

難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリングの実態調査と教育システムの構築に資する研究
-難病診療における遺伝カウンセリング提供体制改善に向けた意見聴取- (研究参加依頼)

謹啓

難病においては遺伝性疾患が約半数を占め、遺伝学的検査の一般診療化が進む中、遺伝カウンセリング提供体制の整備が課題となっております。そこで本研究班では、難病における遺伝カウンセリング提供体制の調査を行い、課題を整理し、①遺伝カウンセリング提供のための施設間連携の整備、②遺伝カウンセリングの必要性に関する社会啓発、③保険診療における遺伝カウンセリング料金算定区分の変更、④認定遺伝カウンセラー®の国家資格化という解決策を見だし、提言案を作成しました。しかし、本提言は研究班内で作成されたものであるため、より実現性のある内容とすべく、自治体、遺伝関連学会、患者団体/当事者団体などの広い視点からご意見をいただき、質問紙票調査という形式で意見聴取を行うこととしました。貴団体/部署からの忌憚ないご意見をお願いいたたく存じます。なお、本調査はお茶の水女子大学の倫理審査委員会で承認（承認番号 2021-101）を受けております。

本質問紙票調査は無記名式ではあり、回答者が特定されることはありません。ただし、自由回答の内容によっては個人特定が可能となる恐れがありますので、ご注意ください。本研究の結果は、報告書における提言として公表を予定しておりますが、個人や所属団体につながる情報が明らかになることはありません。また、本研究にご参加いただけない場合でも、不利益を被ることはありません。また、個々の回答を、二次利用することや外部等へ譲渡することはありません。

いただいた回答は、研究成果の公表後 10 年間研究代表者の施設で保存いたします。また、アンケートの回答から得た情報は本調査の目的に沿った現状把握にのみ使用し、他の用途には用いられません。なお、本研究の結果は、報告書および学会報告、論文報告の形式で公開する予定です。

本アンケートは無記名式のため、回答後に研究参加への同意を撤回することはできません。下記の注意点をご確認いただき、以下の URL から、インターネットでご回答ください。よりよい難病診療のために、何卒ご協力くださいますようお願い申し上げます。

謹白

回答にあたり以下の点にご注意ください

回答の前に、提言案をお読みいただき、その上でご回答ください。

研究への同意に関する質問が必須になっておりますので、お答えください。

自由回答の中に、個人情報などをいれないよう、ご注意ください。

回答は、質問紙にある URL から、2021 年 10 月 10 日までにご返信ください。

研究代表者：お茶の水女子大学 基幹研究院 教授 三宅秀彦

研究分担者：小杉真司、櫻井晃洋、川目裕、松尾真理、佐々木元子

研究協力者：由良敬、高島響子、李怡然、神原容子、松川愛未

<本調査に関するお問い合わせ先>

〒112-8610 東京都文京区大塚 2-1-1

お茶の水女子大学 基幹研究院 自然科学系

三宅 秀彦

ocha-gcc@cc.ocha.ac.jp

難病診療の遺伝カウンセリングに関する現状認識と解決策

厚生労働科学研究費補助金「難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリングの実態調査と教育システムの構築に資する研究」研究班

<本研究班の調査から見た難病診療の遺伝カウンセリングの現状認識>

従来、難病診療においては、難病に遺伝性疾患が多く含まれていることから、情報提供と心理社会的課題による支援である遺伝カウンセリング¹の実施が必要とされてきた。遺伝情報は患者の診断だけでなく、遺伝情報のもつ予知性、共有性といった特徴から、保因者診断²や発症前診断³、出生前診断⁴にも利活用が可能である。これは有用性がある反面、本人だけでなく血縁者における心理社会的課題⁵につながる可能性がある。したがって、遺伝カウンセリングにおける心理社会的支援においては、家族を含めた丁寧な対応が必要となる。そして、遺伝情報の不変性という特徴から、ときに継続的な遺伝カウンセリングが必要となる。現在、遺伝カウンセリングの知識・技能を担保する資格として、臨床遺伝専門医⁶と非医師の認定遺伝カウンセラー⁷がある。現在、認定遺伝カウンセラー資格は、大学院修士課程で遺伝カウンセリングの教育を受けた上で、筆記および面接からなる認定試験に合格して得られる。

ゲノムの網羅的解析⁸の技術の進歩と解析コストの低下、データベース技術の発達などによって、ゲノム医療の臨床応用が現実化しつつある。この網羅的解析では、二次的所見⁹や病的意義の解釈が困難なバリエーション¹⁰が発見される可能性がある。さらに、個人情報としての取り扱いなどの倫理的・法的・社会的課題への配慮も必要となり、ゲノム情報を臨床で利用するにあたり心理社会的課題への対応はより難しくなり、遺伝カウンセリングに新たな役割が求められるようになってきた。

