

4-1-8 特殊診療部

4-1-8-1 遺伝診療科

近年の分子生物学的研究の進歩により、遺伝子診断や遺伝子治療という新しい診断・治療技術が開発された。国立成育医療センター遺伝診療科は、これらの新しい診療体制を成育医療のなかに適切かつ効果的に適応するために設立された新しい診療科である。主な活動内容は、(a) 病院内で行われる遺伝学的検査の統括・管理、(b) 当院患者および家族への遺伝カウンセリングの提供、(c) 出生前診断の適切な運用、(d) 小児先天異常症の包括的診療、(e) 遺伝性疾患に対する新規治療法の開発研究と臨床応用などである。発足2年目である本年度は、以下に示すさまざまな活動を円滑にすすめるために、規定の策定や体制の整備を行った。

1. 遺伝学的検査の統括・管理

当センターでは、何れの診療科においても、染色体異常・奇形症候群を含む先天異常や遺伝性疾患を診療する機会は少なくない。これらの疾患の診療において遺伝子検査は有用である。しかし、結果次第で家族全体に波及する問題に発展することや倫理的・社会的問題を生じることなど従来の臨床検査にはない問題がある。そこで、当院で行われるすべての遺伝学的検査の統一性・透明性を確保するため、遺伝診療科が中心となり、「国立成育医療センター遺伝子検査実施規程」を策定した。以下、その規程を示す。

国立成育医療センター病院遺伝子検査取扱規程

国立成育医療センター病院（以下、「本院」という。）は、遺伝子検査（染色体検査を含む）の有する倫理的諸問題に配慮し、遺伝子検査に関する取扱規程を定め、その統一性・透明性を確保するものとする。

[目的]

第1条 本規程は、本院における遺伝子検査の実施にあたってその取扱を規定するものである。

[遺伝子検査運営委員会の設置]

第2条 本規程の策定、改定に関する業務を行うため、本院は、遺伝子検査運営委員会（以下「運営委員会」という。）を設置する。運営委員会は、総長の諮問機関とする。

[遺伝子検査実施委員会の設置]

第3条 本規程のもとで、遺伝子検査が適確に実施されるために、本院は、遺伝子検査実施委員会（以下、「実施委員会」という。）を設置する。実施委員会は、病院長の諮問機関とする。

[本規程が適応される遺伝子検査の範囲]

第4条

本規程は、遺伝病の診断を目的とする遺伝子検査および染色体検査（生殖細胞系列の試料を用いた検査）に適応される。体細胞遺伝子変異や病原微生物を検出するための遺伝子検査は対象外とする。また、当センターの倫理委員会で承認された遺伝子解析研究も、本規程の対象外とする。

[遺伝子検査実施要領について]

第5条 「遺伝子検査等実施要領」は別に定める。

[付則] 本規程は平成15年6月1日より施行する。

国立成育医療センター病院遺伝子検査実施要領

遺伝病の遺伝子検査および染色体検査は、以下の要領で実施する。

遺伝子検査

- 1) (事前カウンセリングの実施) 遺伝子検査を依頼する医師は、遺伝診療科に連絡する。遺伝診療科医師は、被検者あるいはその代諾者に対して「遺伝学的検査に関するガイドライン」(遺伝医学関連8学会による提案)に従って、事前カウンセリングを行う。
- 2) (同意書への署名) 遺伝診療科医師は、患者または代諾者に同意書への署名を求める。
- 3) (検体の匿名化と検査の実施) 遺伝診療科医師は、試料を採取し検査を行なう。検査を病院外の施設で行なう場合は、遺伝診療科医師が、試料を連結可能匿名化しその匿名化対応表を遺伝子診療支援室の所定の場所に鍵をかけて保管する。
- 4) (結果の報告) 遺伝診療科医師は、検査結果の内容を依頼した医師に伝え、「遺伝子検査レポート」を電子カルテに記載する。記載する項目は、検査項目、実施日、検査実施施設、検査概要、その他である。また、依頼した医師は、遺伝子検査レポートに記載されている情報以外の遺伝子情報を電子カルテに記載しない。
- 5) (結果の開示) 遺伝診療科医師は、検査結果を本人またはその代諾者に開示する。ただし、被検者あるいはその代諾者が開示を希望しないことが確認されている場合は、それに従う。
- 6) (関連文書の保存) 遺伝診療科医師は、遺伝子検査結果が記載された文書を遺伝子診療支援室の所定の場所に鍵をかけて保管する。

