

#### 自由記載 (抜粋)

- ・現在抱えている問題に気付かされた。
- ・実際場面からのコミュニケーションのロールプレイだった為、明日からの臨床に役立つ内容だった。
- ・何気なくおわりにしてしまうことの多いコミュニケーションですが、きく姿勢を大切に、向き合っていくことが重要と感じました。他の人の意見、とても新鮮で、日々の自分を反省しつつ、また患者と向き合いたいと思いました。
- ・自分の実施しているケアをみなおす機会になった。受け止め方、語りかけで気持ちがかわるということがわかった。
- ・三者間のコミュニケーションで肯定的に上手く持っていくことの大切さを学びました。スタッフ間で同じ意識を持って、取り組めばより良い連鎖になると思いました。

#### D. 考察

研修会のアンケートに、「今後の難病ケアに役立つ」が89%であった。これは、①ケアチームが患者・家族の言語やナラティブから、彼らのQOLを理解すること。②生じている問題とは、その問題に向き合う人によって、認識のされ方(認識の枠組み)が違うこと。③自分の価値観から中立であること。④価値観の多様性を尊重できること。⑤コミュニケーションの目標を常に意識し、正しさの探求ではなく建設的で発展的であること。の5項目の理解が、参加者の作業目標の意識を高め、メンバー間の共同作業を支えたと考えられる。

研修プログラムでは、職種間の相互の「意思疎通における葛藤場面」が再現され、集団支援アプローチにおける二重構造(スタッフでありメンバーであるという)が意識された。多専門職種としての立場や考え方の違いがあっても、質の高いケア提供や連携に生かすことができることが理解された。

#### E. 結論

神経難病患者・神経筋疾患患者のための集団支援アプローチ、即ち、協同的關係性を意識した研修は、進行性の難病医療を支える多職種専門職連携の重要性と意義を見直し、体験する貴重な機会を提供した。多専門職種がそれぞれ自己理解と他者理解を深め、立場の違いをケアに生かす連携は、すべての医療において、とりわけ、現在のところ治癒を目指せない難病医療には必須である。

#### F. 健康危険情報

なし

#### G. 研究発表

#### 1. 論文発表

1. 中島孝, 非ガン患者さんの緩和ケアとQOLを求めて, メディカルタウンの“看取りのルネサンス”～喪失から再生への地域ケア共同体へ～, 30年後の医療の姿を考える会編, 2013, 27-75
  2. 中島孝, 「治らない病気」と向き合える「告知」とは, 日経ビジネス アソシエ, 第12巻第10号通巻264号, August8, 2013, 118-119
  3. Christianto A, Watanabe H, Nakajima T, Inazu T., Idursulfase enzyme replacement therapy in an adult patient with severe Hunter syndrome having a novel mutation of iduronate-2-sulfatase gene., Clin Chim Acta., 2013, Aug 23;423:66-68
  4. Progressive myoclonus epilepsy: extraneuronal brown pigment deposition and system neurodegeneration in the brains of Japanese patients with novel SCARB2 mutations., Fu YJ, Aida I, Tada M, Tada M, Toyoshima Y, Takeda S, Nakajima T, Naito, H, Nishizawa M, Onodera O, Kakita A, Takahashi H., Neuropathol Appl Neurobiol. ,2013 May 10. ,doi: 10.1111/nan.12057. [Epub ahead of print]PMID: 23659519
  5. 後藤清恵, 遺伝カウンセリングを考える, 家族療法テキストブック, 金剛出版, 2013, 197
  6. 後藤清恵, 「やさしさと几帳面さの発達心理学的理解」, プラダ・ウイリー協会ニューズレター2013年, NPO 法人 日本プラダウイリー症候群協会, 2013, 9-10
- #### 2. 学会発表 (中島孝 1~8) (後藤清恵 9~16)
1. 第8回庄内緩和医療研究会、「日本における緩和ケアの誤解を解くためにーQOL、健康、延命、尊厳、痛み、スピリチュアリティとは何かー」(東京第一ホテル鶴岡 2013年8月10日)
  2. 第4回ALSフォーラム、「ALSケアにおける緩和の考え方」(シェラトン都ホテル東京 2013年8月31日)
  3. 第7回日本緩和医療薬学会、「非がんの緩和ケアーALSチーム医療への参加」(幕張メッセ国際会議場 2013年9月15日)
  4. 患者主体のQOL評価法「SEIQoL-DW」を学び、活かす実習セミナー、「主観的評価が医療を変える QOLの新しい実践」(帝京平成大学中野キャンパス 2013年10月27日)
  5. 第3回県央緩和ケア研究会、「緩和ケアにおけるQOL評価とその方法」(燕三条地場産業振興センター 2013年11月1日)

6. 柏崎特別支援学校PTA主催講演会、「難病におけるロボットスーツの医療応用」(柏崎特別支援学校 2013年11月9日)
7. 国立精神・神経医療研究センター研修会、「QOL新しい実践SEIQoL-DW」(国立精神・神経医療研究センター 2013年11月17日)
8. H25 難病医療従事者研修会、「患者さんとご家族の主観的評価を高める難病ケアと緩和ケア」(ボルファートとやま 2013年12月5日)
9. (以下 後藤清恵)  
第37回 遺伝カウンセリング学会学術集会、「遺伝カウンセリング普及への試みー新潟大学医歯学総合病院における取り組みー」,川崎市産業振興会館,2013年6月22日
10. くびき野養護実践研究会総会・記念講演会、「教育に生かす臨床の視点ーエビデンスからナラティブへ」,上越教育プラザ,2013年7月6日
11. 長野県難病相談・支援センター 第5回神経疾患ケアシンポジウム,「難病療養者・家族の心を支える支援ー臨床心理士の立場から」,信州大学医学部付属病院外来棟大会議室,2013年7月10日
12. 日本心理臨床学会第32回秋季大会,自主シンポジウム指定討論「筋ジストロフィー患者における発達障害傾向とQOL」,パシフィコ横浜,2013年8月25日
13. 訪問看護従事者研修会,「家族関係論・家族看護」,新潟県看護研修センター大研修室,2013年8月29・31
14. 日本家族研究・家族療法学会地域ワークショップin新潟 分科会「医療における家族支援」,新潟市総合福祉会館,2013年10月27日
15. 神経難病ケアにおけるサポートグループステップアップ研修会,東京国際フォーラム G701会議室,2013年11月30日
16. 平成25年度新潟県難病ホームヘルパー養成研修事業,「難病患者の心理及び家族の理解」「難病患者の心理学的援助法」,新潟市保健所講堂,2013年11月18日・12月5日

