

京都大学大学院
遺伝カウンセラーコースの
歩み

遺伝医療への関わりと遺伝カウンセラーコースについて

小杉 眞司

京都大学大学院医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学

1. 遺伝学との出会い

1989年11月より米国NIHに留学し、クローニングされたばかりのTSH受容体の分子遺伝学的研究を行った。Site-directed mutagenesisという方法で、TSH受容体cDNAの任意の場所に変異を作成し、その機能を調べた。バセドウ病ではTSH受容体に対する刺激型の自己抗体が原因であるが、TSH受容体のどの部分がバセドウ病のエピトープとなっているのか、TSH自体の刺激とはどこが違うのかを調べることは頻度の高い自己免疫疾患であるバセドウ病の病態を知る上で重要と考えられた。1990年1月1日には研究室のメンバー全員が示し合わずに研究室へ出勤しているというような大変活気あふれる研究室であった。Site-directed mutagenesisで様々な受容体変異を作成し、その機能を検討した。その結果、バセドウ病患者IgGとTSHによる反応が異なる変異があること、シグナル伝達の異常として、Gs α の活性化はおこすが、Gqのシグナルは出ないというシグナル伝達の乖離をおこす変異があること、リガンドなしでも活性化がおこるいわゆるconstitutive activationを来す変異があることも明らかとした。そのことを知った近くのラボの研究者(Andy Shenker)がLH受容体の変異作成と機能を調べることを提案してきた。LH受容体はTSH受容体と構造的に最も類似しており、TSH受容体cDNAのクローニングもLH受容体とのホモロジーを使ってなされたものであった。FMPP(Familial Male-limited Precocious Puberty)は男子のみに思春期早発が発生する疾患である。男子ではLHに依存するテストステロン分泌とFSHに依存する精子形成が独立しているのに対し、女子の二次性徴にはLHとFSHの協調作用が不可欠である。従って、この疾患の病態はLH系のみが活性化されている状態であると考えられた。しかし、LH自体は増加していないし、LH類似物質が存在するか、バセドウ病のようなLH受容体に対する刺激型自己抗体が原因になっている可能性も考えられていた。仮説として、LH受容体遺伝子の変異でconstitutive activationが起こっており、それが疾患の原因であることが考えられた。Andy ShenkerがLH受容体遺伝子の変異を見つけたのは、1993年の1月であった。2月には日本に帰国することが決まっていたので、Andyはもっとこちらで実験してくれといったが、変更ができないほどの帰国間際だった。

1993年2月初めに帰国した。第二内科から検査部の教授に昇進されていた森徹先生の研究室に帰ることができた。当時留学から帰国してもすぐに大学の研究室に戻ることはできず、2年程度関連病院で勤務するのが普通であった。すぐに実験のセットアップをして、帰国後1か月で、見いだされたLH受容体変異がconstitutive activationを起こしており、病気の原因となっていることを証明することができた。これは、受容体変異のconstitutive activationがヒトの疾患をおこしていることを明らかにした最初のものであり、Natureに論文を掲載することができた。その後、他の受容体でも活性化変異が病因となっている疾患が続々と発見された。

2. 遺伝医療への関わり

森徹先生は、これから臨床検査において遺伝子検査が重要になると考えられており、ヒト疾患の遺伝子解析に携わった私が遺伝子検査の担当となった。1994年には、自治医大の教授だった河合忠先生とともに遺伝子診療研究会(現在の日本遺伝子診療学会)を設立され、初代表世話人・初代理事長を務められた。ヒト遺伝子を調べる検査は他の検体検査とは大きく異なり、情報の取り扱いについて慎重な対応が必要であることが明らかであり、いわゆる遺伝カウンセリングの考え方、スキルが必要で、倫理的な配慮も必要であったので、森先

生は1996年9月に京大病院に遺伝子診療相談室を設立された。その当時、京大には専門的な臨床遺伝の知識をもって遺伝カウンセリングができる人はいなかった。

森先生は1997年3月に定年退官されたが、私は検査部の遺伝子検査室を担当するとともに研究室で遺伝性疾患の研究を続けた。甲状腺領域では、1995年にNa⁺/I symporter (NIS) がクローニングされた。ヨードはNISによって甲状腺細胞に取り込まれ、高濃度のヨードを原料に甲状腺ホルモンは産生される。その意味でTSH受容体遺伝子のクローニングに続いて重要な分子の同定であった。我々はこの機能が失われている疾患（ヨード濃縮障害：ITD：Iodide Transport Defect）があるはずだと考え、過去の症例報告を徹底的に調べた。その中で、第二内科の先輩の浜田先生が邦文で報告されたものを見出し、浜田先生より患者さんを特定することができた（現在の個人情報保護法制の下ではありえないことである）。その結果NIS遺伝子の変異を同定し、その機能実験にて機能喪失を確認したが、論文執筆中に全く同じ遺伝子変異が大阪大学の巽先生らにより、Nature Geneticsに報告された。この変異は founder mutation だったのである。その後も徹底的に患者サンプル収集と解析を行い、我が国症例の大半および、カナダの大家系やスペインの家系（大きな構造変化を伴うものであった）で原因遺伝子変異を同定した。

コード濃縮障害はまれな疾患で研究的な解析であったが、病院検査部における臨床検査として有益な遺伝子検査の対象を検討していたが、1997年MEN1の原因であるMEN1遺伝子がクローニングされた。遺伝性腫瘍の遺伝子解析は臨床的意義が大きいと考えたため、ITDの時と同様に全国に呼びかけてサンプル収集を実施し、多数の日本人患者のMEN1遺伝子を調べた。MEN1については、この時から現在までライフワークとして診療と研究を続けている。

Sanger法では多数の遺伝子を同時に解析するのは困難であり、遺伝的異質性の高い（すなわち原因遺伝子の多い）疾患の解析は困難を極めた。効果的に多数の遺伝子をスクリーニングする方法として、DHPLCを用いた方法を慶應の小崎先生（現日本人類遺伝学会理事長）が行っており、大変魅力的な解析方法と考えた。当時探索医療センターにいらした高橋政代先生と、網膜色素変性の多数の原因遺伝子を同時に解析する方法として、DHPLCを慶應に習いに行った（この時は高橋先生の下の方先生と記憶している）。2001年ごろと記憶している。この時より高橋政代先生との共同研究が始まり、遺伝カウンセラーコース設立後も理研や神戸アイセンターに卒業生の認定遺伝カウンセラーを送り続けている（1期生吉田晶子さん、2期生大橋優気さん、9期生平岡弓枝さん、10期生稲葉慧さん）。

より大規模なゲノム研究をやりたいと思っていたので、バセドウ病の易罹患性遺伝子をゲノムワイド関連解析で探せないかと考えていた。まだ2001年ごろで、SNPの情報も十分利用できる状況ではなく、多型性に富むマイクロサテライトを多数患者のプール検体で調べることを東海大学の猪子先生が行っておられたので、その方法をとることとした。検体は、別府野口病院の内野先生より多数の送付をいただいた。伊勢原の東海大学やお台場の産総研に泊まり込んでの実験を繰り返した（残念ながら教授就任後はほとんどこの研究にさける時間がなかった）。

2000年に故小淵総理の指示のもと、ヒトゲノム計画に日本も本腰を入れて取り組むべくミレニアムプロジェクトが始まった。莫大な予算がつぎ込まれる研究であってかつ機微情報を含む可能性のあるヒトゲノム研究を実施するにあたって、研究者やその周囲の関係者は、我が国には医学研究のための倫理的な規範が全くないことに気づいた。そこでいわゆる「ミレニアム指針」が2000年に策定され、翌年にはミレニアム予算を受けずに実施されているすべてのヒトゲノム・遺伝子解析研究に対する指針が策定されるに至った。京大病院遺伝子診療部においては、これらの研究にどのように対応すべきか継続的な検討を行っていた。その中で、ヒトゲノム遺伝子解析研究計画を作成するにあたっての書式を整備した。この様式は、学外の多くの施設でも使われるようになり、本領域の研究のあり方に一定の影響を与えたと考えられる。