染色体検査

- 1) (検査の依頼) 染色体検査を依頼する医師は、検査の意義および必要性を被検者または代諾者に説明する。
- 2) (同意の確認) 染色体検査を依頼する医師は、被検者または代諾者の同意を確認し、その旨をカルテに記載する。
- 3) (結果の報告) 院内ラボ(SRL)は、検査結果を記載した文書を遺伝診療科に送付する。遺伝診療科医師は、検査結果の内容を依頼した医師に伝え、「染色体検査レポート」を電子カルテに記載する。記載する項目は、検査項目、実施日、検査概要、その他である。
- 4) (結果の開示) 染色体検査を依頼した医師は、検査結果を本人またはその代諾者に開示する。ただし、被検者あるいはその代諾者が開示を希望しないことが確認されている場合は、それに従う。
- 5) (関連文書の保存) 遺伝診療科医師は、染色体検査結果が記載された文書を遺伝子診療支援室の所定の場所に鍵をかけて保管する。

国立成育医療センター病院遺伝子検査運営委員会規程

(目的)

第1条 本委員会は、遺伝子検査(染色体検査を含む)取扱規程の策定および改定に関する業務を行なう。

(委員会の構成)

第2条 本委員会の委員は、総長が指名し、次のとおりとする。

病院長(委員長を兼ねる)

運営部長

副院長

遺伝診療科医長

医療情報室長

その他、総長が必要と認める者数名。

なお、当委員会の庶務は、遺伝診療科医長が行なう。

(運営委員会の開催)

第3条 委員長は、必要に応じて運営委員会を開催することができる。

附則 この規程は、平成 15 年 6 月 1 日より施行する。

国立成育医療センター病院遺伝子検査実施委員会規程

(目的)

第 1 条 本規程のもとで、遺伝子検査（染色体検査を含む）が適確に実施されるために、本院は、遺伝子検査実施委員会（以下、「実施委員会」という。）を設置する。

(委員会の構成)

第 2 条 実施委員会の委員は、院長が指名し、次のとおりとする。

1. 遺伝診療科医長（委員長を兼ねる）
2. 医師 数名
3. 臨床検査技師 数名
5. 医事課職員 1 名

その他、院長が指名するもの数名。

オブザーバーとして院内ラボ委託業者 1 名。

なお、実施委員会の庶務は、遺伝診療科があたる。

(実施委員会の開催)