### 3. その他の発表

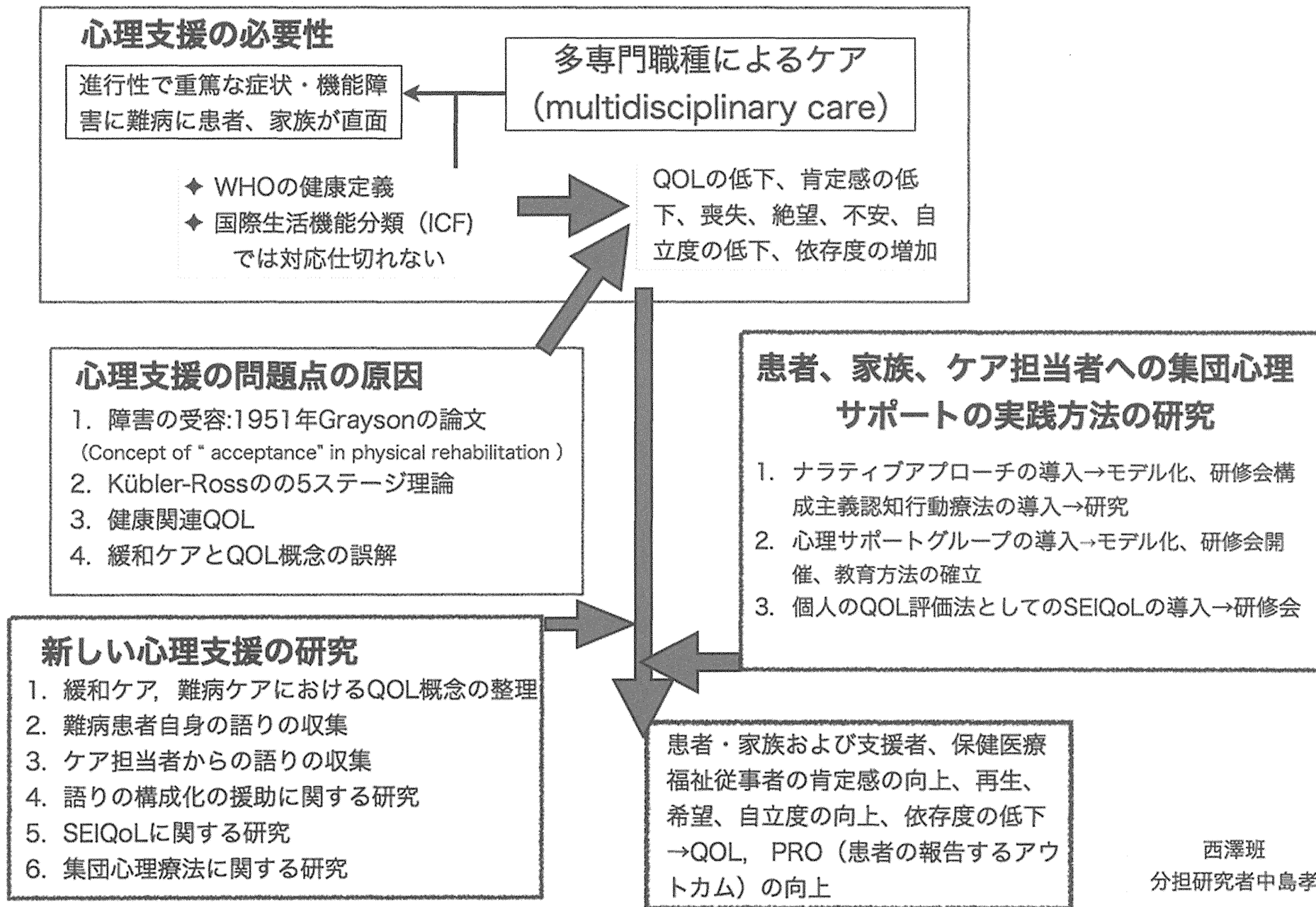
後藤清恵他,特集 遺伝カウンセリングと病  
気,*CARREL* 8月号 新潟日報事社,2013,142-

143

### H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定含む)

なし

# 難病患者・家族の心理支援オーバビュー



西澤班  
分担研究者中島孝

難病者が集う場で生成される特有の構造と機能  
—IBD 病者を対象としたピア・サポートグループの記述から

研究分担者	佐藤達哉	立命館大学文学部
研究協力者	赤阪麻由 福田茉莉	立命館大学大学院文学研究科 立命館大学衣笠総合研究機構

## 研究要旨

本研究班は心理学の視座からの難病患者支援に焦点を当て、①「人生 with 病い」の視点から捉える患者の多層的ライフ、②ピア・サポートによる心理的支援のあり方、③難病医療／支援における実践知の蓄積と方法論、の3点について検討を行った。本年度は特に②ピア・サポートによる心理的支援のあり方の検討を重点的に行った。本研究では当事者相互のネットワーク化に着目し、難病者の一例として炎症性腸疾患 (IBD) 病者のピア・サポートグループを立ち上げ、実践研究を行った。そこで実践のプロセスを丁寧に記述し、参加者にとっての場の意味や場で共有されている文化を明らかにしながら、この場の特有の構造と機能について論じる。

### A. 研究目的

心理学における難病者のケアは、病いや障害を軽減させるもの、なくすものという治療者の視点に立脚した支援が中心であるが、近年では、病者の生活の文脈に沿った支援のあり方にも注目が集まっている。本研究では、難病者の一例として IBD 病者を対象としたピア・サポートの場を記述し、参加者にとっての場の意味と場で生成され共有されている文化を明らかにしながら、難病者が集う場で生成される特有の構造と機能について検討する。

### B. 研究方法

IBD 病者でもある研究者が 2012 年 1 月に立ち上げた、IBD 病者と関係者を対象とした語り合いの場をフィールドとし、立ち上げから 1 年 9 ヶ月間を対象とした。研究者が記録したフィールドノート、参加者からの電子メールの受信記録などから参加者にとっての「場の意味」「共有されている文化」についてオープン・コーディングを実施した。

### (倫理面への配慮)

研究に際して、医療施設や研究施設において、当該施設の規定する倫理規定に則り、研究を実施している。また、所属大学の規定する研究倫理に従い、調査協力者へのインフォームド・コンセントを実施、研究への同意書などによる承諾を得る。

### C. 研究結果

図 1 はこの場の構造と機能を解き明かすものである。参加者にとっての場の意味として「同病者同士ならではの話ができる」「患者／関係者」という枠組みを超えて自分としていられる「主体的な活動のきっかけ」「遊び」の場」という 4 つのカテゴリーが抽出された。また、この会で生成され共有されている文化としては「自由に気兼ねなく本音で話せる雰囲気」「それぞれが主役」「形にとらわれない」の 3 つに特徴付けることが可能である。だが、こうした構造と機能は最初から意図されたものでもなければ、常に安定しているわけでもない。時間と共に成員たちが作り上げて

きたものである。複数回の参加や参加者同士の関係性の変化、病状の変化などにより、意味や目的は変容したり揺らいだりしている。

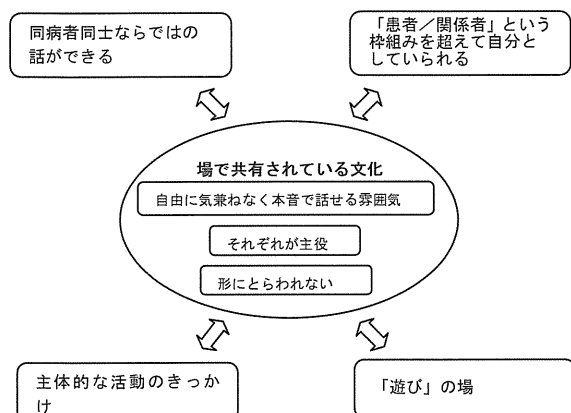


図1 参加者にとっての場の意味と場で共有されている文化

#### D. 考察

本研究において設定された場は特定の目的やテーマを持たず、有機的、自然発生的に展開していくという志向を持つ場である。参加者のあり様は場面や文脈によって変容していくが、「患者」であってもなくてもそのままの自分としていられる場であることが示唆された。このようなあり方は、患者会（もしくは病者を対象にした SHG）のような「患者であること」「問題があること」から発して場が展開し、メンバー同士の自助や相互援助が重視されるあり方とは別のオルタナティブな場としてとらえることが妥当であろう。