3. 医療倫理学教授就任と遺伝カウンセラーコースの設置

社会健康医学系専攻医療倫理学分野の第2代教授として2004年3月に着任した。前述のように、前職（医

学部病院検査部講師・遺伝子診療部副部長)の時代から、本学医の倫理委員会において、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の領域で、全国に先駆けてチェックリスト式の研究計画書フォーマットを作成し、広く他施設でも利用できるように情報発信をしていた。このことも当分野就任に大きく影響していたと考えられる。

医療倫理学分野教授就任後も臨床倫理の領域の実践として、前職から従事している遺伝医療における様々な倫理社会的課題に対応し、診療としての遺伝カウンセリングにも継続して従事してきた。就任直後の2004年度より、社会健康医学系専攻での大学院授業として、医療倫理学のほか、遺伝医学や遺伝カウンセリング関係の講義も開始した。

遺伝カウンセリングは、その特性により、単に医師が担当するだけでなく、非医師の専門家とともに担当し、チーム医療として実施することが特に重要と考えられており、我が国においても厚生労働科学研究などにより1997年から2004年まで数年をかけて制度設計され2005年より認定遺伝カウンセラー認定試験が始まったばかりであった。社会健康医学系専攻では、専門職大学院として、医療と社会を繋ぐ高度専門職の人材養成を実施していたので、本専攻において遺伝カウンセラーの養成ができないかと考えていた。着任後わずか9か月後の2004年12月よりなぜか10人の教授の中で一番新米の私が専攻長に就任したため、専攻の方針について主導的に考える立場になった。JST(科学技術振興機構)による科学技術振興調整費において、「新興分野人材養成プログラム」が募集されており、2004年にはお茶の水女子大学の遺伝カウンセリングコースがJST補助により設立されていた。翌年にも、「新興分野人材養成プログラム」は継続募集されていたので、本学も申請することとした。修士課程に年10人で1億円の予算規模であった。お茶の水女子大は初年度まさに10人定員の課程を設置したが、マンツーマンの実習が基本となる遺伝カウンセラー養成で年10名はありえないと思われたので、年10名を確保するため、3つのコースを設ける申請をした。遺伝カウンセラーコース、臨床研究コーディネータコース、ゲノムメディカルコーディネータコースであった。選考のプレゼンテーションの時、近畿大学の巽先生・武部先生の次だったように記憶している。JSTからの評価は、遺伝カウンセラーの人材養成を前年のお茶の水女子大に引き続いて採択する考えは想定していなかったといわれたが、近大との合同でやるなら考えるといわれた。ゴールデンウィークの直前に、連休明けに新規計画を提出するように指示された。ドア to ドアで2時間以上かかる両大学があたかも隣であるかのようなJSTの話には閉口したが、単に形式的な合同講義を年1,2回実施するのではなく、合同で行うのであれば、より実質的なものを行うべきと考えた。その結果、この「遺伝カウンセラー・コーディネータユニット」は京大遺伝カウンセラーコース4名、同臨床研究コーディネータコース4名、近大遺伝カウンセラー養成課程5名の定員で発足することとなった。実際に院生が入学する2006年4月までには少し時間があつたことから、(着任予定)教員を含むスタッフ自身の学習も兼ねて、2005年10月より合同カンファレンスを開始した。このカンファレンスは、京大病院遺伝子診療部症例検討会として、外部の人を含んで2000年より実施していたものを拡張したものである。当時、遺伝医療の具体的な課題を学ぶことのできる機会は限られていたため、学外にも門戸を開いて討議に参加いただいていた。開講時、臨床遺伝専門医などが不在であった近畿大学の教員にも学んでいただく必要性もあった。自分自身もこの症例検討会が最も勉強になったと感じていた。この当時、京大病院遺伝子診療部での遺伝カウンセリングの半分以上を小杉が担当しており、合同カンファレンス開始時は、ケースの8割程度は小杉自らがプレゼンを実施した。合同カンファレンス終了時には疲労困憊の状態であった。この状況は、1期生が実習を始め、ケース紹介を主に行う様になるまでの1年間続いた。

2006年1月には全員の教員が着任したこともあり、2006年2月に「イントロダクトリーセミナー」を実施し、新任教員によるデモ授業も行った。4月入学予定の院生にも参加してもらった。1月より、コース関連の全教員によって毎週ミーティングを実施し、教育のカリキュラム、指導方法、コースの運営などについて、継続的なディスカッションを重ねた。1年目の近畿大学との継続的な合同プログラムは、合同カンファレンスが主なものであったが、2年目からは、遺伝医学の基礎科目である「遺伝医療と倫理・社会」「基礎人類遺伝学」「臨床遺伝学・遺伝カウンセリング」については、水曜日に全てまとめることとし、1年生の前期は、毎週水曜日に近大の院生に来てもらい、京都大学遺伝カウンセラーコースに在籍する遺伝医学領域で高い専門性をもつ教員による教育システムを構築することができた。この基本授業形態は現在も継続している。

合同カンファレンスおよび前期水曜の遺伝医学基礎科目以外では、浦尾講師による遺伝カウンセラーのためのコミュニケーション概論がある。これは、京都大学の院生のみを対象とした演習系授業である。遺伝カウンセリングロールプレイ等と合わせて後述する。

当時JST補助金による経費はかなり潤沢にあったが、成果が求められるプレッシャーは相当なものであった。濃すぎ（コスギ）るプログラムといわれたこともあった。2007年8月には中間報告を目的とした「遺伝カウンセラー・コーディネータユニットシンポジウム—遺伝カウンセラーと臨床研究コーディネータ：新しい分野の高度専門職に期待されること—」を開催した。2期生が入学し、わずか4か月程度経過した時期であったが、5年間のJSTプログラムとしては3年目になっており、中間評価が求められていたからである。2年間の修士課程なので、JST補助金により2年間支援を受けられるのは1-3期生のみであり、人材養成という時間のかかるプロジェクトとしては5年間のみの支援というのはその目的のためにはあまり適切とはいえないと思われた。

4. 遺伝カウンセラー・コーディネータユニットの終了

2010年3月に科学技術振興調整費としての補助は終了したが、発足時から大学の自助努力で継続した人材養成を行うことが求められていた。しかし、大学教員の定員増は夢のまた夢の状態であり、学生定員の増加を文部科学省に概算要求し、遺伝カウンセラーコースを「遺伝医療学分野」、臨床研究コーディネータコースを「臨床研究管理学分野」とし増設することが承認された。「臨床研究管理学分野」は薬剤疫学の川上教授に管理をお願いした。その後も遺伝カウンセラーコースは医療倫理学所属の2,3名の教員で人材養成を継続してきた。近畿大学との合同プログラムである合同カンファレンスと前期水曜日の遺伝医学集中講義はJST支援終了後も現在までずっと継続している。座学でもある程度の人数がいる方が教えがいがあし、質疑も活発になるため、今後も継続を考えている。

2012年度に臨床研究中核病院整備事業に京大病院が採択された際、当時の上本伸仁探索医療センター長（後の医学研究科長）と相談の上、倫理委員会事務局機能の充実とともに、ゲノム研究や診療をサポートするメンバーを充実させることになり、主に病院遺伝子診療部での診療に従事する特定教員1名（臨床遺伝専門医）（三宅秀彦先生・山田崇弘先生）および特定職員（認定遺伝カウンセラー）2名（1期生村上裕美さん、2期生鳥嶋雅子さん）に着任いただいた。彼らにも教室の教育・研究・診療活動にも協力いただき、全体として教室運営を行っている。

5. 遺伝カウンセラー教育の特徴

継続して毎年4名程度の遺伝カウンセラーコース卒業生を送り出している。大変関心の高い領域となっているため、入学試験の競争率は3-5倍程度となっており、専門職学位課程全体平均より相当高い。その結果優秀な学生が数多く入学し、入学後のハードな勉学とトレーニングにより多くの実力ある認定遺伝カウンセラーを輩出している。

