

# Laboratory Genetic Counselorの業務について —米国の施設を中心とした施設視察の報告—



秋山奈々<sup>1,2</sup>、松川愛未<sup>1</sup>、小杉眞司<sup>1</sup>

1) 京都大学大学院医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学  
2) 千葉県こども病院 遺伝診療センター



## 背景

近年、臨床検査・研究としての染色体検査、遺伝子検査が臨床でも頻繁に行われるようになり、その結果の解釈やレポートの作成もLaboratory Genetic Counselor (LGC)が関る業務の1つである。本発表ではこういった解析を自施設の解析センターで行っている米国の小児病院を中心に、LGCがどのように勤務しているかを視察する機会をえたので、報告したい。

## 方法・訪問先

Children's Hospital of Philadelphia、Cincinnati Children's Hospitalに所属する合計6名のLaboratory Genetic Counselorに30～60分のインタビューを実施し、施設視察を行った。訪問期間は2018年2月6日～2月10日、各施設で2日間実施した。

### Children's Hospital of Philadelphia



#### 概要

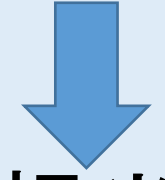
染色体検査からWESまで、院内の検査部門で実施。  
Laboratory Genetic Counselorとして7人遺伝カウンセラーが勤務。  
それぞれが検査の専門分野を持ち、担当を振り分けている。  
Clinical Labは大きく3つのセクションに分かれている。  
Lab1: Cytogenetics  
Lab2: Molecular genetics  
Lab3: Cancer (パネル検査、体細胞系列のクリニカルシーケンス)

#### 結果報告までの流れ

LGCが検査担当者から結果を受け取る



各検査の解析担当のLGCが臨床情報と解析結果を確認しながら、結果解釈とレポートを作成



解析担当の医師が解析結果を確認



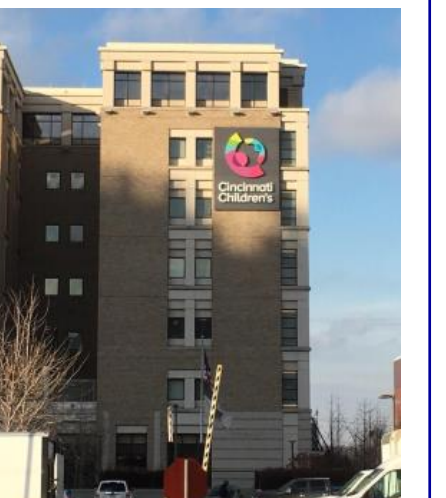
検査依頼医に結果レポートを返却



#### IMGC program (Individualized Medical Genetic Center)

フィラデルフィア小児病院、ペンシルバニア大学附属病院、関連病院の各診療科からの遺伝学的検査のコンサルテーションを受けている。  
IMGCの外来を受診し、家族歴や臨床情報の確認を行い、コンサルテーション元の医師からのオーダーを踏まえつつ、どの遺伝学的検査が適切かを決定、実施する。  
結果開示までをIMGCの外来で行う。コンサルテーションの窓口、担当科医師とのやり取りは遺伝カウンセラーが行っている。

### Cincinnati Children's Hospital



#### 概要

染色体検査からWhole Exome Sequencing (WES)までを院内の検査部門で実施。LGCは結果解釈やレポートの作成と臨床でのクライアントの対応の両方の業務を担っている。  
検査担当者、解析担当者が一同に集っての定期ミーティングで、解釈が難しい症例や、新規変異に関するディスカッションを行っている。

#### LGCの業務範囲

**On call:** 院内外からの問い合わせ対応、どの検査が最適かをディスカッション・提案する。

**Writing report:** classification, reference検索、臨床情報の確認。

**Project:** lab内でプロジェクトを立案したり、lab内のプロジェクトを手伝ったりしている。

**Advertise the lab:** 学会等に参加し、commercial labと同様に自身のlabの活動を宣伝をする。

**Education:** rotationの学生の指導、講義を実施。

#### 結果報告までの流れ

LGCが検査担当者から結果を受け取る



それぞれの解析担当のLGCが臨床情報と解析結果を確認しながら、結果解釈とレポートを作成



解析担当のDirectorが解析結果を確認



検査提出医に結果を返却。院内患者であれば、LGCが患者に結果開示することもある。



#### 2施設で共通していた部分

- 解析方法や結果解釈については、遺伝カウンセラー養成課程中に基本的な内容しか学習しない、もしくは講義が無い場合もあるので、現場に入ってからOn the job Trainingで検査結果報告書を作成するための知識やノウハウを学んでいる。
- 遺伝学的検査全般に関わるというよりも、それぞれのLGCがmoleculargeneticやcytogeneticなどの専門領域を持ち、その分野に関する知識やスキルを深めている。
- より適切な検査の提案、結果解釈のために必要な臨床情報を検査提出医に確認する作業もLGCの業務の一部となっている。

## まとめ

□ Laboratory Genetic Counselorの業務について、施設視察とインタビューを行い、その結果を報告した。

□ 本邦ではこのような形態の業務を行っている認定遺伝カウンセラーはまだ少ないと考えられる。

(P-67「認定遺伝カウンセラーの現状報告—JACGC認定遺伝カウンセラー現状調査2016より—」)

□ ゲノム医療の多様化により、今後、国内でもLGCのように遺伝学的検査の受注や解釈に関わる認定遺伝カウンセラーの需要が高まることが予想される。

謝辞 本訪問調査にご協力いただきました、Children's Hospital of Philadelphia、Cincinnati Children's Hospital、University of Cincinnatiのスタッフの皆様には厚く御礼申し上げます。

※本訪問調査は、AMED 平成29年度ゲノム創薬基盤推進研究事業

「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(研究代表者: 京都大学 小杉眞司)」班の支援を受けて実施された。