当事者同士が相互に交流し、つながることの意義として、以下の3点があげられる。①医療に関する情報交換を行うことで、治療に積極的に向き合うようになること、②仲間と生活上の困り事や不安などを共有し、分かち合う場として機能すること、③当事者自身がよりよいライフのあり方を仲間と共に模索するための活動の場、社会との接合点として機能すること、があげられる。

#### E. 結論

難病者が集い語らう場において、実際に何が起きているのかということや、その場の特有の構造や機能を明らかにするには、場の丁寧な記述による実践研究が有用である。本研究で行った場と従来の患者会では、

それぞれに重要な機能な意義があり、両者は病者が集う場という意味では似通っているようであるが、実際にはまったく違う意味があることが示唆された。つまり、患者会には、医療講演会などのイベントや制度に関する現況や治療に関する最新情報の発信などの機能があるが、ここでは「患者としての私」だけではなく、より多様な自分としていられる場であったり、主体的な活動のきっかけになったり、「遊び」の場としての機能が語られた。したがって、参加者自身がこの場と患者会とを異なった認識で捉えていることがわかる。病者が集う場が求められている現状で、今後当事者同士のネットワーク化のための多様な径路の提示が要請されると考えられる。

本研究および各プロジェクトを包括的に議論するにあたり、病者を「患者である私」だけではなく、さまざまな自己をもった1人の人間として捉え、病者が生活する文脈に沿った支援の在り方を考えていく必要性が指摘できる。

#### F. 健康危険情報

該当しない。

#### G. 研究発表

##### 学会発表

赤阪麻由・サトウタツヤ 「難病者のつながりの場の展開とあり方—参加メンバーとの語り合いから」、日本質的心理学会第10回大会、立命館大学、2013年8月

赤阪麻由 「難病者のサポート・グループの場の生成と展開—炎症性腸疾患患者を対象にしたグループの実践から」、日本人間性心理学会第32回大会、大正大学、2013年9月

#### H. 知的財産権の出願・登録状況(予定含む)

該当しない。

### ①難病医療/支援に向けた実践知の蓄積

施設・在宅療養中の病者の日常生活を対象としたフィールドワークを実施.療養における工夫を記述.

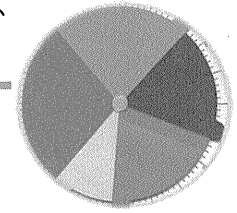
重篤な病者(24時間の介護が必要)でも,自主性や自律性,コミュニケーションが保たれれば,生をポジティブに捉えることができる.疾病(disease)の程度が重度であっても病い(illness)やウェルビーイングは高く保たれる.



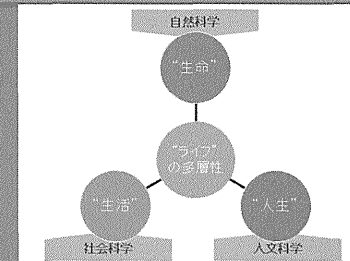
### ②病者のナラティブから捉える病者の“生”と“病い”

患者主体のQOL評価法である個人の生活の質評価(SEIQOL)を用いたQOL調査を実施.

病者のQOLは病態に直接的な影響を受けるだけでなく,病者の信念や社会的生活との相互作用で構成される.患者主体のQOL評価法を用いることで,病者の経験をアウトカム指標に反映することができ,病者のニーズに適した医療サービスの提供につながる



難病患者の心理的支援のために  
:オープン・システムで捉える  
病者の多層的な“ライフ”と“病いの語り”



### ③ピア・サポートによる当事者主体の心理的支援

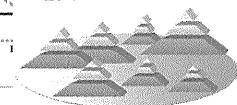
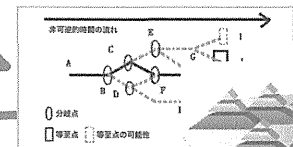
炎症性腸疾患(IBD)病者によるピア・サポートグループの構築および具体的な実践とその“場”の記述.

ピア・サポートグループという“場”は,当事者間での相談や不安をわかちあうだけでなく,病者であることを抜きにした関係性を構築する場として機能していた.



### ④「人生with病い」の視点から捉える病者のライフ

病者個人のライフを捉えるための方法論を検討. i)「当事者/支援者」と「研究者」の協同的研究, ii)オープン・システムで捉える有機的な病者のライフ, iii)病者の経験と時間を捨象しない人生の記述により,病者の多層的な“ライフ”と個人で異なる病いの意味づけとその支援を議論.



遺伝・遺伝医療および遺伝カウンセリングに関する認識についての調査

研究分担者	斎藤加代子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長・教授
研究協力者	松尾真理	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター講師
	浦野真理	東京女子医科大学附属遺伝子医療センター臨床心理士
	渡辺基子	東京女子医科大学附属遺伝子医療センターリサーチアシスタント

**研究要旨** 正しい遺伝医療の実施のために、医療を担う臨床医の遺伝・遺伝医療および遺伝カウンセリングに関する認識の状況の実態調査を通して、適切な遺伝医療の基盤を整備することを本研究の目的とした。医師の経験年数が上がると、遺伝性疾患の患者の経験やそれに付随して患者会の参加など、知識蓄積は多くなると考えられた。遺伝カウンセリングの必要性等も理解されてはいるが、一方で医師自身の倫理観があいまいになる様子もうかがわれ、遺伝医療に関する事柄だけでなく、倫理面についての講習等の機会の必要性を感じた。臨床医のレベルアップには遺伝医療について正確な情報提供の場を定期的に設けるような工夫がよいと考えられた。

**A. 研究目的**

近年のゲノム研究と細胞遺伝学研究の進歩はめざましく、医療において遺伝医学分野はさらに重要な位置を占めるようになってきている。患者・家族を支えるためにも遺伝カウンセリング体制の強化は急務であり、そのために現状を把握し、問題点を抽出することを考えた。

昨年度は研修医の遺伝医療および遺伝カウンセリングの認識を調査したが、今回は経験年数が上がる臨床医について実態を調査し、適切な基盤作りについて検討を行った。

**B. 研究方法**

2013年11月1日時点で東京女子医科大学の神経内科・内分泌外科・新生児科・消化器内科・小児科・循環器小児科・腎臓内科・循環器内科に在職中の臨床医（後期研修医以上）で、無記名自記式アンケート調査を実施した。質問紙は全部で45項目からなり、個人背景

（年齢層・性別）、遺伝関連用語の知識、遺伝医療の経験の有無、遺伝カウンセリングに関する知識・認識、遺伝カウンセラーに関する知識・認識、遺伝医学的知識をたずねた。各診療科内でアンケート用紙を配布し、提出期限を設け回答後のアンケートを診療科ごとに回収した。

**（倫理面への配慮）**

特記事項なし。

**C. 研究結果**

8診療科に計213通を配布したが、返却は61通、回答率28.6%であった。

回答者の属性は女性医師62%（38名）、男性医師36%（22名）で、無回答が1名あった。年齢層は30歳代が39%（31名）、40歳代21%（13名）、50歳代が20%（12名）、60歳代が5%（3名）、20歳代が3%（2名）であった。勤務年数の分布では、11～20年が最も多く、23

名 (38%)、続いて 1~10 年が 34% (21 名)、以下 21~30 年が 18% (11 名)、30~40 年が 7% (4 名)、年数不明が 2 名 (3%) となっていた。