下記に特徴的な授業科目について記載する。

■ 遺伝カウンセラーのためのコミュニケーション概論

遺伝カウンセラー養成の初期には、我が国には遺伝カウンセラーがほとんど存在しなかった。臨床遺伝専門医の資格を持つ医師が中心になって教育指導するしかなかったし、他の養成校でも同様の状況であったといえる。この体制では遺伝医学は教育できても本当の遺伝カウンセリングの教育はできない。社会健康医学系専攻の1期生で、臨床心理士の資格を持ち、千葉大学遺伝子診療部での業務も行っておられた浦尾充子先生に遺伝カウンセラーコースの講師になっていただいて、心理カウンセリングの技法や考え方をとりいれつつも、遺伝医療の現場の状況を踏まえた教育を一から模索いただいた。2010年度にJSTの支援が終了してからも非常勤講師として継続して支援いただくとともに、遺伝カウンセラーの先輩が後輩を教育していく屋根瓦式の指導体制

を構築された。その集大成として2016年に我が国で初めての本格的な遺伝カウンセリングのテキストとなる「遺伝カウンセリングのためのコミュニケーション論」を京都大学総長裁量経費の支援のもとに作成したほか、翌年には具体的なシナリオに基づく、動画教材+テキスト教材「遺伝カウンセリングのためのコミュニケーションワークブック」（非売品）を作成した。2017年度を最後に浦尾先生は引退されたが、限定授業科目「遺伝カウンセラーのためのコミュニケーション概論」では学内外の先輩遺伝カウンセラーが後輩を教育するシステムを採用して、教育効果を上げている。

HP: <http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/>

■ 遺伝カウンセリングロールプレイ演習

遺伝カウンセラーコースのもう一つの特徴的な授業である。模擬クライアントをお願いし、シナリオなどを伝えるクライアント調整役院生と実際に遺伝カウンセリングを担当する院生で、1回1時間程度の実際の遺伝カウンセリングに近いタイムスケジュールで行っている。学外のセミナーなどでのロールプレイは1回せいぜい10-15分程度であることを考えると、大変実践的な学びができていると思われる。2,3週間前から正規の時間外に、遺伝カウンセラー側、クライアント調整役側に分かれて準備を進めている。2018年度からは限定授業科目「遺伝カウンセラーのためのコミュニケーション概論」と同様に、現在学内外に在籍する先輩遺伝カウンセラーがメンター（1期生吉田晶子さん、1期生村上裕美さん、2期生鳥嶋雅子さん、4期生岡田千穂さん、4期生勝元さえこさん、5期生佐藤智佳さん、8期生秋山奈々さん、9期生本田明夏さん、10期生稲葉慧さん、10期生松川愛未さん）として、ロールプレイの指導を行っている。模擬クライアントとしては、数年前より社会健康医学系専攻を中心とする他分野の大学院生を中心とする人たちを対象にリクルートをしている。このことは、遺伝カウンセラーや遺伝カウンセリングについて他分野の人たちに周知するのにも繋がっている。

■ 遺伝カウンセリング実習

なんといっても京大病院遺伝子診療部でのケースの遺伝カウンセリングが中心である。予約日時と担当者が決まったら、担当院生を中心に遺伝カウンセリング計画を立て、教員・認定遺伝カウンセラーとともに、打合せを実施する。当日は、プレ遺伝カウンセリングを認定遺伝カウンセラーと担当院生によって15分前後実施する。主訴の確認、家系図の確認などを行う。隣室で待機していた担当医にブリーフィングを行った後、遺伝カウンセリングの本体セッションに入る。専門医と同時に実習を開始するのであれば、院生は見学だけしている「座敷童」状態になってしまう可能性があるが、担当医よりも少しでも前に会うことによって、クライアントと認定遺伝カウンセラー、院生との関係を構築できる。当初より、遺伝カウンセリング記録は、まず院生が作成し、認定遺伝カウンセラー、担当医の順で修正・追加・確認して、正式な記録として保存される。当初は遺伝カウンセリング記録別途保管の原則で行っていたが、約5年前から記録の電子カルテ取り込みを始め、2年前からは、原則全記録を電子カルテ取り込みをしている。

京大病院では伝統的に出生前診断を実施していなかったため、他の医療機関で実施された出生前診断の結果が複雑なものであった場合にセカンドオピニオンの遺伝子診療部に紹介されてくるケースはあったものの、これから出生前診断を実施するケースの遺伝カウンセリングはなかった。そのため、遺伝カウンセラーコース開始時より、兵庫医科大学（澤井英明先生）で出生前診断の遺伝カウンセリング実習を行っている。高齢妊娠などの定型的で、大半を占めるケースについては数回の見学の後に専門医指導のもと、院生主体で実習することができている。2020年度より、京大病院でも本格的に出生前診断が開始され（山田崇弘先生）、院生は実習に参加している。

2016年からは、高槻病院での実習を実施している（玉置知子先生、四本由郁先生）。高槻病院では特に小児科の慢性期の患者さんのフォローに力を入れている。その意味で、大学病院の小児科や小児専門病院とは少し違う。病気や障害をもつ子供たちの在宅医療を含めた日常の姿を遺伝カウンセラーコースの院生に見てもらいたいと考えて始めた実習で、京大病院や兵庫医大での遺伝カウンセリング実習とは目的が異なる。

6. 遺伝カウンセラーコースと関連した研究活動

■ 遺伝リタラシー教育活動・教材作成

遺伝医療専門職や医師を目指す人を対象とした遺伝医学教育だけでなく、一般市民や小学生を含む一般学生を対象とした遺伝リタラシー教育は重要であると考えており、和田准教授が中心となって教室全体で取り組んでいる。これには、大学本部支援の京都大学アカデミックデイ、科研費・日本学術振興会による研究成果の社会還元・普及事業である「ひらめきときめきサイエンス」「学校ではきっと教えてくれないヒトの遺伝」白熱教室 2014-2019、京都市青少年科学センター 未来のサイエンティスト養成事業（2015年）などが含まれる。また、一般市民向け教材の作成として、京都精華大学まんが学部の協力を得て、漫画教材の作成を実施、「家族歴を知ろう」（8期生平岡弓枝さん）（同英語版：Let's Explore Your Family Health History：10期生高嶺恵理子さん）、「認定遺伝カウンセラーと学ぶがんゲノム医療」（下記AMED小杉班研究事業の一部として：12期生十川麗美さん）、「家系図ハンドブック」（3期生中川奈保子さん）などを作成し、広く配布、HPでダウンロード可能なように公開している。

■ ながはまプロジェクト

医療倫理学分野教授に着任した2004年の年末の12月に期せずして、社会健康医学系専攻議長・専攻長を拝命することとなった。10人いた専攻教授のなかで最も新米なのである。これから5年6か月（当時は任期がなかった）間、専攻長を務めることとなった。京都大学社会健康医学系専攻は我が国で最初の公衆衛生専門職大学院であり、当時、東京大学・九州大学の3校のみであったが、いわゆるコア5領域を持つ唯一の大学院であった。その責務は重大であり、最大のエフォートが必要であった。その中で、滋賀県長浜市をフィールドとするいわゆる「0次予防ながはまプロジェクト」を立ち上げることができ、現在も発展して継続されていることは大変喜ばしいことだと考えている。長期に渡る一般住民を対象とした多目的コホート研究事業は、社会健康医学系専攻の研究基盤として極めて重要であり、小杉が専門としてきたヒトゲノム・遺伝子解析研究とも関連し、疫学研究にゲノム情報を組み込むことによって将来的にゲノムコホート研究に結び付けていくことは大変価値のあることと考えたからである。

