厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患等克服研究事業)

総合研究報告書

難病患者、家族、ケア担当者に対する心理支援に関する研究

研究分担者	中島孝	国立病院機構新潟病院副院長
研究協力者	後藤清恵	新潟大学医歯学総合病院生命科学医療センター遺伝子療部門、国立病院機構新潟病院心理室
	井手口直子	帝京平成大学薬学部
	川口有美子	ＮＰＯ法人ＡＬＳ／ＭＮＤサポートセンターさくら会
	岡部宏生	日本 ALS 協会東京支部

研究要旨

難病ケアにおいて、多専門職種ケア（multidisciplinary care）が患者、家族のために行われるべきである。しかし難病において、身体機能や人生の喪失感に対して、再生に向かう心理過程の理解が科学的にできていないため、肯定的な支援の方法が明確になっていない。心理療法士だけでなく、担当するすべての職種にとって有用な心理支援法を確立する必要がある。このため、患者、家族、支援者、ケア担当者の QOL が向上するためには、当事者自身が、自分の生活に対するナラティブを再構成できる能力、支援技術が必要である。本研究では、神経難病および神経・筋疾患の患者と家族へのケアにおいて、疾患による身体的、社会的な問題に対するアプローチだけでなく、様々な心理的問題を抱える患者・家族に対する個別アプローチと集団支援アプローチの両者が有効であり、その支援技術を確立し実践するための教育研修プログラムは可能である事を示した。

A. 研究目的

難病ケアにおいては、多専門職種によるケア（multidisciplinary care）が患者のために行われるべきである。しかし難病において、身体機能や人生の喪失感から再生に向かう心理過程の理解が科学的にできていないため、肯定的な支援の方法が明確になっていない。心理療法士だけでなく、担当するすべての職種にとって有用な心理支援法を確立する必要がある。難病ケアにおいて患者、家族、支援者、ケア担当者の QOL が向上するためには、当事者自身が、自分の生活に対するナラティブを再構成できる能力、支援技術と教育法を確立する必要がある。患者のナラティブに基づいてケアを再構築できれば、病状の変化に対応して、患者が変わり、家族、支援者、医療・福祉職も変わることが可能になると思われる。このため集団支援アプローチ（集団心理療法）を、患者および家族のグループと多専門職種チームからなるグループを構成して行う方法の実践研究をおこなった。後者は教育プログラムとしていちづけられる。これらで、自己肯定感を取り戻すための支援法として使えるかも検討した。

B. 研究方法

初年度は、ALS 患者自身の語りの収集として、研究者協力として難病患者に参加してもらい、患者の語りとして「心理的サポートの検討にあたって知って欲しいこと」を聞き取った。

二年目は臨床心理士、看護師、作業療法士をチームスタッフとして、1．ALS 患者サポートグループ。2．ALS 家族サポートグループ。3．パーキンソン病患者サポートグループ。4．危機介入的短期 ALS 患者グループを患者・家族の参加を得て構成し、実際に運用し知見を得た。さらにこの教育方法を確立するために「神経難病ケアにおけるサポートグループ研修会」を開催した。

三年目は1、2、3、4の運用を行うと同時に、5．筋ジストロフィー患者サポートグループも開始した。スタッフ間の機能を高めるための教育的セッションを確立する研究のために、神

経難病ケアにおけるサポートグループセミナー・研修会」をH24年とH25年に開催して、有用性を参加者アンケートで評価した。

（倫理面への配慮）

実際の臨床場面で運用したが、アンケートデータの収集は本人への十分な説明をしたうえで、文書同意を得ておこなった。研修会参加者におけるアンケートは十分な文書による説明のもとで、本人が記載することを同意とすることとして、おこなった。

C. 研究結果

ALS 患者の自身の語りを以下の様に文章化した。「QOL とは生活に対するその人の心理的な評価であり、難病では QOL 向上がケアの目標とされる。QOL 向上には心理サポートだけでなく、医療と具体的生活支援を密接に結びつける必要がある。一般の人だけでなく、医療従事者にも難病になると生きること自体が無意味と思っている人がいる。酷いことに、患者が病気について知らされていない時に、そういった概念で告知がなされることがある。患者や家族はその日から、生きること自体が無意味なのか、葛藤し日々消耗することになる。ALS など難病患者は当初は、漠然と自分の QOL を感じるだけであり、個々の症状に合わせて医療や看護がどんな治療やケアを提供し、どんな介護によって生活を支えればどのように QOL が向上するか、ALS の症状の各段階においてどんな QOL 向上の可能性があるかを示してもらわなければ考えられない。具体的な QOL 確保の可能性を示し、No cure であっても難病と共に生きていくことは決して No hope ではないことを伝えて欲しい。これは正に、心理サポートそのものであり、患者のみならず家族及び支援者にとって重要なことである。家族や支援者の負担を考えながら、生死の選択をしている患者にとって大きな意味を持つ。患者、家族と支援者は一つの輪の中で相互に影響し合っている。難病ケアにおいて、各専門家を連携させて総合的な力が発揮できるようにするコーディデート機能は、このような患者の立場から行っていただけるように希望したい。患者にとって、自分の病状・障害の受け入れ、治療内容、看護、介護の内容、それに関わる方々が誰であるかに至るまで、自分の具体的な選択判断においては、適応的選好が重要と言われているが、ALS の様な難病ではそれすらも極めて困難になっている。当然、自分にとって重要な事項を書き換えていかなければ成り立たない。（もちろん変わらないものもあるが）ケアを事前に決めたある一つの目標に向かって行う方法では、患者を支えていく事は出来ない。常に患者の声に耳を傾けて、必要な手を差し伸べることが QOL を高める唯一の基本的方法である。その際に、患者を取り巻く支援者も変化する必要があると思う。心理サポートとして今日はこのようなことを皆様にお伝えしたく、参加させていただいた。」 ALS などの難病領域における心理支援から QOL 向上にむけた重要ポイントを患者自身の視座から確認した。

患者、家族のサポートグループ１、２、３、４、５は以下の様なご挨拶により開始した。

ご挨拶　　　　　　　　　　　　平成 24 年 2 月 15 日

患者様の療養を支えるご家族の皆様には，何かと大変なお時間をお過ごしのことと存じます．日頃からどのようなお手伝いをすれば，皆様のお役に立つことができるかについて検討して参りました。この度，同じような状況にある方のお話を聞いてみたいという要望をもとに，何でも自由に語り合い，知恵を交換し合い，お互いに支え合えるような相互支援グループを作ることを計画いたしました．以下にお示しする内容をお読みいただき、ご同意いただくことができましたら，ご出席を是非にお願い申し上げます．なお，このプログラムは入院中の診療の一環として行うものです．

