

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。

〈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〉

回答のあった 60 施設中、発症前診断の実施を含めて対応している施設が 22 施設、遺伝カウンセリングのみの対応が 30 施設、対応していないのは 8 施設であった。最近 5 年間に受診したクライアントは 257 家系 301 名であった。疾患別では脊髄小脳変性症（SCD）が最多（110 名）で、筋強直性ジストロフィー（DM1, 69 名）、ハンチントン病（HD, 52 名）、家族性アミロイドポリニューロパチー（FAP, 35 名）が続き、上記 5 疾患で全体の 89%を占めた。発症前診断の実施率は、SCD が 21.8%、DM1 が 39.1%、HD が 26.9%、FAP が 74.3%であり、有効な原因療法が存在しない疾患の実施率は低かった。発症前診断の遺伝カウンセリングは臨床遺伝専門医中心に行われており、神経内科医の参加も多かった。非医師の職種の参加は非常に少なく、多くの施設で認定遺伝カウンセラー、臨床心理士、看護師が不足していた。発症前診断の遺伝カウンセリングを行う上で重要な点については「遺伝カウンセリングスタッフの充実」を挙げる回答が最多であった。

D. 考察

今回の神経内科専門医の遺伝子診断に対する意識調査では、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らない、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。

発症前診断に対して、遺伝学的検査の実施を含め行っている施設は 22 施設と少なく、最大の要因は非医師の遺伝カウンセリングスタッフ不足であった。遺伝カウンセリングスタッフの不足は 2006 年度に施行した類似の調査でも指摘されており、この 5 年間で状況はあまり改善されていなかった。今回の調査で、有効な治療法が存在しない疾患の発症前診断を希望して遺伝カウンセリング外来を受診しても実際には検査を受けないことを選択するクライアントが多いことが明らかになった。しかし、発症前診断に関する相談は、遺伝カウンセリング外来受診の契機となることが多く、国内のどの地域でも発症前診断の検討を含めて対応可能な施設を整備する必要がある。課題解決のためには、1) 遺伝学的検査、遺伝カウンセリング、発症前診断に関連する診療報酬の改訂、2) 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。

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。

また本邦の遺伝子医療部門で、遺伝性神経筋疾患の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る。

F. 健康危険情報

特記事項なし

G. 研究発表

1. 論文発表

吉田邦広. 神経疾患の遺伝子診断—神経内科医の果たす役割— 難病と在宅ケア 16: 50-53, 2011.

吉田邦広. ハンチントン病. 検査と技術 39: 6-10, 2011.

吉田邦広. リピート伸長病 (repeat expansion disease) —トリプレットリピート病を中心に—. SRL 宝函 32: 20-29, 2012.

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.

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.

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

吉田邦広. 神経内科医に必要な遺伝カウンセリング. 第52回日本神経学会学術大会 教育講演 13. 2011. 5. 20. 名古屋.

吉田邦広. 神経内科医の立場から遺伝カウンセリングを考える. 日本人類遺伝学会第56回大会 シンポジウム6 遺伝学的検査と遺伝カウンセリング. 2011.11. 11. 千葉.

関島良樹, 田中敬子, 吉田邦広, 福嶋義光. 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. 日本人類遺伝学会第57回大会

関島良樹, 田中敬子, 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. 信州大学における遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状. 第36回日本遺伝カウンセリング学会学術集会