難病医療提供体制について見ると、本研究班が発足する直前の平成30年11月の時点で、難病診療連携拠点病院¹¹が未指定の道府県があり、常勤の臨床遺伝専門医が不在の指定施設もあった。さらに、保険診療制度における遺伝カウンセリング料の算定は、検査判断料の一部として、遺伝学的検査の前後で認められているのみである。このため、保険診療の遺伝カウンセリングにおける心理社会的支援は、限定的にしか実施できない。また、北米の状況ではあるが、1975年の米国人類遺伝学会の遺伝カウンセリングの定義では、一般的に適切にトレーニン

グを受けた者が関与することとしている。しかし、本邦では、遺伝カウンセリングの担当者について、具体的な職種や人材が言及されていない。以上より、遺伝カウンセリング提供体制は、量的、質的共に構築途上と考えられた。

本研究班では、難病診療における遺伝カウンセリングの実態調査を行うために、2つの調査を実施した。ひとつめは、難病診療施設を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査であり、もうひとつは難病研究班を対象とした遺伝カウンセリングの必要性に関する調査である。

1) 難病診療施設を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査

対象は、2020年1月の時点で難病情報センターホームページの「難病の医療提供体制」(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5215>)に掲載された難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院、1543施設を対象とし、質問紙票調査を実施した（調査期間：令和2年2月10日より令和2年3月9日）。150施設から回答があり（回答率9.7%）、解析対象は84施設（41都道府県）であった。84施設の内訳は、難病診療連携拠点病院が17施設、難病診療分野別拠点病院が4施設、難病医療協力病院が63施設であった。

臨床遺伝専門医は、回答のあった難病診療連携拠点病院の17施設全てに在籍し、難病診療分野別拠点病院では75%（3/4）、難病医療協力病院の27%（16/62）で在籍していた。さらに、認定遺伝カウンセラーでは、難病診療連携拠点病院の82%（14/17）、難病診療分野別拠点病院の50%（2/4）、難病医療協力病院の11%（55/62）で在籍していた。なお、難病診療コーディネーター、難病医療コーディネーター、難病診療カウンセラーは、難病診療連携拠点病院にのみ在籍し、在籍していた施設は、難病診療コーディネーター7施設、難病医療コーディネーター2施設、難病診療カウンセラー4施設であった。

遺伝カウンセリングの実施状況として、院内で実施している施設が37施設（44.0%）、院内では実施せず、院外へ依頼している施設が15施設（17.9%）、院内では実施せず、院外への依頼もしていない施設が32（38.1%）であった。難病診療連携拠点病院の17施設および難病診療分野別拠点病院4施設では、全て院内で遺伝カウンセリングを実施していた。施設における難病診療の遺伝カウンセリングの実施・導入における課題としては、「専門職（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー）がない」という回答が42%を占め、次いで「人員が少ない」27%、「遺伝子診療部門がない」27%が挙げられた。また、1回の遺伝カウンセ

リングのセッションにかかる時間としては、初回では、60分～90分とする回答が最も多く（20施設：54.1%）、次いで30分～60分未満であった（12施設：32.4%）。2回目以降では、30分～60分未満が25施設（67.6%）と最も多く、次いで60分～90分が5施設（13.5%）であった。

以上より、難病診療における遺伝医療は、難病診療連携拠点病院を軸に、難病診療分野別拠点病院、難病診療協力病院で分業がなされていると考えられた。ただし、回答率の低さから、標本の代表性の限界があり、全国的に体制整備がなされているとは言えなかった。

2) 難病研究班を対象とした遺伝カウンセリングの必要性の調査

平成30年度から令和2年度の難治性疾患政策研究事業のうち、疾患別基盤研究分野および領域別基盤研究分野の研究班（<https://www.nanbyou.or.jp/entry/15824>）を対象に、研究者の専門性と所属施設の遺伝医療への関与、および研究対象としている疾患の遺伝カウンセリングの必要性について調査を行った（調査期間：令和2年12月7日より令和3年1月31日）。対象となった研究班は101班で、疾患個別の質問紙票は718通送付した。53班から回答があり（回収率52.5%）、うち1研究班は7名から回答があった。回答者のうち2名については、研究同意に関する回答がなく除外した。以上より、回答者は57名となり、56名は医師で、非医師は1名であった。疾患についての質問紙票は380票が解析対象となった。回答者の所属施設に遺伝子診療部門が設置されているという回答は57名中41名（71.9%）、認定遺伝カウンセラーが在籍しているとの回答は55名中46名（80.7%）であった。回答者の難病の診療における遺伝カウンセリングへの実施について複数回答で尋ねたところ、自身で担当しているとの回答が23名、院内で依頼24名、院外へ依頼2名、担当/依頼ともなしが18名であった。同様に難病の研究における遺伝カウンセリングの実施について複数回答で尋ねたところ、自身で担当しているとの回答が14名、院内で依頼15名、院外へ依頼3名、担当/依頼ともなしが31名であった。