非常に数多くの研究成果が得られているが、遺伝リタラシー教育、もやもや病原因遺伝子である *RNF213* バリエントの健常市民での分布と高血圧・脳動脈狭窄との関係、まんが教材を用いた住民の意識調査、*ALPL* バリエント頻度に関する研究、たばこ研究などについては、教室所属の院生が中心となって実施され、成果を上げることができた。

■ MEN コンソーシアム

小杉がライフワークとして実施しているのがMEN（Multiple Endocrine Neoplasia: 多発性内分泌腺腫症）に関する研究と診療がある。2008年にMENコンソーシアムの立ち上げメンバーとなり、我が国におけるMENの症例集積によりいくつかの新しい所見が明らかとなった。MEN1においては、最終的に診断に至るまでの時間が非常に長いこと、胸腺腫の発生は男性の喫煙者と欧米の教科書に記載されていたが、1/3は女性であること、喫煙者に限らないことが明らかとなった。また、インスリノーマは若年発症例が多く、低血糖の早期診断が重要であることがわかった。

■ 一般市民・専門家における倫理的課題についての調査研究

一般市民や高校生などを対象とした遺伝医療や遺伝教育に関する意識調査、ゲノム医療にかかる二次的所見に関する遺伝医療専門家を対象とした意識調査、ゲノム編集にかかる遺伝医療専門家を対象とした意識調査などを実施した。

IRUD

2015年より、AMED 末松（元）理事長肝いりの研究事業である未診断疾患イニシアティブ IRUD（Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases）に取り組んでいる。全国で最大数の患者収集を行うことができたこともあり2018年度の第2期からは、37拠点病院の取りまとめ機関に指定されている。附属病院遺伝子診療部に IRUD 外来を設置し、横断的に19診療科の協力を得て実施されている。3期生中川奈保子さんに専属の IURD 研究員として頑張っていたでいる。

難病プラットフォーム整備事業

本学ゲノム医学センターの松田文彦教授を主任研究者とする AMED 研究に分担研究者として参画している。これまで疾患ごとに構築されてきたレジストリーや検体バンクを統合してより有効に活用できるための基盤を整備しており、当研究室では、その倫理的側面を分担している。

難病に関するゲノム医療推進にあたっての統合研究

2020年より厚生労働科学研究として、国立精神神経センターの水澤英洋氏を研究代表者に開始された。全ゲノム解析などの基盤の整備を目的としている。小杉は分担研究者として人材養成の領域を担当しており、今後重要となるジェネティックエキスパート養成のプログラムを検討している。

AMED 小杉班

次世代シーケンサーによるゲノム解析速度および解析量の爆発的な増加および多数の分子標的治療薬などの開発により、ゲノム情報を実施診療に役立てることが可能となってきた。特に、がん遺伝子パネル検査の結果をがん患者の治療に役立てようとするがんゲノム医療は、2018年度からの先進医療化、2019年度からの保険診療化により医療実装が進んでいる。この状況に対応するための医療者・患者家族間のコミュニケーションのあり方を検討する目的で、AMED ゲノム創薬基盤研究事業「ゲノム情報研究の医療への実応用を促進する研究」A-②：ゲノム情報患者還元課題「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」（2017-2019年度：研究代表者：小杉真司）を実施した。そのミッションとして「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言」（その1改定第2版およびその2改定版）を取りまとめた（<https://www.amed.go.jp/news/seika/kenkyu/20200121.html>）。これは臨床の現場でゲノム医療を実施する際の患者・家族への説明事項や留意事項を二次的所見への対応を含めてまとめたもので、特にがん遺伝子パネル検査が急速に臨床導入されて来ている状況に対応するものとなる。2017年度末に公開した「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言」（初版）をもとに、がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議の ICWG（インフォームド・コンセントワーキンググループ）および SFsubWG（二次的所見サブワーキンググループ）の構成メンバーとして、継続的に協議に参加した。2019年度から保険診療として開始される予定であったがん遺伝子パネル検査の説明文書・同意書の作成にあたり、ワーキンググループでは、小杉班提言初版を基本に修正を繰り返しながら、説明文書・同意書のひな型が作成された。小杉班においてもそれらのワーキンググループの意見を2018年度公開の提言その1改定版に反映させた。これらのプロセスを経た提言・説明文書・同意書はまさにオール・ジャパンで作られたものと言える。また、遺伝性難病などに対するエクソーム解析等の生殖細胞系列の網羅的な解析も二次的所見が発生しうるところから提言の対象としているが、がん遺伝子パネル検査とは大きく異なる事項も多いため、2018年度の提言ではその2として独立させた。2019年度は、その1その2に更なる改定を加えて公開した。座長を務めさせていただいているがんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議 SFWG（二次的所見ワーキンググループ）の他、がん関連学会、遺伝医学関連学会等から繰り返し建設的なご意見をいただき、大半を提言に盛り込むことができた。また、要望の強かった「がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リスト」も公開した。これは、2019年3月に公開した「がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示ミニマムリスト暫定案」を更新したものになる。2019年より保険診療として開始されたがんゲノム医療ではその中核拠点・拠点・連携病院の重要8要件のうちの1要件として、「遺伝性腫瘍等の患者に対して専門的な遺伝カウンセリングが

可能である」とされている。しかしながら、遺伝カウンセリング自体が保険診療となっていないのは大きな制度上の矛盾であり、欧米諸国より著しく体制整備が遅れている。特に認定遺伝カウンセラーは大学院修士課程で養成されているが、まだ人材が不足している。遺伝カウンセリングの診療報酬が認められておらず、国家資格になっていない状況は、我が国のゲノム医療を推進するために早期に解決する必要がある。これらの研究は、京大病院がんセンターで2015年より Oncoprime というがん遺伝子パネル検査をいち早く臨床検査として導入して以来、当教室のメンバーががんセンターの武藤学教授らとともに、がん診療と遺伝医療の連携を強化してきた経験に基づくものである。

また、当班研究では、海外視察による欧米諸国の遺伝医療に関する状況の把握も重要である。2017年12月より2019年11月にかけて、若手認定遺伝カウンセラー8名（1期生村上裕美さん、2期生鳥嶋雅子さん、3期生中川奈保子さん、8期生秋山奈々さん、9期生平岡弓枝さん、10期生松川愛未さん、10期生高嶺恵理子さん、10期生稲葉慧さん）により、6か国（米英仏豪伊西）の21施設に対して、延べ75日間をかけて、187名（うち遺伝カウンセラー140名）に面談することにより、各国の遺伝医療における医療制度、倫理社会的問題、各領域ごとの遺伝カウンセリングの状況、遺伝カウンセラーの養成の状況、二次的所見への対応を含むがんゲノム医療の状況などに関する実際の詳細な情報を入手することができた。

HP: <http://sph.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/amedkosugi.html>

厚労科研小杉班

引き続き、厚生労働科学研究費補助金事業（倫理的法的社会的課題研究事業）「国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備」（2020年度-2022年度、研究代表者：小杉眞司）が採択された。本研究では、下記の①-③を内容として研究中である。

- ①ゲノム医療推進に伴う ELSI の整理：ゲノム医療を推進させるのに必要な課題の抽出を下記の内容を含んで実施する。一般市民から医療従事者まで広く国民全体の遺伝リテラシー向上と双方向的な遺伝医学・ゲノム医学の知識・理解の向上のための検討。遺伝カウンセラー等の遺伝医療専門職の効果的な教育の整備のための検討。遺伝子例外主義の背景・問題点の抽出とそれからの脱却のための検討。個別化予防・医療を目指すゲノム医療・遺伝医療の現場で重要な患者・市民参画（PPI）体制の整備。がん遺伝子パネル検査保険収載後の具体的な課題の検討。難病エキスパートパネル、二次的所見の取扱いの検討。AMED 小杉班で実施した海外視察（上記参照）による遺伝医療・がんゲノム医療についての情報収集を継続して実施。現場でしか確認できない情報をアップデートする。
- ②上記整理を踏まえた、ゲノム医療推進のための ELSI ガイドラインの作成：「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究」班で作成された「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言」（その1およびその2）について、ディスカッションを深め、改定作業を行い、ELSI 部分をより充実させる。具体的には解析によって得られた遺伝情報の管理、遺伝性疾患の原因遺伝子が同定された場合の患者や家族への開示、遺伝学的検査の結果に基づく偏見・差別の防止、法整備など、生殖細胞系列バリエーションの同定と開示によって生じる諸課題を検討する。開示が考慮される二次的所見についての actionability summary report の継続的な作成。がん遺伝子パネル検査二次的所見患者開示推奨度別リストの更新。
- ③ガイドライン作成後の継続的な議論のための体制の構築の検討を実施。