－ サポートグループ計画（予定）－

- 集まり名称　「ご家族のサポートグループ」
- 形式　　毎週 1 回　6 回で一旦終了
- 場所　2 階　心理室
- 時間　毎週月曜日午後 13 時～14 時（1 時間）
  平成 24 年 2 月 27 日（月）より開始
- メンバー　難病の患者様を介護中のご家族
- スタッフ　臨床心理士 後藤 が中心となって、病院のコメディカルスタッフ 3 名が支援に入ります．

国立病院機構新潟病院 副院長 中島孝
臨床心理士　後藤清恵

１．ALS 患者サポートグループ は１クール６回。２．ALS 家族サポートグループは１クール６回。３．パーキンソン病患者サポートグループは１クール 6 回。４．危機介入的短期 ALS 患者グループは１クール２回。５．筋ジストロフィー患者サポートグループは１クール５回としてとしておこなった。2 年間で参加者を変えて複数回のクールを繰り返した。

この実践方法の教育研修方法を確立するために、神経難病の患者・家族支援のためのサポートグループ（集団アプローチ）セミナーを H24 年 11 月 10 日に開催し、医師、臨床心理士、MSW、

作業療法士、理学療法士、看護師、保健師、難病ケアの研究者、患者支援団体、難病行政担当者など31名が参加した。実習１と２をおこなった。実習1.「促進的会話のスキル」について①話の中の３つの要素を聞き分ける②キーワードの把握（Go around）③キーワードを使った、会話の促進および混線の解決（ネットワークサイクル）④キーワードを使った、肯定的リフレーム（フィードバック）実習2.「実際のサポートグループ」について、シナリオロールプレイをおこなった。

さらに、H25年11月30日に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を①ラージグループ形式、全体グループセッション、テーマ：「コミュニケーション支援場面で感じている困難や解決したいこと等」を自由に話し合う。②スモールグループ形式、実習1小グループワーク「全体セッションで提出された場面を、実際のロールプレイにする」実習2促進的対話スキル（主に葛藤解決コミュニケーション）紹介と実際、実習3　少グループワーク「グループのロールプレイに促進的対話スキル(主に葛藤解決コミュニケーション)の活用」をおこなった。参加者は難病医療で活動されている医師、看護師、リハビリテーションスタッフ、心理療法士、MSWなどを含む多専門職種で28人だった。その教育プログラムとしての有用性の達成度として、参加者のアンケート結果は1.研修会全体について理解できた、役に立つ83%、理解できなかった、無回答 6%であり、2.研修会内容（グループ体験）について、グループに参加できた 76%、参加できなかった、無回答6%だった。また、3.今後の難病ケアに役立つか役に立つ89% 、無回答11%、役に立たない0%だった。

D. 考察

進行性の難病において、身体的、社会的な問題や喪失感などの心理的問題に直面している中で、通常臨床における個別的支援アプローチだけではなく、相互コミュニケーションにより患者・家族に内在する力をひきだすように配慮された集団支援アプローチ（集団心理療法）が有効な支援と考えられる。問題を分かち合い、相互のフィードバックをおこない、他者への思いやりと自己への肯定感が生ずるように配慮することで達成できる。

二年目からは入院または外来患者、またはその家族の同質的集団を対象に、 evocative group を構成した。さらに、個別アプローチを組み合わせる combined individual and group therapy を行った。コンバインドアプローチは短期入院や危機介入にも使え、連続した支援が可能である長所があると思われた。集団的支援アプローチではleader、co-leaderを中心に、キーワードを把握しながら会話のネットワークを促進することでフィードバック・サイクルや肯定的なリフレームをメンバーが自然に行えるように展開できることが分かった。この集団支援アプローチにより、喪失感で悩んでいた患者、家族がもう一度肯定的に疾患を見直す機会を提供できる方法が明白となった。さらに、危機介入的集団支援アプローチは、進行性の難病の病態に合わせて支援が求められる臨床現場の要請に応える支援法として極めて有効だった。

この様な、集団支援アプローチを患者、家族のグループとしてではなく、多専門職種間で実施する教育セッションをおこなった。多専門職種が難病患者、家族支援という目標のもとに、相互の問題認識の差を理解し、それぞれの役割を見いだせる教育研修プログラムとして可能だった。

E. 結論

神経難病および神経・筋疾患の患者と家族へのケアにおいて、疾患による身体的、社会的な問題に対するアプローチだけでなく、様々な心理的問題を抱える患者・家族に対する個別アプローチと集団支援アプローチの両者が有効であり、その支援技術を確立し実践するための教育研修プログラムは可能である。

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. 中島孝, 第 7 章心理ケア,新 ALS ケアブック(日本 ALS 協会編),川島書店,2012,177-193

6. 中島孝,尊厳死論を超える一緩和ケア難病ケアの視座,現代思想,40(7),2012,116-125

7. 中島孝,患者もスタッフもいきいきとするケアを行なうために　治らない病気とともに生きる患者の QOL を考える,看護管理,2012,22:563-568

8. 中島孝,大災害時の神経疾患治療としての問題点　8 ヵ月後の今 神経難病患者の災害時の対応　二回の地震と東日本大震災への支援経験から,神経治療学,29,2012,207-211

9. Shimizu T, Nagaoka U, Nakayama Y, Kawata A, Kugimoto C, Kuroiwa Y, Kawai M, Shimohata T, Nishizawa M, Mihara B, Arahata H, Fujii N, Namba R, Ito H, Imai T, Nobukuni K, Kondo K, Ogino M, Nakajima T, Komori T., Reduction rate of body mass index predicts prognosis for survival in amyotrophic lateral sclerosis: a multicenter study in Japan. Amyotroph Lateral Scler. 13(4),2012,363-366

10. T.Nakajima,Neuroethics and QOL perspectives of cybernics technology, enhancement or palliation, towards clinical trial,Cybernics Technical Reportrs, Special issue on roboethics,p15-22,University of Tsukuba, 2011.

11. 寄本 恵輔, 中島 孝, リハビリはあらゆる緩和ケアに不可欠　英国研修から学んだ緩和ケア, 難病と在宅ケア, 17(2):7-12,2011

12. 小澤 哲夫, 後藤 清恵, 中島 孝, 遺伝子　筋ジストロフィーにおける遺伝カウンセリング体制の構築, 難病と在宅ケア, 16(12):45-48,2011

13. 中島孝, 災害の難病化の中に見えた希望-逆トリアージ, 現代思想, 5月号, 218-224, 2011

14. 中島孝, 医療における QOL と緩和についての誤解を解くために, 医薬ジャーナル, 47:1167-1174,2011

15. 中島孝, 会田泉, 三吉政道, 樋口真也, 米持洋介, 高原誠, ALS の在宅 NPPV ケア, 日本在宅医学会雑誌, 12(2):206-216,20112.