遺伝性疾患の患者の経験は 95% (58 名) の医師があると答えており、また、遺伝学的検査を提出したことがある経験も 8 割近く (77%、48 名) であった。患者家族会の参加は、臨床医では半分 (51%、31 名) が経験していた。診察以外でも患者を理解しようとする姿勢が伺われた。しかし、遺伝カウンセリングについては陪席が 11 名 (18%)、実際に遺伝カウンセリングを担当した臨床医は 3 名 (5%) と少なかった。

次に、遺伝学的用語、15 項目について、それぞれの認知度を「よく理解して説明できる」から「聞いたことがない」までの 5 件法で回答してもらった。「遺伝・遺伝子・DNA・染色体」などの基本的な用語の認知度は高く、90% 近くが理解して説明できるレベルにあったが、それ以外についてはなんとなく理解はしているものの、説明までは難しいと回答する割合が増えていた。特に「遺伝子治療・薬理遺伝学・個別化医療」に関しては認知度が低い傾向があった。

遺伝カウンセリングについては時間、部屋、多職種協働であること、心理的なフォローが必要なこと等、概ね理解度は高かった。認定遺伝カウンセラーについても半数が認知しており、心理支援や情報提供についてその必要を感じていた。

遺伝学的な問題を基礎領域と臨床領域と分けて設問を設けたが、「同意のない遺伝学的検査は実施不可、了解なく両親以外への告知をしない、電話で告知をしない、症状のある本人の遺伝子検査の結果を電子カルテに記載する」これらの問題については 7 割以上の正答があった。一方、未成年者についての保因者診断の可否、出生前診断を勧めるかどうかについては、4~5 割と正答率が低くなっていた。上述のような状況は臨

床でしばしば経験すると思われるが、そのために過去に学習した、倫理的な観点が薄れてきている可能性もある。

#### D. 考察

昨年度、研修医に同様のアンケートを行ったが、臨床医は経験年数が増えるため、研修医よりも遺伝性疾患をもつ患者の診療、遺伝学的検査提出数、患者会への参加が増加していた。

また、遺伝カウンセリングの内容、実施の際の配慮すべきことについても臨床医の方がよく理解していた。ただし、遺伝カウンセリングについての理解は深まるが、臨床経験が長いと倫理的な側面があいまいになる点も出現していた。

#### E. 結論

臨床医の遺伝医療や遺伝カウンセリングについての認識を把握した。

医師の経験年数が上がると、遺伝性疾患の患者の経験やそれに付随して患者会の参加など、知識蓄積は多くなると考えられた。遺伝カウンセリングの必要性等も理解されてはいるが、一方で医師自身の倫理観があいまいになる様子もうかがわれ、遺伝医療に関する事柄だけでなく、倫理面についての講習等の機会の必要性を感じた。臨床医のレベルアップには遺伝医療について正確な情報提供の場を定期的に設けるような工夫がよいと考えられた。

#### F. 健康危険情報

特になし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1) Sato T, Ishigaki K, Kajino S, Saito T, Murakami T, Kato I, Funatsuka M, Saito K, Osawa M. Insomnia in Patients with Fukuyama Congenital Muscular Dystrophy. J Tokyo Wom Med Univ. 2013;83(Extra):E42-E46.

2) Kato M, Yamagata T, Kubota M, Arai H, Yamashita S, Nakagawa T, Fujii T, Sugai



K, Imai K, Uster T, Chitayat D, Weiss S, Kashii H, Kusano T, Matsumoto A, Nakamura K, Oyazato Y, Maeno M, Nishiyama K, Koderia H, Nakashima M, Tsurusaki Y, Miyake N, Saito K, Hayasaka K, Matsumoto N, Saitsu H. Clinical spectrum of early onset epileptic encephalopathies caused by KCNQ2 mutation. *Epilepsia*, 2013; 54(7): 1282-1287.

3) Suzuki M, Nagao K, Hatsuse H, Sasaki R, Saito K, Fujii K, Miyashita T. Molecular pathogenesis of keratocystic odontogenic tumors developing in nevoid basal cell carcinoma syndrome. *Oral Surg Oral Med Oral Pathol Oral Radiol*.2013;116(3):348-353.

4) Miyake N, Koshimizu E, Okamoto N, Mizuno S, Ogata T, Nagai T, Kosho T, Ohashi H, Kato M, Sasaki G, Mabe H, Watanabe Y, Yoshino M, Matsuishi T, Takanashi J, Shotelersuk V, Tekin M, Ochi N, Kubota M, Ito N, Ihara K, Hara T, Tonoki H, Ohta T, Saito K, Matsuo M, Urano M, Enokizono T, Sato A, Tanaka H, Ogawa A, Fujita T, Hiraki Y, Kitanaka S, Matsubara Y, Makita T, Taguri M, Nakashima M, Tsurusaki Y, Saitsu H, Yoshiura K, Matsumoto N, Niikawa N. MLL2 and KDM6A mutations in patients with Kabuki syndrome. *Am J Med Genet A*.2013;161(9):2234-2243.

5) Nurputra DK, Lai PS, Harahap NI, Morikawa S, Yamamoto T, Nishimura N, Kubo Y, Takeuchi A, Saito T, Takeshima Y, Tohyama Y, Tay SK, Low PS, Saito K, Nishio H. Spinal Muscular Atrophy: From gene discovery to clinical trials. *Ann Hum Genet*.2013;77(5):435-463.

6) Iwasaki N, Fukawa K, Matsuo M, Urano M, Watanabe M, Ono Y, Tanabe K, Tanizawa Y, Ogata M, Ide R, Takizawa M, Nagata S, Osawa M, Uchigata Y, Saito K. A sibling case of Wolfram syndrome with a novel mutation Y652X in *WFS1*. *Diabetol Int*.2013; in press.

7) Sato Y, Yamauchi A, Urano M, Kondo E, Saito K. Corticosteroid therapy for duchenne muscular dystrophy:

improvement of psychomotor function. *Pediatr Neurol*.2013; in press

8) 伊藤万由里、斎藤加代子、大澤眞木子. 日本における脊髄性筋萎縮症の臨床実態調査. *東女医大誌*.2013;83 (臨時増刊) :E52-E57.

9) 高澤みゆき、舟塚真、石垣景子、斎藤加代子、大澤眞木子. 筋ジストロフィー患者と家族の震災体験について～家族会での報告および症例を通して～. *東女医大誌*.2013;83 (臨時増刊) :E236-E243.

10) 山内あけみ、斎藤加代子. 神経線維腫症 1 型の健康管理. *小児科診療*. 2013;76(7):1111-1115

11) 浦野真理、斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症の遺伝カウンセリング. *東女医大誌*.2013;83 (臨時増刊) :E651-E655.