その他の研究

ながはまプロジェクトや MEN 研究以外の遺伝子解析研究としては、理化学研究所の高橋政代先生と2002年ごろより取り組んでいる網膜色素変性に関する遺伝子解析研究、口腔外科・乳腺外科・腫瘍内科などと遺伝子解析における共同研究を継続的に実施している。

和田敬仁准教授は小児科をベースとしてライフワークとして取り組んでいる ATR-X 症候群の病態解明と治療戦略について著名な成果を挙げている他、脳クレアチン欠乏症に関する研究も行っている。

山田崇弘特定准教授は産婦人科をベースとして、NIPT（新型出生前診断）、骨形成不全症などの骨系統疾患

やALPL 遺伝子解析、網羅的解析における二次的所見などへの対応、ゲノム編集技術の倫理的問題などの研究を実施している。

7. 遺伝カウンセラーコースと関連した社会活動

学会活動等

学会活動としては、2017年より日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会の両方の理事長を拝命しており、これらの遺伝医学関連学会を中心に幅広い活動を行っている。1990年代後半より、日本遺伝カウンセリング学会（旧日本臨床遺伝学会）、日本人類遺伝学会、日本家族性腫瘍学会（旧研究会）で、研修やセミナーを担当する委員会のメンバーとして、遺伝医学教育に長い経験を持つ。

2011年には「遺伝医学合同学術集会 2011」を京都大学百周年記念講堂において小杉を大会長として開催した。これは日本遺伝カウンセリング学会学術集会、日本遺伝子診療学会大会、日本家族性腫瘍学会学術集会の3つの学会の合同開催であり、関連する学会の連携を充実させるのに役立ったと考えている。

また、現職に着任早々の2004年12月には京都大学医学部稲盛ホールにおいて第2回全国遺伝子医療部門連絡会議を主催したが、以降同連絡会議の理事を務め、2019年からは理事長を拝命している。この全国遺伝子医療部門連絡会議は、学会活動のみでは十分対応できない遺伝医療の現場における実務的課題に取り組んでおり、講演会とワークショップを実施して問題解決にあたっている。すべての議事録が公開されている。

政策関連活動

遺伝医療・遺伝医学、研究倫理（研究倫理審査）、臨床検査医学、ヒトゲノム・遺伝子解析研究、幅広い公衆衛生学、規制科学、がんゲノム医療、難病医療などの幅広い領域に専門家として関わっているおそらく唯一の存在として、複視眼的視野から、重要領域に関する発言や政策提言を行ってきた。最近のものを挙げる。PMDAにおいてコンパニオン診断としてのBRCA 遺伝学的検査における専門調査会での意見を述べた。また、2019年2月に開催されたゲノム指針および医学系指針の見直しに係る会議においては専門家としての意見陳述を行った。現在のゲノム指針の問題点として日本の遺伝医療を特殊なものとしすぎており、遺伝子例外主義からの脱却が必要であり、ヒトゲノム遺伝子解析研究に関する倫理指針と人を対象とする医学系研究に関する倫理指針の統合を求めた。その結果、パブリックコメントを経て、2020年9月には統合新指針「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」が公開されるに至った。

がんゲノム医療に関しては、厚生労働省がんゲノム医療中核拠点病院等の指定要件に関するサブワーキンググループ構成員（2017年）、同ワーキンググループ構成員（2019年）、がんゲノム医療中核拠点病院等連絡会議二次的所見サブワーキンググループ座長（2018年度）、同二次的所見ワーキンググループ座長（2019年度-）として参画した。2018年12月に施行された医療法改正に伴って混乱が懸念されていた点について、日本人類遺伝学会理事長松原洋一氏、全国遺伝子医療部門連絡会議理事長福嶋義光氏とともに小杉は日本遺伝カウンセリング学会理事長・日本遺伝子診療学会理事長として厚生労働省の関係者に面談し、遺伝子関連検査の精度管理と研究として実施される遺伝子解析の線引きの困難さや問題の理解、現実的な対応方針の提案を行った（2018年8月）。

8. 今後の展望

社会健康医学系専攻専門職学位課程における高度専門職人材養成として遺伝カウンセラーの養成は重要であり、今後も発展的に継続する必要があると考える。2021年1月現在、全国の認定遺伝カウンセラーの人数は293名であるが、ゲノム医療の進展とともにより多くの認定遺伝カウンセラーの質を確保しながら養成していく必要がある。遺伝カウンセラーの教育はマンツーマンの実習指導が特に重要なことから、一校で何十人もの養成を行うことはできない。しかし、現在、全国の医科大学のほとんどには遺伝子診療部門が設立されており、実習フィールドとしては各大学に存在するため、養成校を増やしていくことが重要である。実際に2020年には

20校が認定養成校となっており、2021年度にはさらに3校開講する。1校で年4,5名の養成とするといずれ年100名程度が養成可能となり、あと15年程度で米国並み(人口比)に到達できる。認定遺伝カウンセラーの認定開始から15年を経過し、見通しが立ってきた。しかし、多量の座学教材を自前で各校が準備するのは難しいという状況がある。このような状況を鑑み、この度、コニカミノルタ株式会社との共同研究講座「ゲノム医療学講座」を設置することが決まった。本件においては3期生で同社社員の高谷明秀さんとの関連で実現できた。ゲノム医療に対応する認定遺伝カウンセラー教育ツールの開発研究(認定遺伝カウンセラーの人材養成を効果的に実施し、多くの養成校でも使用可能な教育ツールの開発)が最大の目標になる。また、次世代シーケンサーなど由来のヒトゲノム情報に関するバイオインフォマティクス・ゲノミックカウンセラー・ジェネティックエキスパート教育ツールの開発研究、新しいゲノム医療時代の遺伝学的検査に関する課題抽出と問題解決、オンライン遺伝カウンセリング実施に伴う課題抽出と問題解決、網羅的ゲノム解析に伴うゲノミックカウンセリング実施の際の課題抽出と問題解決、国民が安心してゲノム医療を受けるための社会実現に向けた倫理社会的課題抽出と社会環境整備などの重要な課題に対しても検討していく予定である。

この共同研究講座発足が決まるまでは、2023年3月に小杉が定年退職の時期に、和田准教授の5年任期の2期目が終了することとなり、教授・准教授の同時退職による研究室の消滅が危惧される事態であった(表1)。和田先生が共同研究講座の特定教授に、和田先生の後任准教授ポストにはがん研有明病院から中島健先生が着任される。共同研究講座にはほかに3名の特定助教を採用することとなり、社会健康医学系専攻の持ち回り助教の3年任期が今年度で切れる川崎秀徳先生と遺伝カウンセラーコースのOBである1期生の吉田晶子さん、2期生の鳥嶋雅子さんが着任する。遺伝カウンセラーが遺伝カウンセラーを教育する本来の形に近づくことが期待される。全体的な教員スタッフはかつてなく充実した体制となる(表2)。

表1: 遺伝カウンセラーコースの教員(これまで)

2004	05	06	07	08	09	2010	11	12	13	14	15	16	17	18	19	2020	21	22	23	24	
小杉																					
	富和																				
	沼部							和田													
	澤井								三宅			山田									
	浦尾																				
				道和												川崎					

表2: 遺伝カウンセラーコースの教員(今後)