2. 学会発表

1. 国立精神神経内科医療研究センター招待講演 (2011 年 8 月)、「QOL 向上を目指すケアとリハビリテーションとは何か?－喪失から緩和まで　意味の再構成へー」

2. 第 5 回日本緩和医療薬学会年会 (2011 年 9 月)、「緩和／難病医療における QOL/PRO 評価一患者のレスポンスシフトをどう捉えるか」

3. 福岡緩和ケア研究会 11 回年次大会 (2011 年 9 月)、「難病とともに生きる人生の肯定－喪失から緩和まで　意味の再構成へー」

4. 第 12 回 Nagano Neurology Conference

（2011 年 10 月）、「災害と神経難病診療－喪失から復興のケアへ　二回の地震と東日本大震災への支援経験から」

5. 神経難病の在宅医療を考える会（2011 年 10 月）、「神経難病の緩和ケアと QOL 向上－呼吸・栄養ケアも含めて」

6. 第 6 回医療の質・安全学会学術集会シンポジウム（2011 年 11 月）、「患者との関係性の中で意味付けされ、構成される医療―真に科学的な医療の質の改善を目指す」

7. 第 8 回広島赤十字・原爆病院地域医療連携研修会　がん診療に関わる地域医療連携研修会（2011 年 11 月）、「現代に求められる真の緩和ケアとは何か？地域在宅ケアと診療所の在り方を英国緩和ケア運動の実際から考える」

8. 第 29 回日本神経内科治療学会総会（2011 年 11 月）、「大災害時の神経疾患治療としての問題点　8 ヶ月後の今　神経難病患者の災害時の対応：二回の地震と東日本大震災への支援経験から」

9. みやぎ在宅支援ドクターねっと　緩和ケア講演会（2012 年 2 月）、「緩和ケアとは本来何か？喪失から再生のケアへ」

10. Clinical trial seminar for HAL in Germany, Klinikum der Ruhr-Universität Bochum - Berufsgenossenschaftliches Universitätsklinikum Bergmannsheil GmbH, Germany, ″Development of robot suit HAL medical application in Japan and the first clinical trial for neuromuscular disease patients″ 22 August 2012

11. 第 6 回日本緩和医療薬学会（2012 年 10 月 7 日神戸国際会議場）、ワークショップ・シンポジウム：患者主導型臨床研究（Patient Reported Outcome: PRO）と臨床試験におけるこれからの緩和的なかかわりにおいて、「緩和ケアと難病ケア-その課題治らない病気に対する治療の開発-緩和医療における新たな治療開発モデル（HAL）」

12. 第 15 回日本在宅医学会大会　合同シンポジウム、「終末期ガイドラインを在宅現場でどう活かす？～先延ばしの医療から本人の生き方に向き合う医療へ～」（愛媛　松山ひめぎんホール　2013 年 3 月 31 日）

13. 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―ＱＯＬ、健康、延命、尊厳、痛み、スピリチュアリティとは何か―」（東京第一ホテル鶴岡　2013 年 8 月 10 日）

14. 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）

15. 第 7 回日本緩和医療薬学会、「非がんの緩和ケア－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）

16. 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）

17. 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）

18. 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）

19. 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）

20. 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）第 6 回日本緩和医療薬学会（2012 年 10 月 7 日神戸国際会議場）、ワークショップ・シンポジウム：患者主導型臨床研究（Patient Reported Outcome: PRO）と臨床試験におけるこれからの緩和的なかかわりに

おいて、「緩和ケアと難病ケア−その課題治らない病気に対する治療の開発−緩和医療における新たな治療開発モデル（HAL）」

（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）

なし

難病患者・家族の心理支援オーバビュー

心理支援の必要性

進行性で重篤な症状・機能障害に難病に患者、家族が直面

多専門職種によるケア (multidisciplinary care)

- ✦ WHOの健康定義
- ✦ 国際生活機能分類（ICF）
  では対応仕切れない

QOLの低下、肯定感の低下、喪失、絶望、不安、自立度の低下、依存度の増加

心理支援の問題点の原因

1. 障害の受容:1951年Graysonの論文
   (Concept of “ acceptance” in physical rehabilitation)
2. Kübler-Rossのの5ステージ理論
3. 健康関連QOL
4. 緩和ケアとQOL概念の誤解

患者、家族、ケア担当者への集団心理サポートの実践方法の研究

1. ナラティブアプローチの導入→モデル化、研修会構成主義認知行動療法の導入→研究
2. 心理サポートグループの導入→モデル化、研修会開催、教育方法の確立
3. 個人のQOL評価法としてのSEIQoLの導入→研修会

新しい心理支援の研究

1. 緩和ケア，難病ケアにおけるQOL概念の整理
2. 難病患者自身の語りの収集
3. ケア担当者からの語りの収集
4. 語りの構成化の援助に関する研究
5. SEIQoLに関する研究
6. 集団心理療法に関する研究

患者・家族および支援者、保健医療福祉従事者の肯定感の向上、再生、希望、自立度の向上、依存度の低下→QOL，PRO（患者の報告するアウトカム）の向上

西澤班
分担研究者中島孝

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患等克服研究事業)

総合研究報告書

難病患者のための心理的支援のありかた

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　立命館大学大学院文学研究科
　　　　　　福田茉莉　立命館大学衣笠総合研究機構

研究要旨

本研究班は難病患者の心理的な支援の在り方について，①難病医療/支援に向けた実践知の蓄積，②病者の経験に基づくナラティヴから捉える“生”と“病い”，③ピア・サポートによる難病当事者の心理的支援の実践，に関する研究を実施した。さらに，④「人生 with 病い」の視点から捉える患者の「ライフ」の視点から，これらの研究実践を文化心理学的視座から議論した。 その結果，既存の健康観や「患者像」だけでなく，病者ひとりひとりに生じる病いの経験に焦点を当て，「難病患者の QOL」ではなく「人生 with 病い」あるいは「病いと共生する生活者」として患者の「ライフ」を記述することの重要性が明らかになった。さらに，難病当事者の「ライフ」の意味づけは多数あり，「生命」，「生活」，「人生」といった多層的な「ライフ」を包括的に支援することが必要である。