12) 斎藤加代子、浦野真理. 神経筋疾患における小児医療から成人医療への移行: 遺伝子診断および遺伝カウンセリングを通じた介入. *診断と治療*.2013;101(12):1887-1890

13) 斎藤加代子、松尾真理. 2 遺伝・先天性疾患 I 基礎的知識. *臨床病態学小児科編*. 2013; 66-71, ヌーヴェルヒロカワ, 東京

14) 斎藤加代子. 遺伝カウンセリング. *小児神経学の進歩*. 2013; 13-21, 診断と治療社, 東京

15) 斎藤加代子、久保祐二. 脊髄性筋萎縮症. すべてがわかる ALS・運動ニューロン疾患. 2013; 116-124, 中山書店, 東京

16) 斎藤加代子. 病気と遺伝子出生前診断. ニュートン別冊遺伝とゲノムどこまでわかるのか, 2013; 108-113, ニュートンプレス, 東京

## 2. 学会発表

1) 斎藤加代子, 神経筋疾患を抱える子ども達の思春期の課題, 第 116 回日本小児科学会学術集会, 2013.4.20, 広島

2) 斎藤加代子, 遺伝の基礎知識, 第 93 回東京小児科医会学術講演会, 2013.6.16, 東京

3) 浦野真理、斎藤加代子, 出生前診断に関わる遺伝カウンセリングー当センターの経験からー, 第 37 回日本遺伝カウンセリング学

会学術集会, 2013.6.22, 川崎

4) 斎藤加代子, 遺伝医療の現在と将来, 第 4 回遺伝カウンセリング研修会, 2013.7.13, 京都

5) 斎藤加代子, SMA 患者登録, 稀少性疾患登録/国際ワークショップ, 2013.7.25, 東京

6) 斎藤加代子, 調査研究シンポジウム, 日本心理臨床学会第 32 回秋季大会, 2013.8.27, 横浜

7) 松尾真理、渡辺基子、小川正樹、斎藤加代子, 母体血を用いた出生前遺伝子学的検査: 遺伝カウンセリングの現状と課題, 日本人類遺伝学会第 58 回大会, 2013.11.21, 仙台

#### H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定含む)

##### 1. 特許取得

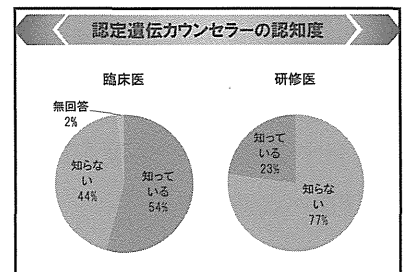
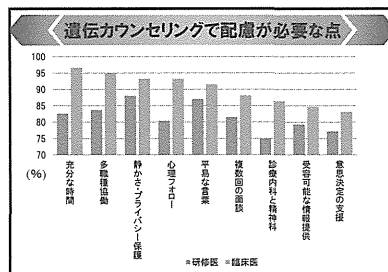
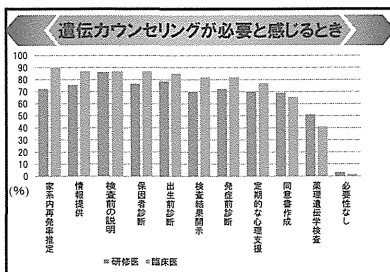
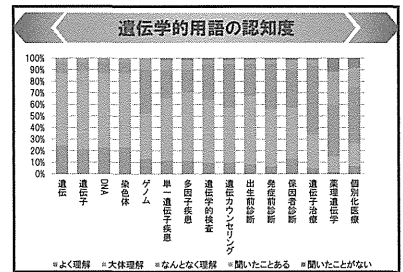
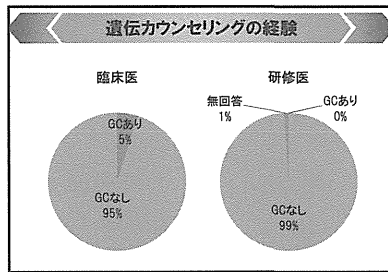
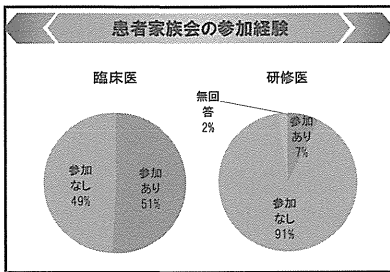
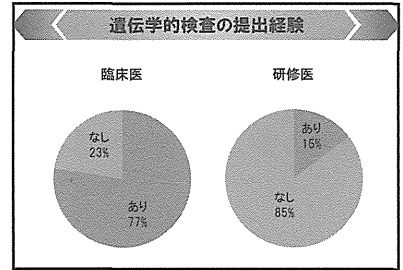
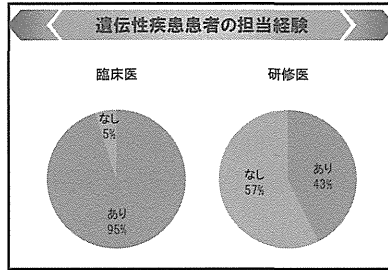
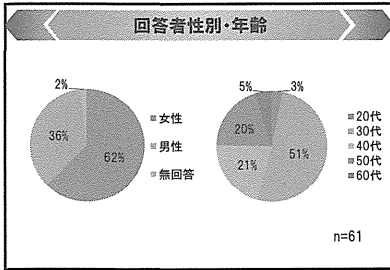
なし

##### 2. 実用新案登録

なし

##### 3. その他

なし



神経内科専門医の遺伝子診断に対する意識調査 —最終報告—

研究分担者 戸田達史 (神戸大学大学院医学研究科 神経内科学/分子脳科学)  
研究協力者 吉田邦広(信州大学医学部 神経難病学)  
大畑尚子(沖縄県立中部病院総合周産期母子医療センター 産科/北里大学病院  
遺伝診療部)  
武藤香織(東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センター 公共政策研究分野)  
土屋敦(東京大学大学院医学系研究科 医療倫理学分野)  
澤田甚一、狭間敬憲(大阪府立急性期・総合医療センター 神経内科)  
池田修一(信州大学 脳神経内科、リウマチ・膠原病内科)

研究要旨

我が国における神経疾患の遺伝子診断(遺伝カウンセリング、遺伝子検査)の現状を把握し、今後のよりよい支援のあり方を検討する目的で、神経内科専門医を対象とした遺伝子診断に対する意識調査を実施した。神経内科専門医 4,762 名に対して調査用紙を配布し、1,493 名(31.4%)から回答があった。神経内科医はおおむね疾患の特性や患者・家族の状況に応じて適切に遺伝子診断を行っていると思われたが、ガイドラインはあまり活用されておらず、遺伝子診断により生じ得る種々の問題点に対する認識は必ずしも十分とは言えない可能性が考えられた。

A. 研究目的

神経内科医が、神経疾患の遺伝子診断(遺伝カウンセリング、遺伝子検査)に対し、どのような態度で臨んでいるかを明らかにし、現状の問題点やニーズを探り、今後の支援のあり方を検討する。

B. 研究方法

日本神経学会の承認と協力を得て、2011年11～12月に神経内科専門医 4,762 名に対して、郵送による質問紙調査を実施した。各種ガイドラインの利用状況、遺伝性疾患の診療経験や遺伝子診断の実施経験、疾患別の調査として、それぞれ特性の異なる筋強直性ジストロフィー(DM1)、Huntington 病(HD)、家族性アミロイドポリニューロパチー(FAP)について遺伝子診断に対する考え方や態度を調査した。

(倫理面への配慮)

本課題については信州大学医学部倫理委員会の承認を得た。

C. 研究結果

1,493 名(31.4%)から回答を得た。1,233 名(82.6%)が遺伝子診断の実施経験を有し、396 名(26.5%)が日本神経学会ガイドラインの参照経験を有していた。検査の実施に際して、他職種と連携がない医師の割合は 14.9%であった。他職種との連携の割合はガイドラインを参照したことがない医師群において有意に低かった。