田中敬子, 関島良樹, 吉田邦広, 福嶋義光. 全国の医療機関における遺伝性神経筋疾患に対する発症前診断の現状. 第36回日本遺伝カウンセリング学会学術集会

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）

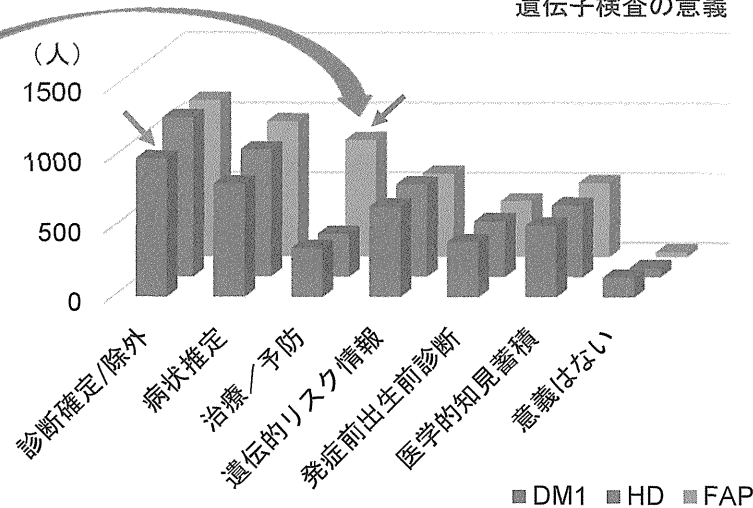
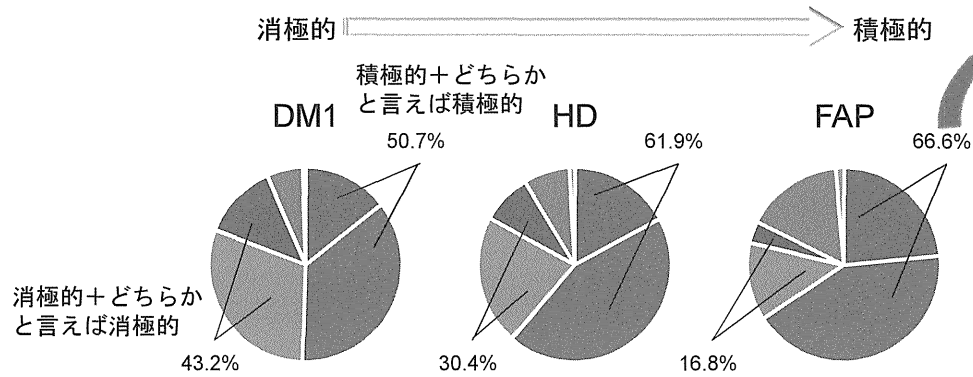
なし

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—

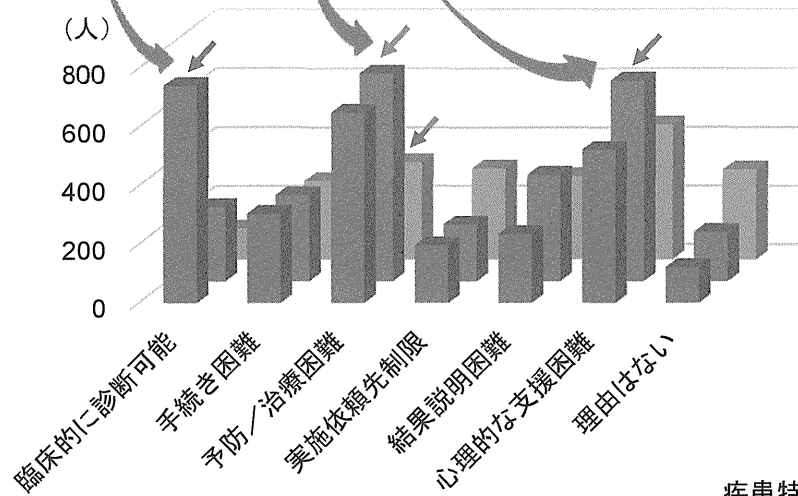
1,493名 (31.4%)より回答→1,233名 (82.6%)が遺伝子診断の経験あり.

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.

