした体制下で行われている遺伝カウンセリングにおける心理支援は、やはり医師（のみ）によって担われている部分が多い。遺伝カウンセリングの中でカウンセリングの専門家によるケアを受けることができる機関はおよそ 4 分の 1 であり、心理専門職が医師による診療とは独立に関与しているケースとなると、その割合はさらに少ない。心理支援の独自性と重要性を強調する立場からは、不十分といわざるをえない現状である。

6-4 発症前診断の現状と課題

遺伝子医療で、最も問題が生じることが多いと考えられる発症前診断について検討を行った。遺伝子診療の現場で、カウンセラーは心理社会的支援の必要性を重視して、カウンセリングを進めていると思われる。しかしながら、クライアント側がカウンセラーと積極的な関わりを望まない場合は、どのような支援を行うべきかについてとまどう場面もあるようである。遺伝子診療部門のスタッフが最も問題になりやすいと感じ、また重視もしているトピックとしては「血縁者への情報開示の難しさ」があることがわかった。従来の医療的な活動は、医師と患者という二者関係の中で行われていたが、遺伝子診療がこの二者関係に留まらない問題を内包していることの表れであるといえる。遺伝学的検査の結果が陽性であった場合に、疾病への医学的な対処をするために、その情報を血縁者にいかに伝えるのか（もしくは伝えないでおくべきか）。家系図の作成に必要な情報を、どのように血縁者から得ればよいのか。発症前診断に関するカウンセリングでは、このような問題が生じているようである。また、宗教的信念、伝統や価値観が関連する問題は、あくまでも医療者側から見れば、顕在化する頻度はそれほど高くないようである。

〈参考文献〉

- 岩江 荘介 2008 : 「日本における遺伝子診療をめぐる政策と規制システム」、大阪大学大学院医学系研究科・医の倫理学教室『医療・生命と倫理・社会』第7号、1-12頁
- 霜田 求 2007 : 「遺伝子と医療」、霜田 求他『医療と生命』ナカニシヤ出版、90-103頁
- 新川 詔夫監修・福嶋 義光編 2003 : 『遺伝カウンセリングマニュアル』（改訂第2版）、南江堂
- 福嶋 義光 2007 : 「遺伝医療と社会」、福嶋 義光監修・玉井 真理子編『遺伝医療と倫理・法・社会』メディカルドゥ、10-19頁
- 涌井 敬子 2007 : 「遺伝学的検査」、福嶋 義光監修・玉井 真理子編集『遺伝医療と倫理・法・社会』メディカルドゥ、98-110頁
- Yoshida, Kunihiro, Wada Takahito, Sakurai Akihiro, Wakui Keiko, Ikeda Shu-ichi, Fukushima, Yoshimitsu, 2007, “Nationwide Survey on Predictive Genetic Testing for Late-onset, Incurable Neurological Diseases in Japan,” *Journal of Human Genetics*, 52(8): 675-679.

〈参考資料〉

- [1] 『「遺伝子医療に関する調査」結果報告（2003年1月実施）』（2003年）（<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/information/pdf/reference1.pdf>）
- [2] 『第4回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書』（2006年）（<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/information/pdf/4thConference-report.pdf>）
- [3] 「遺伝学的検査に関するガイドライン」（2003年）（<http://www.congre.co.jp/gene/11guideline.pdf>）
- [4] 「臨床遺伝専門医制度規則」2002年4月1日施行（http://jbmj.org/about/text/senmon_kisoku.doc）
- [5] 「認定遺伝カウンセラー制度規則」2006年4月1日施行（http://plaza.umin.ac.jp/~GC/dl/2_seido/seidokisokuver5.pdf）

〈注〉

- ¹ ta.kudoh@gmail.com
- ² aiwabuti@res.otemon.ac.jp
- ³ したがって、本稿は、遺伝子に関わる診療を行っている可能性のあるその他の医療機関の現状については十分明らかにはできておらず、今後の課題である。
- ⁴ 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部の遺伝ネットワーク GENETOPIA の中の、「国内遺伝子医療体制構築に関する情報」のページ（http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/information/genetics_medical.htm）。本稿参考資料の[1] [2]も参照のこと。
- ⁵ 総合遺伝外来の有無は、第1回～第3回の全国遺伝子医療部門連絡会議参加者名簿に掲載された病院のウェブサイトから確認した。
- ⁶ 対象病院の偏りについては、調査概要の項を参照されたい。
- ⁷ 文部科学省、厚生労働省、経済産業省の3省による指針で、個人情報保護法の公布・施行を受けて2004年に改正されている。
- ⁸ ここで述べてきたような、遺伝子解析研究や遺伝子診療をめぐる政策展開、および政府・専門家集団双方からの規制の在り方については、岩江（2008）が詳細に検討している。