A. 研究目的

本研究の目的は，心理学における先鋭的な理論・方法論の議論を交えながら，難病患者を対象とした心理的支援の在り方とその実践方法を検討することであった。具体的には，①難病医療/支援に向けた実践知の蓄積，②病者の経験に基づくナラティヴから捉える“生”と“病い”，③ピア・サポートによる難病当事者の心理的支援の実践，に関する研究に従事した。さらに，④「人生 with 病い」の視点から捉える患者のライフに関する理論的検討を実施した。既存の健康観や「患者としての私」だけではなく，「病いとともにある生活者」として病者を捉えなおし，多角的な視点から病者の「ライフ」を記述することで，その支援のあり方を提案する。

B. 研究方法

1. 難病医療/支援に向けた実践知の蓄積

施設療養や在宅療養中の難病当事者を対象に，フィールドワークを実施した。主に難病患者の日常生活を記述することで，病者の「ライフ」を向上させるために実施している工夫や実践の場に焦点を当て，分析を実施した。これらの工夫は，病者や家族，関係者が暗黙裡に実践していることが多い。したがって，参与観察法を用いて，難病患者の日常生活を記述することで，病者にとってより良い支援の在り方を明らかにする。

2. 病者の経験に基づくナラティヴから捉える“生”と“病い”

進行性筋ジストロフィー患者を対象に患者主体 QOL 評価法と呼ばれる「個人の生活の質評価法－直接的重みづけ法（SEIQOL-DW）」を用いて，QOL 調査を実施した。本評価法は，調査協力者の経験の語りから QOL として重要な要素を 5 つ構成し，それぞれの充足度（Level）と相対的重要度（Weight）を評価する方法である。本評価法を用いて継時的調査を実施することにより，病いの進行と QOL の関係性を検討した。

3. ピア・サポートによる難病当事者の心

理的支援の実践

IBD病者でもある研究協力者は，2012年1月にIBD病者と関係者を対象とした語り合いの場を立ち上げた。その場を調査フィールドとし，立ち上げから1年9ヶ月間に語り合いの場で生じたことと参加者とのやり取りを分析対象とした。具体的には，研究者が記録したフィールドノーツ，参加者からの電子メールの受信記録などである。参加者にとっての「場の意味」「場で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，語り合いの場がもたらす支援の可能性を検討した。

4. 「人生 with 病い」の視点から捉える患者の「ライフ」

上述の1から3の実践を基に，患者のQOLを捉えなおすための方法論および理論的検討を実施した。とりわけ，文化心理学的パースペクティヴを導入することにより，医学や生物学的パースペクティヴとは異なる社会や文化との相互作用により有機的連関により構成される患者モデルあるいは支援モデルを提案する。

（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、研究を実施した。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た。

C. 研究結果

1. 難病医療/支援に向けた実践知の蓄積

難病当事者の在宅療養現場について参与観察を実施した結果，当事者や家族，支援者に共有されているローカル・ルールやITピア・サポーターによる支援などの実態が明らかになった。例えば，まばたきを用いた「はい・いいえ」の合図は，家庭におけるローカル・ルールの典型である。また，「スイッチを押した感覚」を大切にしたIT支援などはピア・サポーター特有の配慮と支援であるといえる。これらの支援は，難病当事者の自主性と自律性を重視した支援であった。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，生をポジティヴに捉えることができる。つまり，疾病(disease)の程度が重度であっても病い(illness)の程度が深刻にならず，結果としてウェルビーイングは高く保たれることが明らかになった。

2. 病者の経験に基づくナラティヴから捉える“生”と“病い”

長期施設療養中の筋ジスロトフィー患者を対象にSEIQOL-DWを用いたQOL調査を実施した結果，同疾患かつ同様の生活環境にて生活する患者であっても，個人の生活の質（Individual Quality of life: iQOL）を構成する要素は異なることが明らかになった。また，構成要素が類似する場合でも，個人によって充足度（Level）と相対的重要度（Weight）は異なる事例がみられた。さらに，3年にわたり実施された継時的調査の結果では，QOLの構成要素が変容することが明らかになった。病者自身が病気の進行および体調不良を認識した場合には，病気や健康など病いに関連する要素がQOLを構成していたが，適切な医療支援が得られた後に調査を実施したときには，趣味やネット環境など社会的生活に関連するものがQOLとして構成されていた。SEIQOL-DWによるQOL調査は，患者のいま―ここにある病い経験をナラティヴとして明らかにするものであり，適切な支援を提供する指針の一つとなりえる。

3. ピア・サポートによる難病当事者の心理的支援の実践

難病当事者でもある研究者が主体となり，IBD患者を対象として語り合いの場を運営した。とりわけ，この場は，患者同士が自由に語り，集まれる場として参加者を募り，同じ何かを常に目的として集まる場にならないように配慮した。参加者にとっての機能を分析したところ，参加者にとってこの場は，【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】として意味づけられていた。また，【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】といった要素が，回を重ねる

につれて参加者間で暗黙の裡に共有されていった。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場とは異なるオルタナティヴな場としてとらえることが妥当であろう。「患者としての私」だけでなく，「夫」，「子ども」，「仕事」などの「生活者としての私」を前提としたこの実践とその場での参加者間のやりとりは，有用な支援を検討する上で重要な知見を提供する。

D. 考察

4. 「人生 with 病い」の視点から捉える患者の「ライフ」

これまでの研究実践から，難病当事者の心理的支援を検討する上で重要な視座は，文化心理学によってもたらされる。なぜなら、既存の健康観や患者像，医学モデルから難治性疾患や慢性疾患を抱える病者の包括的支援のあり方を議論することは困難だからである。本研究班では，文化心理学的視座に立脚し，「人生 with 病い（Life with Illness)」あるいは「病いとともにある生活者」の視点から，病者の「ライフ」を検討した。その結果，病者の「ライフ」には，多数の自己や意味づけが存在していることが明らかになった。よって，病者の「ライフ」は，医療環境や社会的生活，信念や価値観といったものの有機的連関により構成されており，これらは相互に作用しながら，病者の生きる時間や経験の中で変容していくものであると考えられる。

E. 結論

本研究班では，難病当事者を対象とした諸研究を踏まえ，心理的支援の在り方を検討した。難病当事者の「ライフ」は複数の意味づけから成り立つ。ひとつめは「生命」に関する医学・生物学的視座がもたらすライフであり，ふたつめは「生活」に関する社会科学的視座がもたらすライフ，みっつめは「人生」に関する人文科学的視座がもたらすライフである。これらのライフの様相をオープン・システムの視点から捉えなおすことが難病当事者の心理的支援を考える上で重要な示唆をもたらす。そのためには，難病当事者を支援する諸学問領域間の連携および難病当事者と研究者による共同研究が今後も重要となることが示唆された。

F. 健康危険情報

該当しない。

G. 研究発表

1. 論文発表

サトウタツヤ.『質的心理学の展望』. 新曜社, 2013.