2004	05	06	07	08	09	2010	11	12	13	14	15	16	17	18	19	2020	21	22	23	24	25	
小杉																					→	
	富和																					和田
	沼部							和田													中島	
	澤井								三宅			山田										
	浦尾																					
				道和													川崎					
																						吉田
																						鳥嶋

9. 要約

医療倫理学・遺伝医療学分野では、病院遺伝子診療部と密接な関係を持ちながら、遺伝医療の臨床・研究・教育を実施しており、特に遺伝カウンセラーの人材養成に力を入れている。遺伝カウンセラーコース13期生までで、47名の卒業生を送りだしている。研究活動も活発で、研究領域・研究手法・共同研究は多岐にわたり、英文原著論文は合計140編に上る。今後も認定遺伝カウンセラー養成と我が国の遺伝医療の中心的存在としての発展が期待される。

関係する主な年表

1996年	京都大学医学部附属病院に「遺伝子診療相談室」を開設
2000年	わが国初の高度専門職業人を養成する公衆衛生専門大学院として、京都大学 大学院医学研究科 社会健康医学系専攻（修士課程、および博士後期課程）が設置。医療倫理学を含む基幹 11 分野 および協力講座 2 分野の計 13 分野により構成。
2001年	院内措置により、「遺伝子診療相談室」は「遺伝子診療部」に改組
2002年	臨床遺伝専門医制度発足（日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会）
2004年	小杉真司 医療倫理学教授就任、医の倫理委員会委員長拝命、社会健康医学系専攻議長・専攻長 拝命
2005年	認定遺伝カウンセラー認定試験開始（日本人類遺伝学会・日本遺伝カウンセリング学会）
2005年	遺伝カウンセラー・コーディネータユニット採択
2006年	遺伝カウンセラーコース第 1 期生入学
2008年	MEN コンソーシアム発足
2010年	JST 支援終了・遺伝医療学分野発足
2011年	遺伝医学合同学術集会 2011 を開催
2013年	附属病院遺伝子診療部に常勤スタッフを配置
2015年	遺伝カウンセラーコース設立 10 周年記念会
2016年	遺伝カウンセリングのためのコミュニケーション論出版
2017年	遺伝カウンセリングのためのコミュニケーションワークブック・DVD 作成
2017年	日本遺伝カウンセリング学会・日本遺伝子診療学会理事長拝命、AMED 小杉班採択
2019年	全国遺伝子医療部門連絡会議理事長拝命
2020年	厚労科研小杉班採択、共同研究講座「ゲノム医療学」設置（2021 年）承認

主な学会・セミナー・研修会等

1999年9月	第 9 回遺伝医学セミナー（京都リサーチパーク）
2002年6月	第 8 回家族性腫瘍学会学術集会（国立京都国際会館）
2004年5月	第 28 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会（京都リサーチパーク）
2006年1月	遺伝カウンセラー・コーディネータユニットイントロダクトリーセミナー（山内ホール）
2007年8月	遺伝カウンセラー・コーディネータユニットシンポジウム（稲盛ホール）
2010年8月	第 1 回遺伝カウンセリング研修会（医学部 G 棟、日本遺伝カウンセリング学会）
2011年6月	遺伝医学合同学術集会 2011（第 35 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会・第 18 回日本 遺伝子量学会大会・第 17 回日本家族性腫瘍学会学術集会：京都大学百周年時計台記念講堂）
2012年8月	第 15 回家族性腫瘍セミナー（基礎第 3 講堂など）
2013年7月	第 4 回遺伝カウンセリング研修会（医学部 G 棟）
2015・2016・2017 年度	GCRP（遺伝カウンセリングロールプレイ研修会）京都（医学部 G 棟）
2015・2016・2017 年度	GCRP 金沢
2015年12月	遺伝カウンセラーコース 10 周年祝賀会
2017年7月	第 8 回遺伝カウンセリング研修会（医学部 G 棟）
2019年5月	臨床遺伝情報検索講習会（医学部 G 棟：日本遺伝子診療学会）
2020年2月	GCRP2019 京都（医学部 G 棟）

最近の主要な論文等

1. Kawasaki H, et al; Neonatal Research Network of Japan. The short-term mortality and morbidity of very low birth weight infants with trisomy 18 or trisomy 13 in Japan. *J Hum Genet.* 2020 Sep 17.
2. Kawasaki H, et al; Epidemiology of Birth Defects in Very Low Birth Weight Infants in Japan. *J Pediatr.* 2020 Jul 5:S0022-3476(20)30855-6. doi: 10.1016/j.jpeds.2020.07.012.
3. Tsuchiya M, et al. Attitudes toward and current status of disclosure of secondary findings from next-generation sequencing: a nation-wide survey of clinical genetics professionals in Japan. *J Hum Genet.* 2020 Jul 13. doi: 10.1038/s10038-020-0802-2.
4. Kawasaki H, et al; Current status and legal/ethical problems in the research use of the tissues of aborted human fetuses in Japan. *Congenit Anom (Kyoto).* 2020 Jun 23. doi: 10.1111/cga.12381. Online ahead of print. PMID: 32572995.
5. Torishima M, et al. Negative recollections regarding doctor-patient interactions among men receiving a prostate cancer diagnosis: a qualitative study of patient experiences in Japan. *BMJ Open.* 2020/1/20, 10(1) e032251, doi:10.1136/bmjopen-2019-032251.
6. Nagata M, et al. Association of ALPL variants with serum alkaline phosphatase and bone traits in the general Japanese population: The Nagahama Study. *J Hum Genet.* 2020/3/1, 65(3) 337-343, doi:10.1038/s10038-019-0712-3.
7. Yamamoto Y, et al. Clinical significance of TP53 variants as possible secondary findings in tumor-only next-generation sequencing. *Journal of Human Genetics,* 2020/1/1, 65(2)125-132, doi:10.1038/s10038-019-0681-6.
8. Taguchi I, et al. Attitudes of clinical geneticists and certified genetic counselors to genome editing and its clinical applications: A nation-wide questionnaire survey in Japan. *J Hum Genet.* 2019/9/1, 64(9)945-954, doi:10.1038/s10038-019-0635-z.
9. Sawai H, et al. National survey of prevalence and prognosis of thanatophoric dysplasia in Japan. *Pediatrics International,* 2019/8/1, 61(8)748-753, doi:10.1111/ped.13927.
10. Shioda N, et al. Targeting G-quadruplex DNA as cognitive function therapy for ATR-X syndrome. 2018/6 *Nature medicine,* 24, 6, 802-813.
11. Hosoda Y, Nagahama Study group, et al. CCDC102B confers risk of low vision and blindness in high myopia. *Nat Commun.* 2018 May 3;9(1):1782. doi: 10.1038/s41467-018-03649-3. PMID: 29725004.
12. 遺伝カウンセリングのためのコミュニケーション論. 小杉編, メディカルドゥ. 2016.3.
13. Setoh K, et al. Three missense variants of metabolic syndrome-related genes are associated with alpha-1 antitrypsin levels. *Nat Commun.* 2015 Jul 15;6:7754. doi: 10.1038/ncomms8754.
14. Arai Y, et al. Retinitis Pigmentosa with EYS Mutations Is the Most Prevalent Inherited Retinal Dystrophy in Japanese Populations. *J Ophthalmol.* 2015;2015:819760. doi: 10.1155/2015/8197602015 Jun.
15. Yoshida A, et al. Obtaining subjects' consent to publish identifying personal information: current practices and identifying potential issues. *BMC Medical Ethics* 2013, 14:47 doi:10.1186/1472-6939-14-47.
16. Nishiyama M, The Current State of Genetic Counseling Before and After Amniocentesis for Fetal Karyotyping in Japan: A Survey of Obstetric Hospital Clients of a Prenatal Testing Laboratory. *J Genet Counsel* (2013) 22:795–804 DOI 10.1007/s10897-013-9632-0.
17. Jin ZB, Mandai M, Yokota T, Higuchi K, Ohmori K, Ohtsuki F, Takakura S, Itabashi T, Wada Y, Akimoto M, Ooto S, Suzuki T, Hirami Y, Ikeda H, Kawagoe N, Oishi A, Ichiyama S, Takahashi M, Yoshimura N, Kosugi S. Identifying pathogenic genetic background of simplex or multiplex retinitis pigmentosa patients: a large scale mutation screening study. *J Med Genet.* 2008 Jul;45(7):465-72.