- 9 臨床遺伝専門医については、本稿 2-2-1 節を参照。
- 10 撤退しない場合は、研究者が「研究の延長として、社会貢献としてボランティア的に対応」することになり、撤退しない場合にも問題は大きい（参考資料[2], p.48）。
- 11 多くの臨床遺伝専門医は、産科、婦人科、小児科、内科の分野の専門医でもある。臨床遺伝専門医については、臨床遺伝専門医制度委員会によるウェブサイト（<http://jbmj.org>）、制度規則（参考資料[4]）を参照した。
- 12 現時点では、経過措置として、所定の修士課程を修了していなくても、条件を満たせば、受験資格認定を受けることができる。なお、認定遺伝カウンセラーについては、認定遺伝カウンセラー制度委員会によるウェブサイト（<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>）、制度規則（参考資料[5]）を参照した。
- 13 表 4 の「認定遺伝カウンセラー」、「遺伝学的検査を実施する人員（技術職）」、「遺伝学的検査を実施する人員（研究職）」、「認定資格所得準備者」で、兼任しているスタッフの人数を回答する欄に、「不特定数」や「不明」などの記入があった。そのため、兼任の延べ人数は、310 人よりも多くなる可能性がある。また、「認定資格所得者」と回答された人数の一部が、他の職種で回答された人数と重複している可能性がある。
- 14 ここでの設問（A2）は、遺伝子診療、すなわち遺伝学的検査・診断と遺伝カウンセリングに従事しているスタッフ数を尋ねた設問であるために、カウンセリングに関わる職種が全体に占める割合は、やや低くなっている。遺伝カウンセリングに参加しているスタッフ、その人数については、本稿 4-3 節、4-4 節を参照のこと。
- 15 認定遺伝カウンセラーと心理専門職の両者が所属している機関が、1 機関ある。
- 16 2006 年福嶋調査は、職種別に勤務形態を尋ねる項目がないため、どの職種が専任で所属しているかは特定できない。数値は、参考資料[2] p76 の表を再集計して求めた。なお、2006 年 GEN 調査で、同様の数値を求めると、職種を問わず専任が所属している機関は、34 機関のうち 7 機関（20.6%）である。
- 17 所属しているスタッフがいないと回答した機関では、産婦人科や小児科など、個別の診療部門に所属して遺伝子診療を実施していると考えられる。
- 18 2006 年福嶋調査では、遺伝子診療部門の現在の問題点として、「全員兼務であること、業務の加重が多い」、「専任がないこと」などの回答が寄せられている。
- 19 本調査では、オーストリア、ドイツとの比較を行うために、検査数を「年度（4 月～3 月）」ではなく「年（1 月～12 月）」での回答を求めている。回答機関によっては年度で回答しているところ、2005 年 4 月～12 月までの件数を回答したところもある。したがって、厳密には 2005 年 1 月～12 月の集計とはいえないが、2005 年前後の約 1 年間で見た集計・分析として見ていただきたい。
- 20 3 節で検討するのは、あくまでも遺伝学的検査の実施件数である。実施には、クライアントが遺伝子診療部門を訪れても、検査までには至らなかったケースもかなり存在していると考えられる。カウンセリングの実施状況については、本稿 4 節を参照のこと。
- 21 設問 B4 については、他の疾患領域では有効回答がされていながら、一部の疾患領域の検査数のみ回答が欠損していたケースがあった。記述統計量の計算に際しては、これらのケースの当該検査数を 0 件と見なして計算した。3-3 節も同様。
- 22 「単一遺伝子疾患の発症前検査」の実施件数は 9 件であるが、染色体検査の実施件数と同様に、実際の発症前検査の実施件数はこれよりも多いと考えられる。
- 23 この設問も、B4 と同様に、実施件数を「年度（4 月～3 月）」ではなく「年（1 月～12 月）」で尋ねている。この設問に対しても、回答機関によっては年度で回答しているところ、2005 年 4 月～12 月までの件数を回答したところがある。
- 24 もちろん、1 回のカウンセリングでニーズが満たされたケースと、ニーズが満たされないまま次回につながらないケースとがありうるが、2006 年 GEN 調査のデータではこの点は区別できない。
- 25 発症前診断に関する設問と結果については本稿 5 節を参照。
- 26 疾患領域名は、新川・福嶋（2003）に基づいている。
- 27 5 位に同数で 2 疾患領域を記入したケースがあったが、これも 5 位に集計した。また各機関のカウンセリング実施件数によっては、5 位まで記入されていないケースもあるため、選択

総数は実施機関数の倍数にはならない。

28 遺伝学的検査の延べ件数の推移については、3節を参照されたい。

29 2006年福嶋調査データを用いて福嶋教授が行った試算による（参考資料[2]）。

30 アンケート調査とは別途に行った聞き取り調査では、診療してみると、結果として、予約時間診で尋ねた意図や疾患名、家系情報とはまったく違った情報が得られるケースも少なくないという。そのような場合には、診療に備えて準備しておいた情報が役立たず、手元に必要な情報が十分には無い中で初回のカウンセリングを行わなければならない状況に陥ることもあるという。予約時の電話でのやりとりを通じて得られる情報量とその確かさには限界があり、それが遺伝カウンセリングという医療行為を難しくしている側面もあると推察される。なお、遺伝子診療従事者数名への聞き取り（インタビュー）調査の分析については、別稿を準備中である。

31 Yoshida et al. の調査は、成人発症の遺伝性神経疾患（late-onset, incurable neurological diseases）の発症前診断に関するものである。

32 2006年 GEN 調査では、単一遺伝子疾患に関するカウンセリングは117件、発症前検査は71件実施されていることから推測した。

33 「わからない」、「無回答／非該当」は欠損値として処理した。

34 「わからない」、「無回答／非該当」は欠損値として処理した。

35 ひとつの機関が複数の内容にわたる回答をしているものがあるために、下記の回答数は、14と一致しない。

36 設問 C18 における回答の詳細は、単純集計表を参照されたい。

37 設問 C19 における回答の詳細は、単純集計表を参照されたい。