やまだようこ・麻生武・サトウタツヤ・秋田喜代美・能智正博・矢守克也（編)『質的心理学ハンドブック』. 新曜社, 2013.

福田茉莉・安田裕子・サトウタツヤ(編).『共同対人援助モデル研究 6－変容する語りを記述するための質的研究法：TEM and Narrative As Archives』 立命館大学人間科学研究, 2013.

サトウタツヤ. 質的研究と HCI の豊かな接点と未来へむけて ヒューマンインタフェース学会誌、15(4),35-40. 2013.

サトウタツヤ. QOL 測定における数値化表現の本質を問う;あるいは QOL から SEIQOL への架橋のための素描 対人援助学マガジン, 12, 93-137. 2013.

荒川歩・安田裕子・サトウタツヤ. 複線径路・等至性モデルの TEM 図の描き方の一例.立命館人間科学研究, 25, 95-107. 2012.

福田茉莉・サトウタツヤ. 神経筋難病患者の Individual QoL の変容―項目自己生成型 QOL 評価法である SEIQoL-DW を用いて―. 質的心理学研究, 11, 81-95. 2012.

赤阪麻由・日高友郎・サトウタツヤ.「見えない障害」とともに生きる当事者の講演による高校生の障害観の変容. 立命館人間科学研究, 24, 49-62. 2011.

2. 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 回大会プログラム抄録集 p.93, 立命館大学, 2013/08/31.

福田茉莉・川本静香・赤阪麻由・サトウタツヤ． 「東日本大震災被災者の語りの構造：難病当事者とそれに関わる人々の語りから」．日本質的心理学会第 10 回大会プログラム抄録集 p.105. 立命館大学, 2013/8/31.

サトウタツヤ.「質的心理学と意味」をめぐる原理主義バトルを楽しむ　日本質的心理学会第１０回大会；大会企画シンポジウム. 立命館大学, 2013/08/31.

サトウタツヤ・福田茉莉・木戸彩恵・安田裕子. 法／医療現場における質的研究のあり方と TEM の位置づけ　第５回対人援助学会, 立命館大学, 2013/11/09.

サトウタツヤ.　QOL 測定の仕組み。特に難治性疾患における新しい QOL に注目して　シンポジウム　緩和医療における QOL評価とは何か？　第５回日本緩和医療薬学会年会, 幕張メッセ, 2011/09/24.

（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）

該当しない。

厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患等克服研究事業)
総合研究報告書

希少性難治性疾患における遺伝カウンセリング体制の強化
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
研究協力者　浦野真理　東京女子医科大学附属遺伝子医療センター
松尾真理　東京女子医科大学附属遺伝子医療センター
渡辺基子　東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

研究要旨

稀少性難治性疾患における遺伝カウンセリング体制を強化する目的で、（１）遺伝子診療実施施設、小児先天性疾患および難治性疾患の関連学会の役員を対象とした日本における小児先天性疾患および難治性疾患の遺伝カウンセリング体制の実態調査、（２）大学病院臨床研修医および卒後３年以降の臨床医を対象とした遺伝・遺伝医療および遺伝カウンセリング体制についての調査を実施し、我が国における遺伝カウンセリング体制の充実について考察した。

A. 研究目的

近年のゲノム研究の進歩により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おり、正しい遺伝医療の実施のためには、遺伝に関する正確な知識と偏りのない理解に基づいた適切な遺伝カウンセリングの実施が必要不可欠である。本調査の目的は、稀少性難治性疾患における遺伝カウンセリング体制を強化することであり、（１）遺伝子診療実施施設、小児先天性疾患および難治性疾患の関連学会の役員を対象とした遺伝カウンセリング体制の実態調査、（２）臨床研修医、臨床医に対する遺伝・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実態調査を行い、我が国における遺伝カウンセリング体制の充実について考察した。

B. 研究方法

（１）小児先天性疾患および難治性疾患の遺伝カウンセリング体制の実態調査
500 名の小児先天性疾患・難治性疾患の診療に当たる医師を抽出して、遺伝カウンセリングに関するアンケートによる実態調査を実施し、40%の回収率で回答を得て分析した。調査結果を詳細に検討し、現状での問題点を抽出した。

（２）大学病院臨床研修医および卒後３年以降の臨床医を対象とした遺伝・遺伝医療および遺伝カウンセリング体制についての調査
2012 年 11 月の時点で東京女子医科大学臨床研修センターにて臨床研修中の研修医、1 年次 69 名と 2 年次 65 名を対象とした。また、2013 年 11 月 1 日時点に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）を対象とした。方法は無記名自記式アンケート調査である。

（倫理面への配慮）

本研究におけるアンケート調査では、個人特定に至る情報は扱わず、倫理的に特に問題はないと判断した。

C. 研究結果

（１）小児先天性疾患および難治性疾患の遺伝カウンセリング体制の実態調査
本アンケート調査は 500 通投函し、201 通を回収、1 通は白紙にて 200 通が有効であり、回収率 40%であった。独立した臨床遺伝部門があるのは 38%、なしは 59%であった。遺伝カウンセリングを実施しているのは 49%で、47%では実施していなかった。遺伝学的検査

は87%で実施されていた。遺伝カウンセリング担当者は、独立した臨床遺伝部門 52%、担当診療科内の臨床遺伝部門16%、担当診療科内の非臨床遺伝部門18%、院外の臨床遺伝部門 1%であった。遺伝カウンセリング担当部門の専任スタッフがいる施設は35%であった。遺伝カウンセリングに常時関わっているスタッフとして、1人以上の臨床遺伝専門医がいる施設が75施設、臨床遺伝専門医がいない施設は19であった。臨床遺伝カウンセラーがいる施設は11施設であった。医師以外のスタッフのみでの診療の対応を行っているのは5%、行っていないのは91%、無効回答が 5%であった。遺伝カウンセリングの費用については、自費診療として有料42%、保険診療の初診・再診料32%、無料11%であった。遺伝カウンセリング診療録の電子化は28%で実施され、68%は実施されていなかった。専用の診療録は54%で作成され、診療録の閲覧制限は46%で実施されていた。

（2）大学病院臨床研修医および卒後3年以降の臨床医を対象とした遺伝・遺伝医療および遺伝カウンセリング体制についての調査

研修医におけるアンケート回収数は96（1年67例、2年29例）で、回収率は71.6%であった（男性36%、女性60%）。臨床医では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。