遺伝子検査の意義

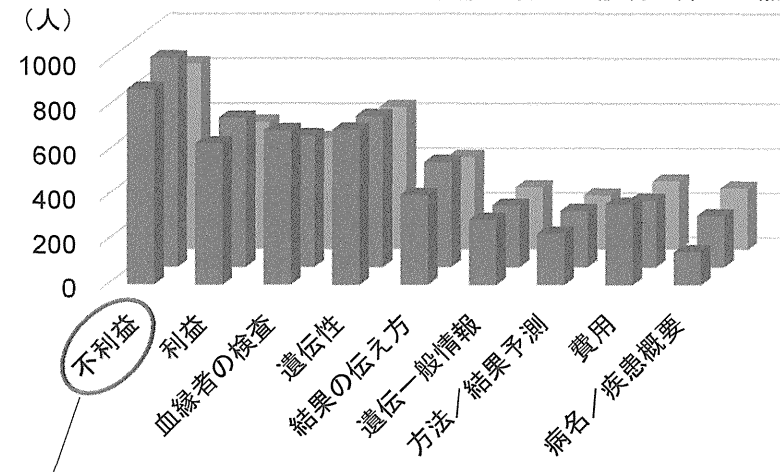


遺伝子検査に消極的な理由



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。

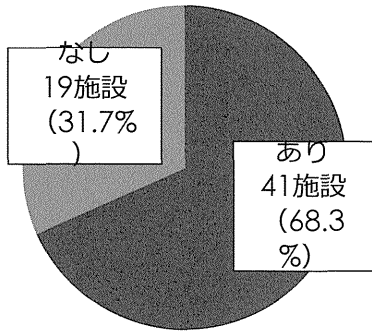
実施に際して説明が難しい点



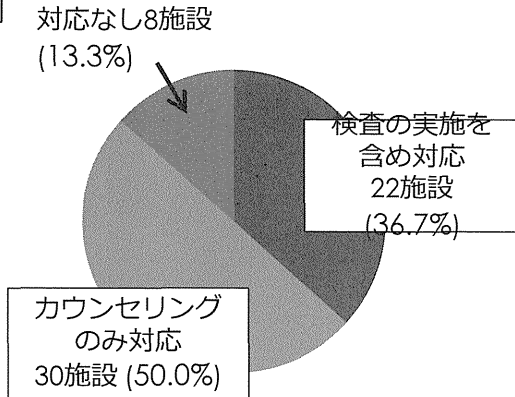
疾患特性にかかわらず、最多 → 浸透率の高い優性遺伝病の遺伝子検査に普遍的に伴う社会的、倫理的問題に対する認識が十分ではない可能性、あるいは遺伝教育の不足以外の問題（時間的余裕のなさ、遺伝カウンセリング体制の不備、など）。

遺伝性神経筋疾患に対する発症前診断の現状と課題に関するアンケート調査 (回答数60,回収率67.4%)