疾患別の設問では、遺伝子検査の実施に対する態度が「積極的」と回答した割合は DM1 で 50.7%、HD で 61.9%、FAP で 66.6%であった。遺伝子検査の意義として、おおむね 3 疾患に共通して「診断が確定・除外できる」、「患者の病状に対する見通しが立てられる」が多く挙げられた。一方、「消極的」と回答した割合は DM1 で 43.2%、HD で 30.4%、FAP で 16.8%であった。その理由の分布は疾患ごとに異なっていた。DM1 では「臨床的に診断可能」の割合が高く、HD では「有効な治療/予防が困難」「心理支援が困難」の割合が高かった。一方、FAP では「有効な治療/予防が困難」の割合は低く、「検査の依頼先が判らない」との回答が多かった。

検査に関して患者・家族への説明が難しい点として、3 疾患に共通して「遺伝子検査による

患者・家族の不利益」との回答が最も多かった（約 60%）。また、発症前診断、出生前診断に関しては、専門施設へ紹介するとの回答が最も多かった。

自由記載欄には 342 名 (22.9%) からコメントが寄せられた。遺伝カウンセリング体制やその人材育成・配備に関するものが 80 名と最も多く、次いで遺伝子検査体制やその情報開示に関するものが 73 名、さらに遺伝子検査の適応、意義、現状 (65 名)、自身の過去の経験、自施設の現況・方針 (56 名)、検査費用、保険収載への要望 (51 名) と続いた。

#### D. 考察

今回の調査では、同じ常染色体優性遺伝性疾患であっても、遺伝子検査に対する態度やその理由は疾患ごとに異なっており、神経内科医が遺伝子検査に際して、疾患の特性や患者・家族毎の状況を考慮しながら対応している実情が伺えた。一方、疾患を問わず、約 60%の医師が「遺伝子検査による患者・家族の不利益」の説明が最も難しいと答えたことは注目された。これには 2 つの要因を考えた。一つは「不利益の意味するところがよく理解できない」、他の一つは「説明が難しい」ということである。前者は遺伝子検査の持つ倫理的、社会的問題(たとえば、結果の受容困難、結果の漏洩による差別や偏見、検査の強要、家族に対する心情的変化や葛藤、など)が理解されていないということであり、基本的には遺伝教育の不足によるものである。後者は不利益を認識していても実際の診療現場でそれを説明する時間的余裕がない、説明の仕方が判らない、サポートするスタッフがいない、実際の診療ではあまり説明する必要性を感じない、などが背景にあると思われる。これは個々の遺伝カウンセリング技法や遺伝カウンセリング体制の問題であると思われた。

#### E. 結論

今回の調査から神経内科医のニーズとして、遺伝カウンセリング体制・人材の整備、および遺伝子検査体制の整備という 2 つが見て取れた。前者は認定遺伝カウンセラーの認知度向上と雇用拡大、拠点病院における複数化とそこからの近隣病院への派遣、など人材の有効活用の仕組みを考える必要がある。後者に関しては、全国遺伝子医療部門連絡会議と日本神経学会の協働（ホームページのリンクや情報提供など）、「神

経疾患ガイドライン」の検査施設情報の改訂などが対策として考えられる。

#### F. 健康危険情報

特記事項なし

#### G. 研究発表

##### 1. 論文発表

1) Tanaka K, Sekijima Y, Yoshida K, Tamai M, Kosho T, Sakurai A, Wakui K, Ikeda S, Fukushima Y. Follow-up nationwide survey on predictive genetic testing for late-onset hereditary neurological diseases in Japan. *J Hum Genet* 58: 560-563, 2013.

2) 田中敬子, 関島良樹, 吉田邦広, 水内麻子, 山下浩美, 玉井真理子, 池田修一, 福嶋義光. 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部における遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状. *臨床神経* 53: 193-204, 2013.

3) 吉田邦広, 大畑尚子, 武藤香織, 土屋敦, 澤田甚一, 狭間敬憲, 池田修一, 戸田達史. 神経内科専門医の遺伝子診断に対する意識調査. *臨床神経* 53: 337-344, 2013.

##### 2. 学会発表

大畑尚子, 吉田邦広, 武藤香織, 土屋敦, 澤田甚一, 狭間敬憲, 池田修一, 戸田達史. 神経内科専門医の遺伝子診断に対する意識調査. 第 37 回日本遺伝カウンセリング学会総会. 2013. 6. 23, 川崎.