疾患に対する質問紙票の回答380件（疾患数347種類）のうち、遺伝性疾患が193件、一部に遺伝性もしくは多因子遺伝性が68件、非遺伝性もしくは不明である疾患が119件であった。疾患における遺伝カウンセリングの必要度について、「必要なし」を0とし、「必要とする」を10としたスケールで尋ねたところ、疾患への遺伝の関与が高いほど、遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの必

要性が高いと回答されていた。家族へのこれらの必要性は、患者本人に対する必要性よりも低いと判断されていた。また、遺伝性疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が低いと判断された疾患がある一方で、遺伝性がない/不明である疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が認められた。遺伝カウンセリングの必要性の判断には、380 回答中 339 件 (89.2%) で「遺伝性/非遺伝性であるかどうか」が最も重視され、次いで、198 件 (52.1%) で「ゲノム解析/遺伝子解析の研究が行われているかどうか」が重視されていた。また、「遺伝学的検査が保険適用になっているかどうか」は 167 件 (43.9%)、遺伝学的に特徴的な事項 (家系内の重症度の差や表現促進現象など) があるかどうか 140 件 (36.8%)、患者や家族における遺伝に関する心理社会的課題の生じやすさ 118 件 (31.1%) であった。その他の「遺伝カウンセリングを担当できる専門外来や人材がいるかどうか」、「非発症保因者診断」、「発症前診断」、「出生前診断」の利用が検討されるかどうか、とした回答は、それぞれ 3 割以下であった。

課題：

1. 遺伝カウンセリングを提供する体制は、難病診療連携拠点病院を中心に整えられていると考えられるが、人員配置からは難病診療システムとして遺伝カウンセリングを提供することが保証された環境とは言い難い。
2. 難病の遺伝医療では、心理社会的課題や血縁者への対応があり、それは継続的な課題となりうる。難病医療の研究者において、遺伝カウンセリングの必要性に対する判断は、心理社会的課題よりも遺伝学的検査や研究に重点が置かれていた。
3. 遺伝因子の関与が小さい疾患や遺伝性が不明な疾患においても遺伝カウンセリングの必要性があるが、その必要性が十分に認知されていない可能性がある。

解決案：

難病医療における遺伝カウンセリング実施を保証する体制を構築するためには、難病診療施設間の連携体制構築と、訓練を受けた専門職が心理社会的支援を含めた遺伝カウンセリングを保険診療で提供するための裏付けが必要と考える。

遺伝カウンセリングの連携体制については、回答数が少ないため全体像を示しているとは言い難いが、本調査結果が遺伝カウンセリング提供体制のモデルになると考えられた。すなわち、難病医療提供体制の中で、難病診療連携拠点病院および難病診療分野別拠点病院が遺伝カウンセリングを担い、自施設で遺伝カウンセリングを実施できない難病医療協力病院では対応可能な施設へ紹介する体制である。遺伝カウンセリングの質保証も必要であるため、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーの関与できる施設を、対応可能な施設とする。また、遺伝カウンセリングに対し、院内実施、紹介の経験がともにない施設もあること、難病研究の専門家においても心理社会的課題による遺伝カウンセリングの必要性は低いと判断する意見もあったことから、難病医療において遺伝カウンセリングが何故必要であるかについて啓発する必要もあると考えられた。

心理社会的支援を含めた遺伝カウンセリングを保険診療として提供するためには、遺伝カウンセリングが必ずしも検査と連動した行為でないことを前提におき、検査判断料から医学管理として保険診療を実施できるようにすることが必要と考える。保険診療上、医学管理とすることによって、検査の実施と関係ない遺伝カウンセリングや継続的な遺伝カウンセリングも可能となる。また、遺伝カウンセリングは1時間程度かかることが示されており、医師の指示の元での認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングを保険診療の対象とすることが、医療資源の適正配分にも寄与すると考える。将来的には、認定遺伝カウンセラーの国家資格化を検討する。

以上

「難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリングの実態調査と教育システムの構築に資する研究」研究班

