

## 4-1-8-2 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導入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。本年度は、以下に示すさまざまな活動を行った。

### 1. 遺伝学的検査の統括・管理

当センターでは、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学的検査は有用である。しかし、結果によっては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可能性のあ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、昨年度、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。本年度は、個人情報保護法および関連ガイドラインが施行されたことに伴い、若干の改定を行い名称も、「遺伝学的検査取扱規程」とした。以下に、平成17年4月から施行された改定版の規程を記載する。

### 国立成育医療センター病院遺伝学的検査取扱規程

国立成育医療センター病院（以下、「本院」という。）は、遺伝学的検査の有する倫理的諸問題に配慮し、遺伝子関連個人情報を保護するために、遺伝学的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、本院における遺伝学的検査の実施にあたってその取扱を規定するものである。

#### [遺伝学的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、遺伝学的検査運営委員会（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。

#### [遺伝学的検査実施委員会の設置]

第3条 本規程のもとで、遺伝学的検査が適確に実施されるために、本院は、遺伝学的検査実施委員会（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学的検査の範囲]

第4条 本規程は、遺伝病の診断を目的とするすべての遺伝子検査、染色体検査、および関連する生化学的検査に適応される。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承認された遺伝子解析研究については別に定める。

#### [遺伝学的検査実施要領について]

第5条 「遺伝学的検査等実施要領」は別に定める。

#### [付則]

1. 本規程は、平成 15 年 6 月 1 日より施行する。
2. 個人情報保護法施行に伴う改訂版は平成 17 年 4 月 1 日より施行する

### 国立成育医療センター病院遺伝学的検査運営委員会規程

(目的)

第 1 条 本委員会は、遺伝学的検査取扱規程の策定および改定に関する業務を行う。

(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

1. この規程は、平成 15 年 6 月 1 日より施行する。
2. 個人情報保護法施行に伴う改訂版は平成 17 年 4 月 1 日より施行する

### 国立成育医療センター病院遺伝学的検査実施委員会規程

(目的)

第 1 条 本規程のもとで、遺伝学的検査が適確に実施されるために、本院は、遺伝学的検査実施委員会（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

4. 看護師 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

- 1 . この規程は、平成 15 年 6 月 1 日より施行する。
- 2 . 個人情報保護法施行に伴う改訂版は平成 17 年 4 月 1 日より施行する

### 国立成育医療センター病院遺伝学的検査実施要領

遺伝学的検査は、以下の要領で実施する。

#### 生化学的検査を含むすべての遺伝学的検査（以下の例外項目を除く）

- 1 )(検査前遺伝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 10 学会による)に従って、検査前遺伝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う。検査を病院外の施設で行う場合は、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。匿名化対応表の管理は、遺伝診療科医長が行う。
- 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 )(関連文書の保存と管理) 遺伝診療科医師は、遺伝子検査結果が記載された文書、検査前後の遺伝カウンセリングの内容を記載した文書および関連する診療情報を記載し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。これらの文書の管理は、遺伝診療科医長が行う。

#### 例外項目

##### (1) 染色体検査（染色体 FISH 解析を含む）

- 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。なお、依頼する医師が、検査前遺伝カウンセリングが必要と考えた場合は、遺伝診療科医師に連絡する。
- 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) 院内ラボおよび高度先進検査室は、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 )(関連文書の保存と管理) 遺伝診療科医師は、染色体検査結果が記載された文書、検査前後の遺伝カウンセリングの内容を記載した文書、および関連する診療情報を記載し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。これらの文書の管理は、遺伝診療科医長が行う。

##### (2) 母体血清マーカー検査

- 1 )(検査前遺伝カウンセリングの実施) 母体血清マーカー検査を依頼する医師は、遺伝診療科に依

頼する。遺伝診療科医師および看護師は、被検者に対して、検査前遺伝カウンセリングを行う。

2)(同意の確認)母体血清マーカー検査を依頼する医師および看護師は、被検者の同意を確認し、その旨をカルテに記載する。

3)(結果の報告)検査結果を記載した文書は遺伝診療科に送付される。遺伝診療科医師は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)遺伝診療科医師および看護師は、検査結果を被検者に開示する。

5)(関連文書の保存と管理)遺伝診療科医師および看護師は、母体血清マーカー検査結果が記載された文書、検査前後の遺伝カウンセリングの内容を記載した文書および関連する診療情報を記載し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。これらの文書の管理は、遺伝診療科医長が行う。

### (3) 遺伝子解析研究として行われる遺伝子検査について

当センターの倫理審査委員会の承諾をえて行われる遺伝子解析研究については以下のように定める。

1)倫理審査委員会が承認した説明文書、同意書を用いて、「研究申請書」に記載されている者が、被検者(またはその代諾者)に対して研究の説明を行い、同意書への署名を求める。

2)遺伝子検査の結果を被検者(またはその代諾者)に開示する場合は、開示前に遺伝診療科医師と開示内容について検討する。必要があれば、開示後の遺伝カウンセリングを遺伝診療科で行う。

3)開示した内容は文書にして遺伝子診療支援室の所定の場所に鍵をかけて保管する。これらの文書の管理は遺伝診療科医長が行う。

## 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ている。昨年度までは、小児疾患に関連した遺伝カウンセリングを中心に活動していたが、本年度からこれに加えて母体血清マーカーに関連する検査前後の遺伝カウンセリングを、別枠で開始した。母体血清マーカー試験は、結果の解釈で混乱を招くことも少なくないが、事前に十分な説明をすることで、検査の意義がカウンセラーによく理解されるようになり好評であり、患者数も着実に増加した。また、成育医療ネットワークに参加する国立病院機構の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。

## 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構築している。これまでに、先天代謝異常症を中心に13疾患で出生前遺伝学的診断を施行した。

## 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、ムコ多糖症およびその類縁疾患を中心に、先天代謝異常症の当センター通院患者数が着実に増加した。また、先天代謝異常症については、成育医療委託研究事業で、患者登録と長期フォローアップ体制の確立に関する研究が行われているが、医長の奥山は、ムコ多糖症の全国患者登録の責任者として活動している。

#### **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、酵素補充療法・細胞治療・遺伝子治療などの高度先駆的医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。ムコ多糖症1型酵素製剤ラロニダーゼの治験(安全性確認試験)を実施している。

当センターでは、慢性肉芽腫症(CGD)の骨髄細胞を用いた遺伝子治療の臨床研究プロジェクトを、病院と研究所が連携して進めている。特殊診療部に属する遺伝診療科は、病院と研究所の合同プロジェクトである遺伝子治療臨床研究を積極的に推進している。医長の奥山は、遺伝子治療プロジェクト推進会議(委員長:倉辻研究所長)の事務局長をしている。

#### **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、遺伝専門医研修施設であり、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。また、北里大学の遺伝カウンセラー養成コース修士課程の大学院生が臨床実習を当院で行った。