臨床医における遺伝性疾患の患者の経験は95%（58名）の医師があり、また遺伝学的検査を提出したことのある経験も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。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（5%）であった。

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、臨床医では、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。

D. 考察

（1）小児先天性疾患および難治性疾患の遺伝カウンセリング体制の実態調査

本研究では、小児先天性疾患および難治性疾患を扱う可能性がある施設を抽出してアンケート調査を実施し、調査結果の分析をした。独立した臨床遺伝部門があるのは49%、遺伝カウンセリングを実施しているのは49%にとどまっているのに対して、遺伝学的検査は87%で実施されていた。適切な遺伝カウンセリング体制の下に遺伝学的検査を実施できる施設は、ごく一部に過ぎない現状がうかがえた。遺伝カウンセリング担当部門に専任のスタッフがいる施設は 35%に過ぎず、多くの施設では他診療部門と兼務での活動を強いられていることが判明した。また、スタッフとしては、臨床遺伝専門医、看護師、心理士、臨床検査技師とともに、新たな制度である認定遺伝カウンセラーが協働していることが分かった。しかし、いまだ遺伝カウンセリングを非医師のみが担当している施設はごく一部に限られていた。臨床遺伝専門医がいない施設もあったが、臨床遺伝専門医の資格取得の意志は半数で認められており、臨床遺伝専門医資格取得への更なる支援が望ましいと考えられる。遺伝カウンセリングの費用としては、有効回答の約半数の施設は自費診療としているものの、無料もしくはエフォートよりも不当に安い費用で対応している施設がほぼ同

数あることが分かった。この費用面での問題が、臨床遺伝部門の不足や、専任スタッフの不足の一因となっていることは想像に難くないと考えられる。遺伝子検査が診断としてなされ、拡がっている現状から、小児の先天性疾患・難治性疾患の医療において遺伝カウンセリングは重要な位置づけであり、医師および資格を有する非医師が連携して十分な時間をかけて担当している現状を考えると、保険診療として充実させていく事が、わが国の医療の質の向上につながることであろう。このためには遺伝カウンセリングの内容に関して、精度管理が必要になると考える。診療録の電子化については、今後の拡がりの可能性のあるテーマである。多くの施設で診断のための遺伝子検査がなされてきている。遺伝子検査結果および遺伝カウンセリングの内容は適切に判断して情報の階層化を行い、診療録の電子化に対応できる遺伝子情報の管理体制が必要になると考える。

研修医と３年目以降の臨床医を比較すると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。

（２）大学病院臨床研修医および卒後３年以降の臨床医を対象とした遺伝・遺伝医療および遺伝カウンセリング体制についての調査

研修医と３年目以上の臨床医を比較すると、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

（１）小児先天性疾患および難治性疾患の遺伝カウンセリング体制の実態調査

約半数で遺伝カウンセリングが実施されていたが、遺伝カウンセリング専任のスタッフは35%にとどまった。医師と非医師の連携で遺伝カウンセリングに当たり、臨床遺伝専門医の資格取得の意志も過半数で見られた。遺伝子検査が診断としてなされ、拡がっている現状から、小児の先天性疾患・難治性疾患の医療において遺伝カウンセリングは重要な位置づけであると考えられた。

（２）大学病院臨床研修医および卒後３年以降の臨床医を対象とした遺伝・遺伝医療および遺伝カウンセリング体制についての調査

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

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

1) Nagao K, Fujii K, Saito K, Sugita K, Endo M, Motojima T, Hatsuse H, Miyashita T. Entire PTCH1 deletion is a common event in point mutation-negative cases with nevoid basal cell carcinoma syndrome in Japan. Clin Genet 2011;79:196-198.

2) 宮下俊之、桐生麻衣子、齋藤加代子、杉田克生、遠藤真美子、藤井克則. 見逃してはいけない家族性腫瘍：本邦における母斑基底細胞癌症候群の遺伝子変異と臨床的特徴. 家族性腫瘍 2011;11(1):14-18.

3) Takahashi Y, Hosoki K, Matsushita M, Funatsuka M, Saito K, Kanazawa H, Goto Y, and Saitoh S. A loss-of-function mutation in the SLC9A6 gene causes X-linked mental

retardation resembling Angelman syndrome. Am J Med Genet Part B 2011; 156(7): 799-807.

4) 斎藤加代子、浦野真理、松尾真理、佐藤裕子. 遺伝子診療のなかでの遺伝カウンセリングの基礎と実践. 産婦人科の実際 2011;60(9):1253-1260.

5) 斎藤加代子、松尾真理、菅野仁、浦野真理、相楽有規子. 小児科領域における研究と治療の進歩 遺伝子医療. 東女医大誌 2011;81(5):349-355.

6) 斎藤加代子、荒川玲子. 遺伝カウンセリング. 総合臨床 2011;60(4):599-600.

7) 斎藤加代子. 筋ジストロフィー. 今日の治療指針 私はこう治療している TODAY'S THERAPY 2011 (山口徹・北原光・福井次矢総編). 2011;1217-1218, 医学書院, 東京.

8) 斎藤加代子. 遺伝学的検査 表 176 遺伝学的検査情報 脊髄性筋萎縮症. 臨床検査データブック 2011-2012 (高久史麿監、黒川清・春日雅人・北村聖編). 2011;675, 医学書院, 東京.

9) 斎藤加代子、浦野真理、佐藤裕子. 遺伝カウンセリング. 精神科 2012; 20(1): 33-37.

10) Endo M, Fujii K, Sugita K, Saito K, Kohno Y, Miyashita T. Nation wide survey of nevoid basal cell carcinoma syndrome in Japan revealing the low frequency of basal cell carcinoma. Am J Med Genet Part A 2012;158(A):351-357.

11) Arakawa R, Aoki R, Arakawa M, Saito K. Human first-trimester chorionic villi have a myogenic potential. Cell Tissue Res 2012;348(1):189-197.

12) 梅澤明弘、川道弥生、斎藤加代子. 細胞融合機構を利用した筋ジストロフィーに対する再生医療. 生化学 2012; 84(2):134-138.

13) Ono S, Yoshiura K, Kinoshita A, Kikuchi T, Nakane Y, Kato N, Sadamatsu M, Konishi T, Nagamitsu S, Matsuura M, Yasuda A, Komine M, Kanai K, Inoue T, Osamura T, Saito K, Hirose S, Koide H, Tomita H, Ozawa H, Niikawa N, Kurotaki N. Mutations in *PRRT2* responsible for paroxysmal kinesigenic dyskinesias also cause benign familial infantile convulsions. J Hum Genet 2012; 57: 338-341.