#### H. 知的財産権の出願・登録状況 (予定含む)

##### 1. 特許取得

なし

##### 2. 実用新案登録

なし

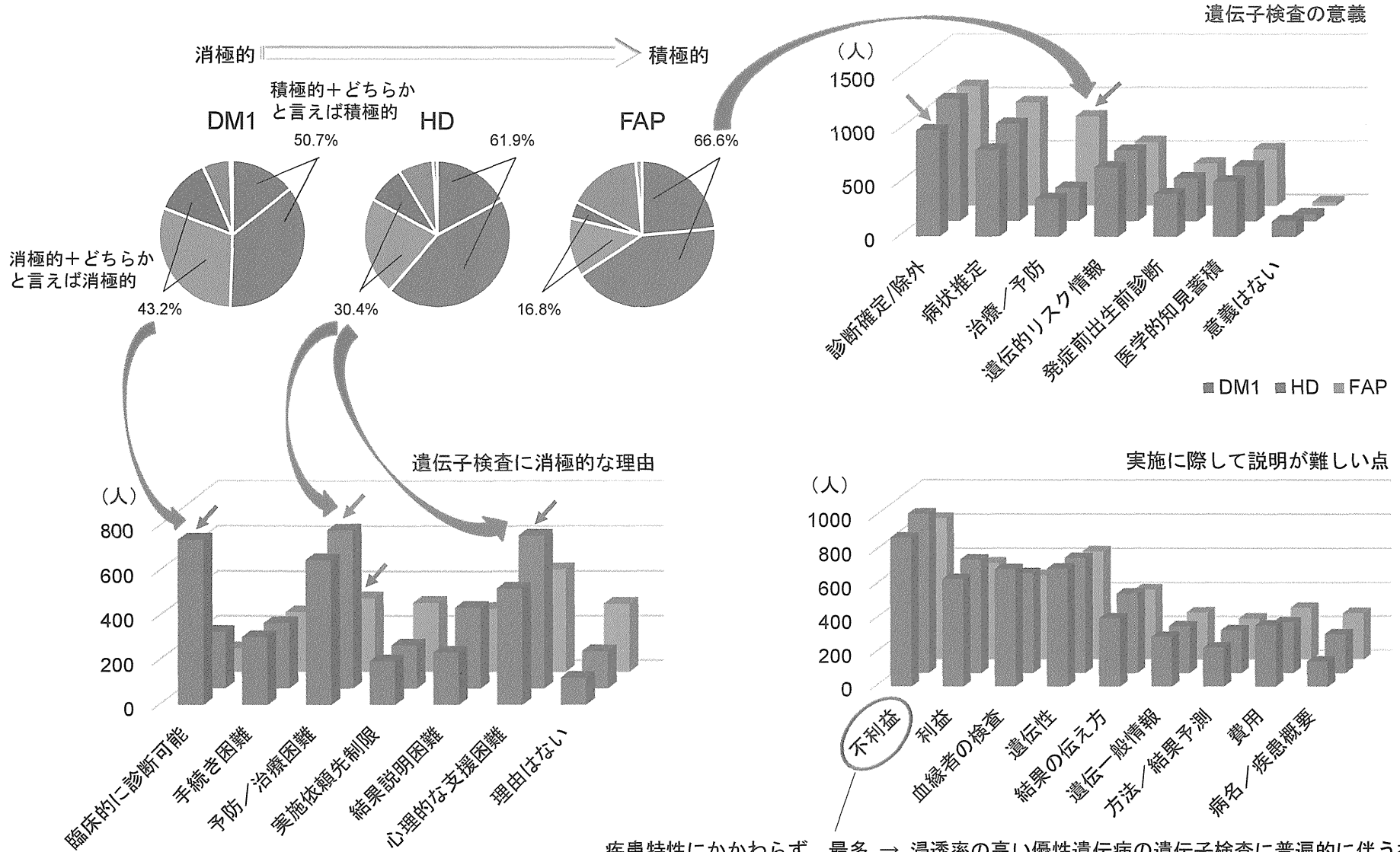
##### 3. その他

なし

# 神経内科専門医の遺伝子診断に対する意識調査 —最終報告—

1,493名 (31.4%)より回答→1,233名 (82.6%)が遺伝子診断の経験あり。

常染色体優性遺伝性のDM1 (筋強直性ジストロフィー), HD (ハンチントン病), FAP (家族性アミロイドポリニューロパチー)の遺伝子検査に対する態度は3者3様 → 遺伝形式以外の疾患特性が神経内科医の遺伝子検査に対する態度に大きく影響する可能性。



他疾患と比べて、その割合に有意差があるものを赤矢印で示す。

疾患特性にかかわらず、最多 → 浸透率の高い優性遺伝病の遺伝子検査に普遍的に伴う社会的、倫理的問題に対する認識が十分ではない可能性、あるいは遺伝教育の不足以外の問題（時間的余裕のなさ、遺伝カウンセリング体制の不備、など）。

遺伝性難病のための遺伝カウンセリングセンター設立に向けた  
国立病院機構新潟病院の取り組み

研究分担者	小澤哲夫	国立病院機構新潟病院 内科,遺伝外来
研究協力者	後藤清恵	国立病院機構新潟病院 遺伝外来, 新潟大学医歯学総合病院 遺伝子診療部門
	小池恵美	国立病院機構新潟病院 看護部
	中島孝	国立病院機構新潟病院 神経内科

## 研究要旨

臨床遺伝分野の人的資源が不足している地方(非大都市圏)において、遺伝カウンセリングの充実と普及をはかるためには各遺伝カウンセリング実施施設の機能充実とともに保健所等の行政機関も含めたネットワークの構築が重要である。今年度我々は新潟県健康対策課難病対策係の強力を得て県内12保健所に当院遺伝外来に関する情報提供を行った。また、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーがそれぞれ2名に増えたことから専門医認定研修施設の申請し、自施設で専門的人材の育成が可能な「遺伝カウンセリングセンター(仮称)」を設立する計画である。

### A. 研究目的

我々は昨年度の本班研究で、臨床遺伝分野の人的資源が十分ではない地方(非大都市圏)において遺伝カウンセリングの普及を推進するための手段として、1. 各遺伝カウンセリング施設と保健所等の地方行政機関との連携、2. 地域(県レベルを想定)の二次遺伝カウンセリング施設(臨床遺伝専門医等の遺伝カウンセリングを担当する専門スタッフが常勤するが、遺伝カウンセリングの対象が小児科、産科、神経内科など各専門領域に集中する傾向がある施設)と三次遺伝カウンセリング施設(大学病院など原則としてあらゆる領域の遺伝カウンセリングが実施可能な施設)間の緊密なネットワークの構築を提案した。本年度、前記の提案を実行するために、我々はまず新潟県健康対策課難病対策係を介して県設置の保健所に当院の遺伝外来に関する情報提供を行った。さらに、当院が新潟県内で果たしている遺伝性難病(遺伝性神経筋疾患など)の二次遺伝カウンセリング中核施設としての機能をさらに充実・拡張し、

自前で人材を育成することを可能とする目的で国立病院機構新潟病院「遺伝カウンセリングセンター(仮称)」の設立を構想した。

### B. 研究方法

1. 臨床遺伝専門医の増員:臨床遺伝専門医認定研修施設の認定には指導医を含めて最低2名以上の専門医が在籍することが必要である。これまで、当院には指導医1名が在籍するのみであった。そこで、本年度が最終年度の臨床遺伝専門医試験暫定制度を利用し、院内の複数の医師が専門医試験を受験した。

2. 認定遺伝カウンセラーの採用と研修:当院では本年度新たに認定遺伝カウンセラー資格を有する看護師1名の採用を決めた。

3. 行政との連携:平成25年1月に新潟県健康対策課難病対策係と会合を持ち、遺伝カウンセリングの重要性について説明するとともに、保健所を通じた難病患者や市民への

情報提供に協力していただけるよう御願いました。

4. 患者家族会との情報交換：各種研修会、講演会などを通じて遺伝カウンセリングに関する情報交換を行った。

#### (倫理面への配慮)

本研究では個人を特定出来る情報を公開しない等、倫理面での配慮を行っている。

### C. 研究結果

1. 本年度の臨床遺伝専門医認定試験に1名が合格した。これにより指導医1名と専門医1名となり、当院における遺伝医療および遺伝カウンセリングの実績と合わせて臨床遺伝専門医認定研修施設の要件を満たすと考えられるので認定申請する予定である。

2. 本年度、新規に認定遺伝カウンセラー(看護師)1名を採用し、認定遺伝カウンセラーは2名となった(1名は臨床心理士)。新規採用の1名(看護師)は遺伝性難病の臨床経験が少ないことから、今年度は筋ジストロフィー病棟に勤務しながら難病医療の経験を積んでいる。次年度以降、認定遺伝カウンセラーとしての業務を増やす予定である。

3. 新潟県健康対策課難病対策係の協力を得て、県設置の12保健所、県難病相談支援センター、難病ネットワークに当院遺伝外来のパンフレットを配置した。

4. 毎年新潟病院で開催している「筋ジストロフィー研修会」などで遺伝カウンセリングに関する情報を提供した。

### D. 考察

地方において遺伝カウンセリングの普及を図る上で、大きな問題となるのが遺伝カウンセリングに対する社会的認知度の低さと人材不足である。これらを克服する手段の一つとして、昨年来我々は新潟県難病対策係や保健所等との連携を進めている。また、平成23年から3年間限定で実施された臨床遺伝専門医受験資格の暫定的緩和により専門医数の急増が見込まれたため、県内の複数の二次遺伝カウンセリング施設間での連携体制を構想した。しかし、新規の臨床遺伝専門医

の大半が大学病院に集中する結果となり、構想を実現出来る状況は生まれなかった。

そこで、我々は臨床遺伝専門医の増員により臨床遺伝専門医認定研修施設の認定を受けることを新たな目標とした。また、認定遺伝カウンセラーを増員し遺伝カウンセリング体制の充実を図った。最終的には「遺伝カウンセリングセンター(仮称)」を設立し、自施設で遺伝カウンセリングに関わる医師および非医師の人材育成と研修を実施する予定である。

### E. 結論

臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーの増員により遺伝カウンセリング体制を強化した。今後は、自施設で専門的人材の育成ができるように「遺伝カウンセリングセンター(仮称)」の設置を予定している。

### F. 健康危険情報

なし。

### G. 研究発表

#### 1. 論文発表

1. 藤井洋輔,野村博昭,赤井卓也,小澤哲夫 Muenke 症候群の日本人1家系,小児科臨床 67(1) 109-114,2014.