第 3 条 委員長は、必要に応じて実施委員会を開催することができる。

附則 この規程は、平成 15 年 6 月 1 日より施行する。

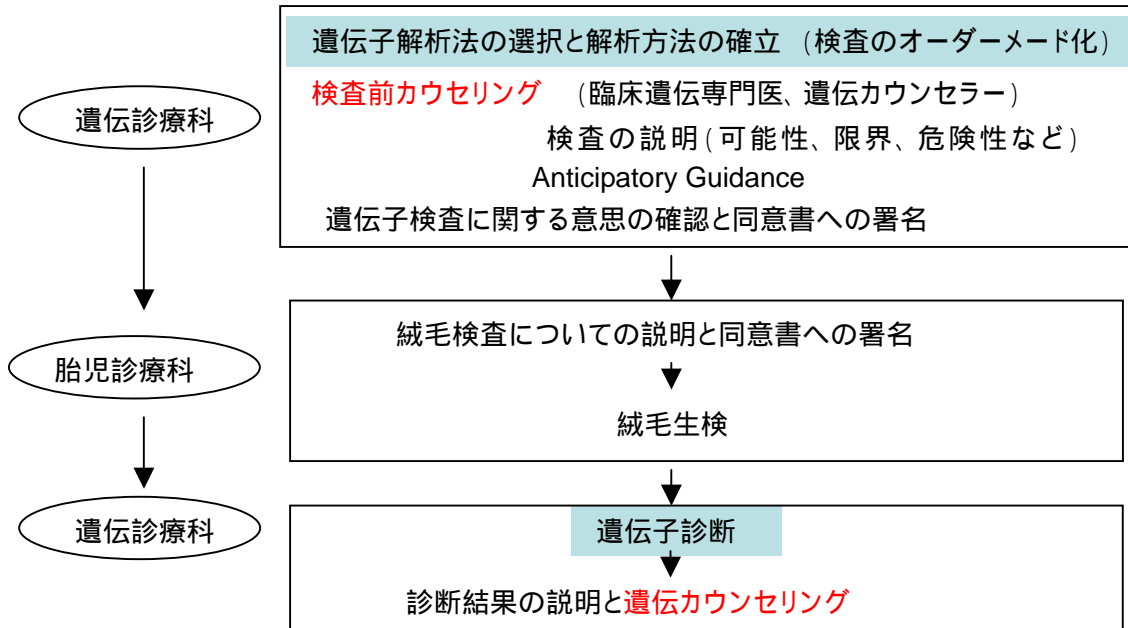
2. 遺伝カウンセリングの実践

遺伝カウンセリングは、遺伝病を有する家族の再発率や出生前診断の可能性について正確な情報を提供し、それに基づくカウンセラーの自己決定を支援する医療行為である。このプロセスには、医学的な情報提供だけでなく、心理・社会的な支援が必要となる。遺伝診療科では、専属の遺伝カウンセリングナースや遺伝カウンセラーが医師と協力して遺伝カウンセリングを行うことにより、カウンセラーの多様なニーズに的確に応えられる体制を確立した。また、昨年度に引き続き、成育医療ネットワークに参加する国立病院医師を対象とした成育医療研修で遺伝カウンセリングに関する研修を担当した。また、遺伝カウンセリングナースの三原は、遺伝看護研究会の公開学習会をセンター講堂で主催した。

3. 出生前診断の適切な運用

遺伝診療科では、臨床検査部高度先進検査室（奥山が検査室長を併任）を活用し、絨毛組織を用いた、迅速かつ正確な出生前遺伝子診断を常に実施可能な状況にしている。さらに、その実施にあたっては、検査前の十分な遺伝カウンセリングが不可欠である。遺伝診療科では、胎児診療科と共同で出生前遺伝子診断を的確に実施するためのシステムを定めた（下図参照）。

国立成育医療センターにおける出生前遺伝子診断のフロー



4. 小児先天異常症の包括的診療

小児先天異常症のほとんどは診断が困難な稀少疾患であり、しかも障害が複数の臓器にまたがることも多くその診療には総合的に統括する医師を中心としたチーム医療が必要となる。ムコ多糖症は、チーム医療が適する典型的な疾患であり、その診療には、診断および根治的な治療（酵素補充療法・細胞療法）を含めた治療方針を検討する医師と、おもに対症療法・局所療法を担当する医師（耳鼻科・眼科・麻酔科・脳外科・外科など多くの診療科医師が加わる）が連携して効率のよい診療を行う必要がある。遺伝診療科医師は、中核となり効果的なチーム医療を推進している。本年度は、これらの疾患の遺伝子診断を行う体制を整備した。遺伝子診断を行なうことで、保因者診断や出生前診断が可能になり、当該疾患を持つ家族に対する医療サービスがよりいっそう充実された。また成育医療委託研究事業「先天異常の遺伝子診断システムの確立に関する研究」班が本年スタートした。医長の奥山は、当研究班の主任研究者として、全国レベルでの遺伝子診断システムの構築に向けた研究を開始した。

5. 遺伝性疾患に対する新規治療法の開発研究と臨床応用

小児遺伝病の多くは依然として有効な治療手段に乏しいいわゆる「不治の病」である。しかし、一部の先天代謝異常症では、細胞治療や遺伝子治療の有用性を示す成績が報告され、その開発と臨床応用が期待されている。遺伝診療科では、ムコ多糖症の細胞・遺伝子治療法の開発研究を続けているが、一連の研究成果が評価され、遺伝診療科医員の小須賀基通医師は、日本ライソゾーム病研究会から鈴木邦彦研究奨励賞を授与された。さらに、奥山医長は、当該領域の専門誌「Molecular Genetics and Metabolism」(Academic Press)のEditorial Boardに推薦された。上記の基礎研究および前臨床試験の成績をもとに、成育医療センター研究所生殖医療研究部と共同で、小児先天代謝異常症を対象とした骨髄間葉細胞移植療法の臨床応用に向けた検討を開始した。レジデントの福原は、当診療科の診療業務だけでなく、研究所の細胞プロセッシングセンターでドナー細胞の培養や調製に関する業務も行なっている。

6. 臨床遺伝専門医の研修

日本人類遺伝学会では、健全な遺伝医療を実践するために臨床遺伝専門医を育成している。国立成育医療センターは、本年 6 月に遺伝専門医研修施設として正式に認可され、現在約 10 名の専門医を目指す小児科および産婦人科医師の研修を受け入れている。