14) van Kulenburg A B.P, Dobritzsch D, Meijer J, Krumpel M, Selim L A., Rashed M S., Assmann B, Meinsma R, Lohkamp B, Ito T, Abeling N G.G.M, Saito K, Eto K, Smitka M, Engvall M, Zhang C, Xu W, Zoetekouw L, Hennekam R C.M. β-Ureidopropionase dificiency: Phenotype, genotype and protein structural consequences in 16 patients. Biochim Biophys Acta 2012; 1822(7):1096-1108.

15) Saito K. Fukuyama congenital muscular dystrophy. (May 2012) in: GeneReviews at GeneTests: Medical Genetics Information Resource [database online]. Copyright, University of Washington, Seattle, 1997-2010. Available at http://www.genetests.org.

16) 斎藤加代子. 24.ウイリアムス症候群. 内科 2012;109(6):1067-1069.

17) 岡本健太郎、斎藤加代子、佐藤孝俊、石垣景子、舟塚真、大澤真木子. 脊髄性筋萎縮症 0 型の 1 例. 脳と発達 2012;44(5):31-35.

18) 斎藤加代子、近藤恵里、青木亮子. 筋疾患の診断における遺伝子検査の役割. 小児内科 2012;44(9):1442-1448.

19) Akizawa Y, Nishimura G, Hasegawa T, Takagi M, Kawamichi Y, Matsuda Y, Matsui H, Saito K. Prenatal diagnosis of osteogenesis imperfecta type II by three-dimensional computed tomography: The current state of fetal computed tomography. Congenital Anomalies 2012; 52(4):203-206.

20) 荒川玲子、松尾真理、斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症の診断とケア. 難病と在宅ケア 2012;18(9):40-43.

21) 斎藤加代子. 脊髄性筋萎縮症. 小児科診断・治療指針 2012;764-766, 中山書店, 東京.

22) 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.

23) 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, Kodera 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.

24) 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.

25) 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.

26) 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.

27) 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.

28) 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

29) 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.

30) 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.

31) 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

32) 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.

33) 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した介入. 診断と治療. 2013;101(12):1887-1890

34) 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

35) 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

36) 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

37) 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) 荒川玲子、斎藤加代子, 妊娠初期絨毛を用いた筋ジストロフィー再生治療の可能性, 第 53 回日本小児神経学会総会, 2011.5.26-28, 横浜

2) 山内あけみ、斎藤加代子, 小児科の立場から, 第 2 回遺伝カウンセリングアドバンストセミナー 神経線維腫症 1 型（レックリングハウゼン病）, 2011.11.5-6, 東京

3) 松尾真理、浦野真理、斎藤加代子, 16q モノソミーモザイクの一男児例, 日本人類遺伝学会第 56 回大会・第 11 回東アジア人類遺伝学会, 2011.11.11, 幕張

4) 近藤恵里、西村貴文、稲葉雄二、古庄知己、西野一三、埜中征哉、古川徹、斎藤加代子, 先天性ミオパチー原因遺伝子の包括的スクリーニング解析にて診断し得た RYR1 遺伝子変異による乳児重症型ネマリンミオパチーの 1 例, 日本人類遺伝学会第 56 回大会・第 11 回東アジア人類遺伝学会, 2011.11.11, 幕張

5) 浦野真理、相楽有規子、斎藤加代子, 福山型筋ジストロフィーにおける遺伝子診断ー確定診断と出生前診断の検討, 第 36 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2012.6.9, 松本

6) 斎藤加代子, 脊髄性筋萎縮症（SMA）診療と研究の最前線, SMA 家族の会関西支部第 20 回定例会, 2012.8.4, 京都

7) 斎藤加代子, 解析から応用へ、そして未来への飛躍, 日本人類遺伝学会第 57 回大会, 2012.10.24-27, 東京

8) 久保祐二、相楽有規子、斎藤加代子, 小児期発症脊髄性筋萎縮症の家系における MLPA 法を用いた *SMN* 遺伝子解析, 日本人類遺伝学会第 57 回大会, 2012.10.24-27, 東京

9) 伊藤万由里、斎藤加代子、浦野真理、相楽有規子、大澤真木子, 日本における脊髄性筋萎縮症（SMA）の臨床・疫学調査, 日本人類遺伝学会第 57 回大会, 2012.10.24-27, 東京

10) 斎藤加代子, 遺伝医療に携わる小児科医の立場から, 公益財団法人日本産科婦人科学会・公開シンポジウム「出生前診断ー母体血を用いた出生前遺伝学的検査を考えるー」, 2012.11.13, 東京