森徹先生について

私は1983年に京都大学医学部を卒業後、大学病院での研修にあまり魅力を感じていなかったのも、生まれ故郷でもあり、子供の時に入院したこともある神戸市立中央市民病院で、研修を開始することとした。神戸市立中央市民病院は、1980年にポートアイランドの新病院に移転したばかりで、未来を感じさせる病院であった。ローテーションによる研修開始は内分泌内科からであった。森徹先生は、1983年4月に同院内分泌内科部長から京大第二内科（井村裕夫教授：元京大総長）に戻られたばかりであったが、週に一度は中央市民病院でも診療に来られており、指導を仰ぐことができた。研修医2年目の秋、今後の進路を考えていた。神戸市立中央市民病院は救急患者を断らない病院として今や大変有名であるが、当時よりER型の救急医療を実践しており、大変先進的であった。しかし、私自身としてはそのような業務を一生続けていくのは困難と感じており、もう少し落ち着いて仕事をしたいと考えてようになっていたので、飛び出した大学に戻ることを考えていた。そこへ森徹先生から突然の電話がかかってきた。「どこに帰ろうか考え中なのです」というと、「第二内科に決まっているではないか」との一言で、第二内科の森先生の研究室に大学院生として戻ることになった。

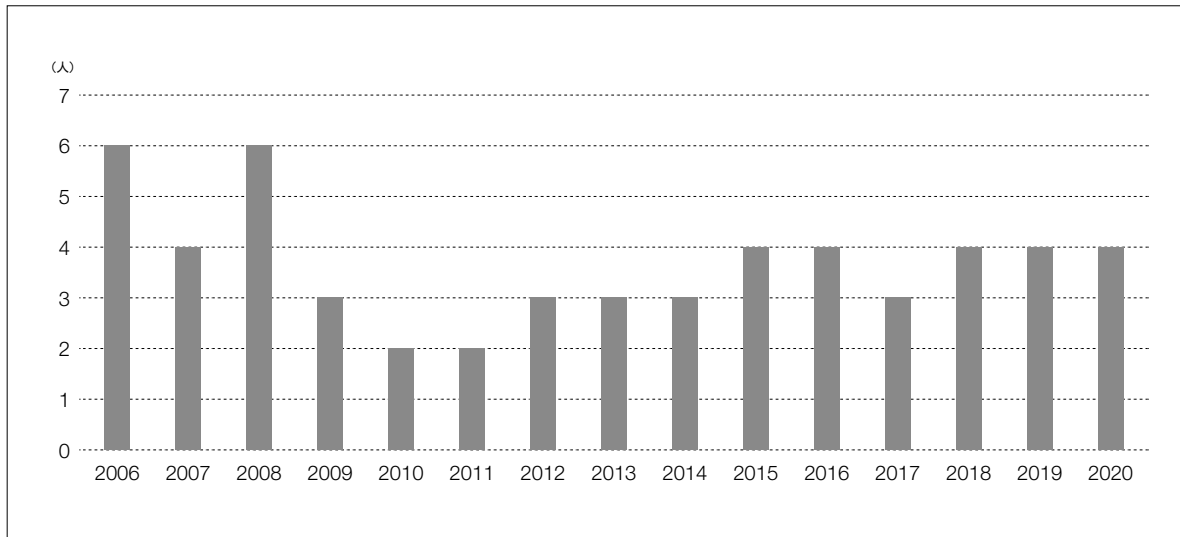
4年間の大学院生活を終えてからも「留学に決まっているではないか」ということで、紹介いただいた米国NIHで甲状腺研究で大変有名なKohn博士の研究室に3年3か月留学した。留学生活は、仕事も遊びも大変充実していた。森徹先生は、私の留学中に京大病院検査部（臨床検査医学）の教授に就任されていた。上記のAndy Shenkerとの研究が始まろうとしていた時、森先生から電話があり、帰国するように言われた。楽しい留学生活で、日本にいたときと比較にならないほどの研究成果もあげていたこともあり、初めて森先生に逆らって「もう少しアメリカにいたいのです」と言ったように覚えている。何度かのやり取りの末、帰国することになったが、前述のように留学先から大学にすぐに戻ることは通常できなかったのも、大変ありがたいことであり、すぐに実験をセットアップしてNatureの研究成果につながったことは、幸運でもあったと考えている。

森先生自身は、遺伝子検査について専門的領域とはされていなかったが、臨床検査の教授として、直感的にこの領域の重要性を認識しておられた。私に検査部における遺伝子検査の担当を命じられたこと、京大病院に遺伝子診療相談室を立ち上げられたこと、日本遺伝子診療学会を設立しその初代理事長になられたことなどが、すべて今の状況の起源になっていることを考えるとその先見の明の鋭さに驚きを禁じ得ないとともに、素晴らしい恩師と巡り会えたことに深く感謝の念を抱くものである。

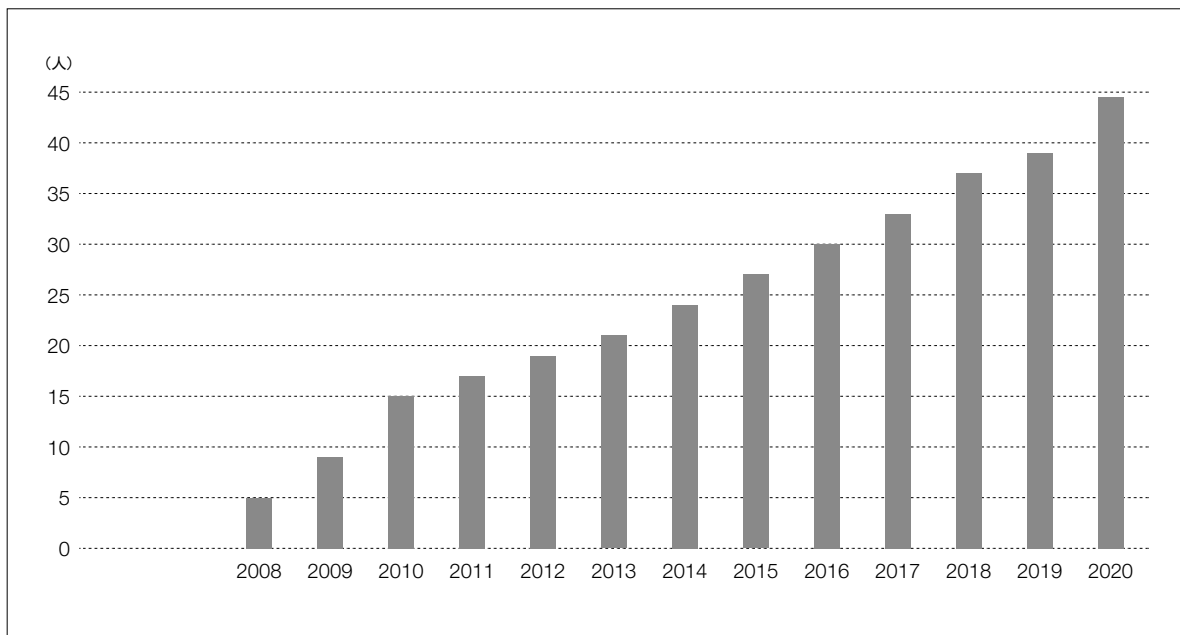
森先生定年後何年か経過したときから、森先生に薫陶を受けた約10名の者たちによって毎年年末に「森徹先生を囲む会」が開催されるようになった。私以外は甲状腺・内分泌を専門として大学や臨床現場で活躍しているほぼ同年代（私±10歳）の者である。森先生の本質力に魅せられた者たちの集まりであり、メンバーも森先生ご自身も毎年みな楽しみにしていた。2年間日程が合わず、2019年末久しぶりに、「森徹先生を囲む会」に出席することができた。かなり瘦せておられて心配であったが、それが最後になってしまった。2020年10月3日86歳で逝去された。痛恨の極みである。