研究代表者：三宅秀彦 お茶の水女子大学

研究分担者：小杉眞司 京都大学、櫻井晃洋 札幌医科大学、川目裕 東京慈恵会医科大学、松尾真理 東京女子医科大学、佐々木 元子 お茶の水女子大学

研究協力者：由良敬 お茶の水女子大学、高島響子 国立国際医療研究センター研究所、李怡然 東京大学、神原容子 お茶の水女子大学、松川愛未 東京都立多摩総合医療センター/京都大学

注釈

- ¹ 遺伝カウンセリング：遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。このプロセスには、疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、遺伝現象、検査、マネジメント、予防、資源および研究についての教育、インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリングなどが含まれる。（日本医学会 2011）
- ² 保因者診断：自身が発症する可能性はほとんど無いが、次世代で疾患を発症する可能性のある遺伝子バリエーション（変異）を保有しているかを調べる検査・診断
- ³ 発症前診断：現在は発症していない疾患に対して、疾患の発症に関与する遺伝子バリエーションを検査し、将来の発症予測を行う検査・診断。
- ⁴ 出生前診断：胎児を対象とした遺伝学的検査。染色体検査や遺伝子検査だけでなく、超音波断層法なども含まれる。
- ⁵ 心理社会的課題：個人の思考や行動と社会的要因と相互関係から生じる課題。
- ⁶ 臨床遺伝専門医：日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で認定する、「すべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝子に関係した問題の解決を担う医師」。（臨床遺伝専門医制度委員会 HP: <http://www.jbmg.jp/jbmg/index.html>）
- ⁷ 認定遺伝カウンセラー[®]：日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で認定する、「遺伝医療を必要としている患者や家族に適切な遺伝情報や社会の支援体勢等を含むさまざまな情報提供を行い、心理的、社会的サポートを通して当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療専門職」。（認定遺伝カウンセラー制度委員会 HP：<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/About.html>）
- ⁸ ゲノムの網羅的解析：ヒトゲノムは 30 億塩基対からなり、遺伝情報はそのごく一部である。網羅的解析では、ゲノム全体を解析する全ゲノムシーケンシングや、遺伝情報をコードしているエクソン全体を解析する全エクソームシーケンシングなどがある。
- ⁹ 二次的所見：網羅的解析を実施した場合、本来の目的以外の状態と関係する遺伝子のバリエーションが発見されることがある。これを二次的所見と呼ぶ。
- ¹⁰ 病的意義の解釈が困難なバリエーション：ゲノムにおける変化は数多く存在し、疾患の原因となるものもあれば、疾患の原因とならないものもある。これらの解釈には、遺伝子の変化の特徴から検討されるが、解釈が困難なものも多く存在する。
- ¹¹ 難病診療連携拠点病院：都道府県の難病診療連携の拠点となる病院

難病ゲノム医療に対応した遺伝カウンセリングの実態調査と教育システムの構築に資する研究 -難病診療における遺伝カウンセリング提供体制改善に向けた意見聴取- 質問紙票

このアンケートは、難病における遺伝カウンセリング体制をより良くするための提言を作成するために実施されます。皆様の率直なご意見をいただきましたら幸いです。オンラインアンケートとなっておりますが、まず、この質問紙票でご準備いただき、その上で質問紙票の最後にある URL にアクセスし、ご回答ください。

*質問 1. 提案書「難病診療の遺伝カウンセリングに関する現状認識と解決策」をお読みいただけましたでしょうか。(単一回答)

1. はい
2. いいえ

*質問 2. 回答される方の立場を教えてください。(単一回答)

1. 患者会/当事者団体の立場
2. 自治体関係者
3. 学会関係者

*質問 3. 本研究の説明文書を読んでいただいた上で、研究参加に同意いただけますか。(単一回答)

1. はい
2. いいえ (アンケートを終了します)

質問 4. 本提案書で示した解決案では、以下の4つの提案を提示しています。提案書を読んでいただいて実現が望まれると思われた事項を全て選んでください。

(複数回答)

1. 遺伝カウンセリング提供のための施設間連携の整備
2. 遺伝カウンセリングの必要性に関する社会啓発
3. 保険診療における遺伝カウンセリング料金算定区分の変更
4. 認定遺伝カウンセラー®の国家資格化 (次ページにつづきます)

質問 5. 本提案書に記載した解決案を実現するために必要と考える具体的な方策がありましたら教えてください。質問 4 でお選びいただいた提案の番号とともにお書きください。(自由回答：個人情報を記載しないよう、お願いします)

質問 6. 本提案文書に記載されている以外に、難病診療における遺伝カウンセリング提供体制の課題や、それを改善するためのご意見がありましたら教えてください。(自由回答：個人情報を記載しないよう、お願いします)

質問は以上です。

回答は、以下の URL もしくは QR コードからお願いいたします。

<https://jp.surveymonkey.com/r/FKML7ZJ>