11) 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

12) 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

13) 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

14) 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

15) 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

16) 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

17) 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

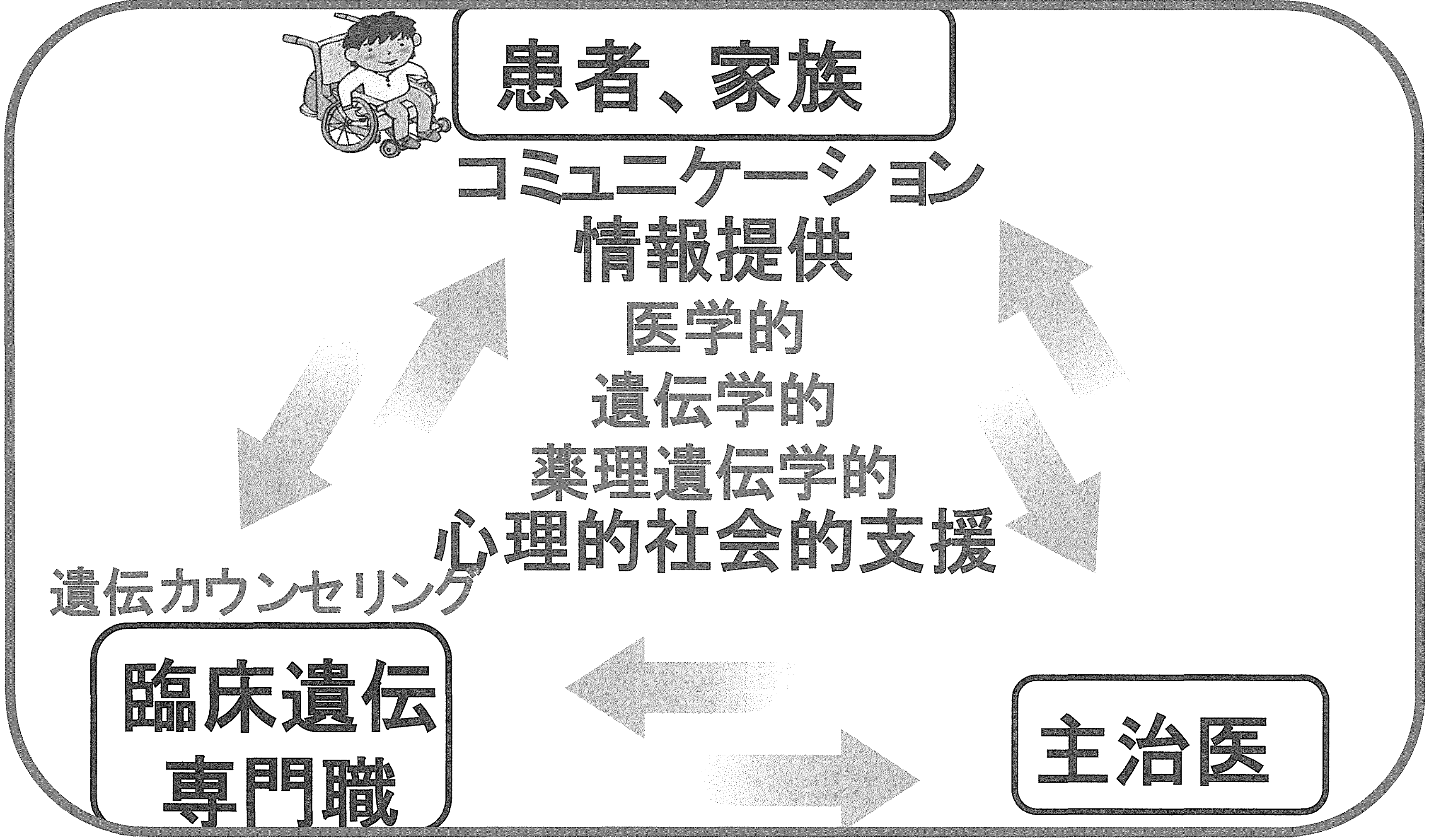
3. その他

なし

希少性難治性疾患患者に関する医療の向上及び患者支援のあり方に関する研究班
研究代表者　西澤　正豊
糸山分科会 患者支援のあり方」

希少性難治性疾患における遺伝カウンセリング体制の強化

難治性疾患における遺伝医療のあり方



厚生労働科学研究費補助金(難治性疾患等克服研究事業)

総合研究報告書

遺伝カウンセリング体制の強化

1、神経内科専門医の遺伝子診断に対する意識調査
2、本邦における遺伝性神経筋疾患に対する発症前診断の現状と課題

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講座
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
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
澤田甚一　大阪府立急性期・総合医療センター
狭間敬憲　大阪府立急性期・総合医療センター
池田修一　信州大学脳神経内科、リウマチ・膠原病内科
関島良樹　信州大学医学部附属病院　遺伝子診療部
大西敬子　信州大学大学院医学系研究科遺伝医学・予防医学講座
福嶋義光　信州大学大学院医学系研究科遺伝医学・予防医学講座

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。

また本邦における遺伝性神経筋疾患に対する発症前診断の現状と課題を明らかにする目的で，全国遺伝子医療部門連絡会議の維持機関会員 89 施設を対象にアンケート調査を行った．発症前診断を含めて対応している施設は 22 施設と少なく，認定遺伝カウンセラー，臨床心理士，看護師など非医師のスタッフ不足が最大の課題であった．課題解決のためには，遺伝医療に関連する診療報酬の改訂やリスクマネジメントの観点から病院機能評価に遺伝カウンセリングスタッフに関する項目を設けるなど，何らかの制度設計が必要であると考えられた．

A.　研究目的

2010 年度改定で Huntington 病（HD）や球脊髄性筋萎縮症などの遅発性神経疾患の遺伝子診断が保険収載された。また日本神経学会では 2009 年 10 月に「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009」を発刊した。さらに 2011 年 2 月

には遺伝医学関連 10 学会によるガイドライン（2003 年）を改定する形で日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」も公表された。専門的な遺伝カウンセリング部門を持つ施設、および非医師の認定遺伝カウンセラーも増えてきている。

このような現状において、神経内科医が実際の遺伝子診断に際して、どのように向き合っているかを把握し、遺伝性神経疾患の医療の向上を目指した今後の取り組み方を検討することを目的に、神経内科診療の中核を担う神経内科専門医を対象に意識調査を行った。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ものである。

一方、近年，多くの遺伝性神経筋疾患の原因遺伝子が同定されたことにより，発症者を分子生物学的に正確に診断することが可能となった．更に，遺伝性疾患の分子レベルでの病態解明は新たな原因療法の開発へとつながっており，家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP）における肝移植はその一例である．一方で，遺伝性神経筋疾患の多くは依然有効な予防法や原因療法が確立されていない．ハンチントン病（HD）に代表されるこれらの疾患の多くは，常染色体優性遺伝形式をとり，成人以降に発症し慢性進行性の運動・精神障害を主症状にするなどの特性を持つため，これらの疾患に対する発症前診断は慎重に対応すべきである．発症前診断の対応の際には十分な遺伝カウンセリングと心理社会的支援が必要であり，日本神経学会による「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン2009」にもその重要性が記載されている．欧米では，遺伝性神経筋疾患に対する発症前診断は 1990 年代から一般的になっており，発症前診断の実施状況や課題，クライエント本人や家族に及ぼす影響に関する調査結果が多数報告されている．一方，本邦においては，全国遺伝子医療部門連絡会議で，発症前診断のあり方や体制についての議論が 2003 年から活発に行われており，その内容がホームページ上（http://www.idenshiiryoubumon.org/）に公開されているが，全国的な実施状況や課題は不明である．我々は，本邦における遺伝性神経筋疾患に対する発症前診断の現状と課題を明らかにする目的で全国調査を行った．

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。

また発症前診断に関する調査は、2011 年 8 月の時点で，全国遺伝子医療部門連絡会議に維持機関会員として登録されている 89 施設を対象に，遺伝性神経筋疾患に対する発症前診断の対応の有無，最近 5 年間の実施状況，職種別の遺伝カウンセリングへの参加状況，発症前診断に対応できない理由，発症前診断を希望するクライエントへの対応上重要な点などについてアンケート調査を行った．

（倫理面への配慮）

本研究は医学部医倫理委員会の承認を受けた後に実施した．また，発症前診断に関する調査はクライエントの個人情報が特定できないように，アンケート調査はクライエントを匿名化して実施し，出身地，年齢，性別などの情報に関する調査は含まなかった．

C. 研究結果

<神経内科専門医の遺伝子診断に対する意識調査>

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