遺伝カウンセラーコース15周年を迎えるにあたり、その源流が森徹先生にあることは間違いないことを知ってもらいたいと思う。今、私が若い人たちの教育に携わることができていることは大変な喜びであるが、森徹先生のような指導者になれているかは甚だ疑問である。森先生は、本当に重要な点だけ指導され、常に若手一人ひとりを尊重し自由に伸び伸びと育ててくれたと感謝している。京都大学遺伝カウンセラーコースに入学している院生はみなさんそれぞれ豊かで多様な才能と意欲を持っていることは常に感じているところである。今後直接指導できる期間は少なくなってきたが、京都大学らしい自由さのもと、若い人たちの力を伸ばす指導ができるように今後も臨んでいきたいと思う。

入学者数の年次推移



認定遺伝カウンセラー認定試験合格者数の年次推移（累積数）



課題研究一覧

期	氏名	論文題目（和文）	入学年
1	村上 裕美	認定遺伝カウンセラー倫理綱領の検討	2006
1	北川 尚子	着床前診断の遺伝カウンセリングに有用な説明文書の作成	2006
1	友田 茉莉	ゲノム・コホート研究参加への認識とその寄与因子の評価—地域住民を対象とした質問票調査—	2006
1	村島 京子	ウィリアムズ症候群における成長曲線の検討	2006
1	西山 深雪	羊水検査の遺伝カウンセリングにおける質問票を用いた妊婦の理解・知識把握の試み～説明文書および問診票の作成による臨床への還元まで～	2006
1	小野 晶子	遺伝子診断研究の説明文書・同意書の書式作成の検討	2006
2	山本 あゆみ	筋強直性ジストロフィーの遺伝カウンセリングに関する研究 ケースシリーズレビューとインタビューから見た遺伝カウンセリングの役割と課題	2007
2	各務 好美	未成年者に対する発症前遺伝子検査の考え方についての調査	2007
2	荒井 優気	遺伝子診療部における遺伝カウンセリングの特性	2007
2	鳥嶋 雅子	クライアントの家族性腫瘍に関する認識と血縁者への情報伝達の関連～半構造化面接を用いて～	2007
3	井上 田鶴子	羊水検査目的に産婦人科外来を受診した妊婦の現状と動向	2008
3	佐藤 友紀	先天性疾患患児の母親の経験する「ネガティブサポート」に関する研究～半構造化面接を用いて～	2008
3	桐林 和代	多発性内分泌腫瘍症1型（MEN1）の臨床的特徴と遺伝子変異について	2008
3	中川 奈保子	遺伝の仕組みと生物の多様性を学ぶための小学3年生向け教育ツールの開発	2008
3	高谷 明秀	Direct-to-Consumer genetic testing を提供している Web サイトの情報分析	2008
4	勝元 さえこ	「染色体異常児」の親・家族が求める情報・支援～親の会質問紙の内容の分析～	2009
4	岡田 千穂	Web サイト上で公開されているホスピスの理念の帰納的分析～英国における子どもホスピスの場合～	2009
4	岡 要	致死性骨異形成症～その疾患名称と現状報告～	2009
5	佐藤 智佳	子どもへの遺伝に関する情報伝達—MEN 患者の配偶者に対する半構造化面接を通して—	2010
5	袴田 しのぶ	難治性遺伝性疾患患者・家族団体運営に関するインタビュー調査～患者・家族団体の独自の特長に焦点をあてて～	2010
6	黄瀬 恵美子	遺伝性希少難病患者の「遺伝についての思い」に関する半構造化面接調査	2011
6	渡辺 智子	新生児聴覚スクリーニングの有効性評価：分析的枠組み（Analytic Framework）に基づく文献的検討	2011
7	中國 正祥	難聴の遺伝カウンセリング実施症例における患者実態調査と遺伝要因の検討	2012
7	柴田 有花	遺伝子検査ビジネスにおける消費者用注意喚起書改訂案の作成及び有効性の検討	2012
7	土屋 実央	次世代シーケンサーにおける Incidental Findings の取り扱いに関する検討—遺伝医療専門家を対象とした質問票調査を用いて—	2012
8	秋山 奈々	初等・中等教育におけるヒト遺伝教育支援のための検討—文献調査と高等学校における実践を通して—	2013

期	氏名	論文題目（和文）	入学年
8	福江 美咲	一般雑誌における乳がん検診情報の発信に関する研究	2013
8	高井 響子	国内医療における家系情報活用に関する研究－医学教科書および電子カルテの実態調査より－	2013
9	本田 明夏	妊婦健診時に胎児異常が疑われた際の情報提供とその支援に関する検討－経験者へのWebアンケートを用いて－	2014
9	西尾 瞳	もやもや病感受性遺伝子 RNF213 と脳血管狭窄の関連：ながはまスタディ	2014
9	平岡 弓枝	家族歴を通してヒト遺伝への関心向上を目指した一般市民向け冊子ツールの開発と影響－大学生を対象とした質問票調査を用いて－	2014
10	米井 歩	産婦人科と遺伝子診療部間の院内連携における病棟看護師・助産師からのニーズ～認定遺伝カウンセラーに求められる役割の検討～	2015
10	稲葉 慧	一般臨床医における遺伝医療との関与の実態および意向：京都府医師会会員を対象とした質問票調査	2015
10	松川 愛未	遺伝カウンセリング初回来談時、同伴者の有無と心理社会的背景の関係：遺伝性乳がん卵巣がん症候群疑いで来談した人を対象とした探索的研究	2015
10	高嶺 恵理子	一般地域住民の遺伝リテラシーと家族の遺伝情報をもたらす不安感についての横断研究：ながはまスタディ	2015
11	田口 育	ヒト受精卵におけるゲノム編集に対する意識－臨床遺伝専門家を対象とした質問票調査を用いて－	2016
11	小名 徹	Direct-to-Consumer Genetic testingを提供している国内企業の遺伝子検査結果に関する比較検討	2016
11	松浦 香里	遺伝性乳がん・卵巣がん症候群の疑いで遺伝カウンセリングに来談したクライアントの心情に影響を与える要因の質的探索的研究－不安感と安心感に着目して－	2016
11	佐藤 優	X連鎖性疾患の保因者リスクのある女性が自身と娘の保因者診断受検を検討する際に影響を及ぼす心理・文化・社会的要因の探索	2016
12	馬場 遥香	遺伝性疾患罹患患者から子どもへの情報伝達に対する遺伝カウンセリングの検討：Charcot-Marie-Tooth病親子への半構造化インタビューによる探索的質的研究	2017
12	十川 麗美	がんゲノム医療に対する一般市民のリテラシー向上を目的としたまんが教材開発－高校生を対象とした質問紙調査による有効性評価－	2017
12	永田 美保	一般地域住民で検出された低ホスファターゼ症原因遺伝子のバリエーションと臨床形質との関連：ながはまスタディ	2017
13	横田 恵梨	遺伝性腫瘍のクライアントへのフォローアップに対する認定遺伝カウンセラー®の経験と考え	2018
13	洪本 加奈	新生児マススクリーニングで見つかった遺伝性疾患をもつ子の親が次の挙児検討時に考える要素の質的探索的研究	2018
13	小池 佳菜子	若年心臓突然死者への遺伝学的剖検に関する課題	2018
13	幅野 愛理	リスク低減卵管卵巣摘出術と性生活への思い－BRCA1/2 キャリア女性とパートナーを対象とした質的探索的研究－	2018