#### 2. 学会発表

1. 小澤哲夫,後藤清恵,小池恵美,中島孝  
新潟県における遺伝カウンセリングの現状と普及にむけて解決すべき課題 第37回  
日本遺伝カウンセリング学会学術集会,川崎,  
2013年6月21日  
(発表誌名・巻号・頁・発行年等も記入)

### H. 知的財産権の出願・登録状況(予定含む)

1. 特許取得 なし。
2. 実用新案登録 なし。
3. その他 なし。



NHO新潟病院  
遺伝カウンセリングセンター(仮称)

臨床遺伝専門医  
認定研修施設  
(専門医育成)

遺伝カウンセリング  
(二次カウンセリング)

非医師スタッフに  
対する遺伝医療  
研修(人材育成)

遺伝性難病患者との交流  
を持ち情報を把握している  
保健所など地方行政機関  
との連携・情報交換

新潟大学 遺伝子診療部門  
(三次カウンセリング施設)  
との診療・研修・教育  
における連携

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患等克服研究事業)

分担研究報告書

患者と支援者用の難病就労支援の自己学習ツールの開発

研究分担者	糸山 泰人	国立精神・神経センター病院
研究協力者	春名 由一郎	高齢・障害・求職者雇用支援機構 障害者職業総合センター
	伊藤 美千代	東京医療保健大学医療保健学部
	阿達 瞳	東京医療保健大学医療保健学部
	井澤 朋子	富山県難病相談・支援センター
	大宮 朋子	東邦大学
	川尻 洋美	群馬県難病相談・支援センター
	河原 洋紀	三重県難病相談支援センター
	戸田 真里	京都府難病相談・支援センター
	堀越 由紀子	東海大学
	三原 睦子	佐賀県難病相談・支援センター
	中山 泰男	IBD ネットワーク社会制度支援世話人

研究要旨

難病患者は医療・生活・就労の問題が複合している。その治療と仕事の両立のためには保健医療と労働の両分野にわたる検討課題があるが、現状では地域支援体制も専門職の人材開発も不足しており、患者の孤軍奮闘の状況がみられる。そのような現状認識を踏まえ、患者自身の取組を支えとともに、地域の支援者の人材開発をも可能にする自己学習ツールの試作版を開発した。

A. 研究目的

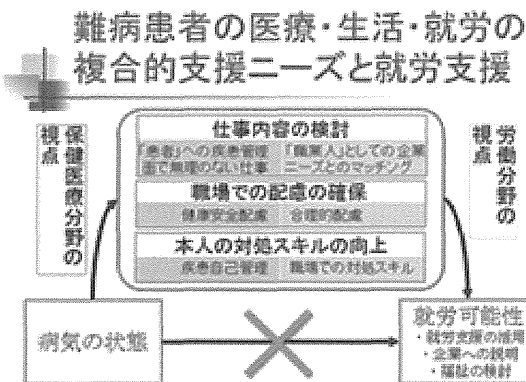
難病患者の治療と仕事の両立のための検討課題を整理し、患者の医療・生活・就労の複合的支援ニーズへの谷間のない支援と、地域社会資源の効果的活用を促進するために、患者と支援者用の自己学習ツールの試行版を開発することを目的とした。

B. 研究方法

昨年度に実施した難病相談・支援センター支援者のフォーカスグループインタビュー結果、及び、障害者職業総合センターで実施した難病保健医療関係機関の実態調査結果に基づき、①治療と仕事の両立に必要な患者の自己理解の内容、②支援者の役割や多職種連携の必要性、を検討し、患者用のワークブックと支援者用のガイドブックを試作した。

(倫理面への配慮)

本ツールは、事前の実態調査結果に基づき、複数の研究協力者による検討を重ねて作成した。内容はどの難病患者にも活用できるように公平性にも配慮した。

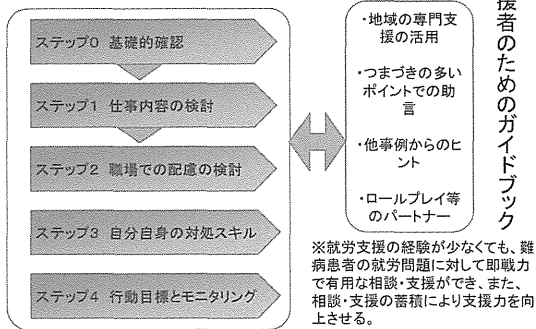


### C. 研究結果

難病患者の就職・復職前から就職・復職後にわたる具体的支援課題、及び、その解決のための支援内容は多岐にわたるが、保健医療分野と労働分野では、それぞれの専門性等により部分的な支援となり、多くの場合、患者自身が両分野の関連情報を整理して就労問題の解決に取り組まざるを得ない状況が示された。具体的に両分野の情報の統合や調整が必要な検討内容として、①仕事内容の検討（「患者」の無理のない仕事 vs. 「職業人」として企業ニーズとのマッチング）、②職場での配慮の確保（健康安全配慮 vs. 合理的配慮）、③本人の対処スキルの向上（疾患自己管理 vs. 職場での対処スキル）の3領域について、保健医療分野と労働分野で必要とされる情報や活用できる支援内容、及び、両分野の情報を統合・調整するための検討項目を整理することにより、患者用のワークブックを開発した。また、医療、福祉、労働等の支援者の各専門領域及び専門外の領域の認識の実態を踏まえ、現状では患者の総合的支援ニーズに総合的に対応できる支援者が不在であるため、患者のワークブックを支援者と共に活用するものとし、その流れの中で各支援者の専門性を活用するとともに、専門外の支援についても、具体的な他職種や制度等の効果的活用の検討につなげる支援者用ガイドブックを開発した。

#### 難病のある人の就労のための ワークブック

※難病患者が自らステップバイステップで書き込みながら「治療と仕事の両立」に向けてのイメージを明確にしていく。



### D. 考察

難病患者の治療と仕事の両立の検討のために、保健医療と労働の各分野の専門支援者と患者と一緒に考える自己学習ツールは、従

来、孤立しがちであった患者の支援だけでなく、今後の難病の医療・生活・就労の総合的支援のための多職種連携と支援者の人材開発にも重要と考えられる。今後、難病相談・支援センターの就労支援、難病患者就職サポーター、難病対策地域協議会（仮称）等の地域体制の整備とともに、本ツールを試行し改善することが必要である。

### E. 結論

1. 多くの場合、患者自身が保健医療分野と労働分野療法の関連情報を整理して就労問題の解決に取り組まざるを得ない状況がある。
2. 患者用のワークブックには、①仕事内容の検討、②職場での配慮の確保、患者本人の対処スキルの向上、に関する内容、および保健医療分野と労働分野の情報を統合・調整できる内容が必要である。
3. 支援者用ガイドブックの開発は、今後患者用ワークブックを効果的な活用の検討につなげていく。
4. 今後は地域体制の整備とともに、本ツールを試行し、改善していくことが必要である。

### F. 健康危険情報

特記なし

### G. 研究発表

#### 1. 論文発表

予定なし

#### 2. 学会発表

予定なし

### H. 知的財産権の出願・登録状況（予定含む）

#### 1. 特許取得

特記なし

#### 2. 実用新案登録

特記なし

#### 3. その他

特記なし

# 患者と支援者用の難病就労支援の 自己学習ツールの開発