1. 発症前診断に関連したクライアントの有無



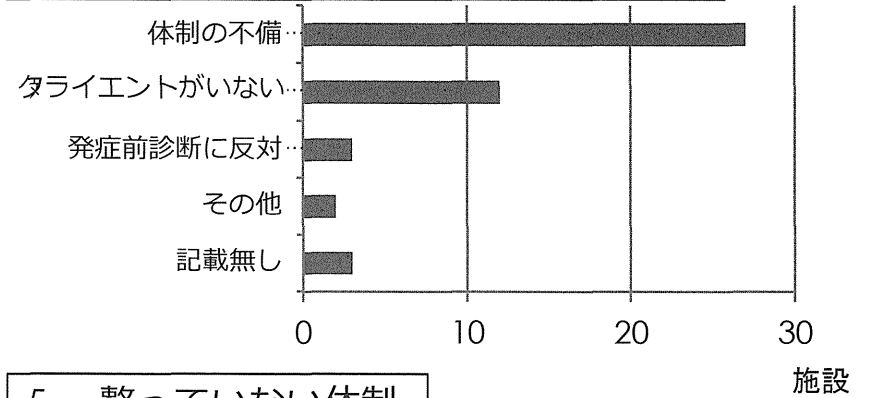
2. 発症前診断への対応



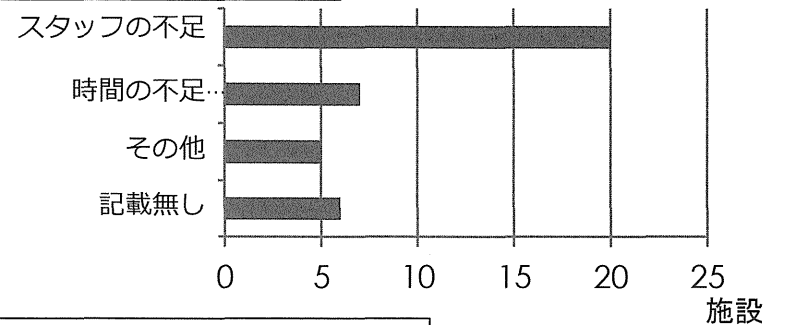
3. 疾患別症例数

対象疾患	施設数	家系数	クライアント数	遺伝学的検査実施者数	陽性者数
SCD	29	97	110	24 (21.8%)	8
DM1	21	59	69	27 (39.1%)	15
HD	22	46	52	14 (26.9%)	6
FAP	7	24	35	26 (74.3%)	10
ALS	7	10	12	0 (0%)	0
SBMA	6	9	9	0 (0%)	0
AD	3	4	4	1 (25%)	1
FSHD	2	4	4	0 (0%)	0
PD	1	1	3	0 (0%)	0
ALD	1	1	1	1 (100%)	0
FTDP	1	1	1	0 (0%)	0
不明	1	1	1	0 (0%)	0
合計		257	301	93 (30.1%)	40

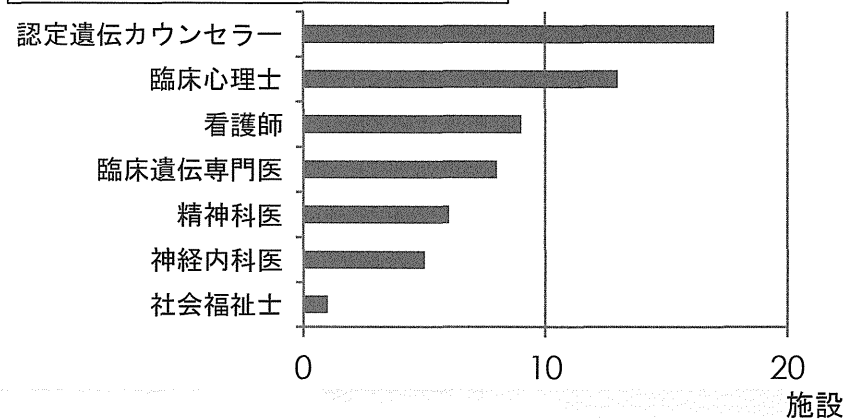
4. 発症前診断に対応できない理由



5. 整っていない体制



6. 不足しているスタッフ



非大都市圏における遺伝カウンセリング実施体制を強化する方法に関する研究

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
	小池恵美	新潟大学医歯学総合病院 遺伝子診療部門
	中島孝	国立病院機構新潟病院 看護部
		国立病院機構新潟病院 神経内科

研究要旨

新潟県における遺伝カウンセリング実施体制を強化するために、中核的二次遺伝カウンセリング施設である新潟病院は遺伝カウンセリングの実施、臨床遺伝専門医養成、および非医師に対する臨床遺伝教育・研修を行う「遺伝カウンセリングセンター（仮称）」を設立する。本センターと新潟大学病院および県保健所との連携により地方における臨床遺伝分野の人材不足を克服し、遺伝カウンセリングの社会的認知度を高めることで遺伝カウンセリングの普及を図る予定である。

A. 研究目的

遺伝性難病における遺伝カウンセリングの重要性は言を俟たないが、我が国の遺伝カウンセリング実施体制は米国などと比較するといまだ不十分である。特に非大都市圏（地方）では東京を始めとする大都市圏と比べて遺伝カウンセリング体制の整備が著しく遅れている。本研究の目的は、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどの遺伝カウンセリングを担う人的資源が乏しい地方において、継続的に質の高い遺伝カウンセリングを提供出来る体制を構築することである。

B. 研究方法

1. 平成23年度は、新潟病院に遺伝外来が開設された平成17年11月以降に当院で遺伝カウンセリングを受けた来談者（クライアント）を対象とした郵送アンケートを実施した。アンケートは無記名自記式で遺伝カウンセリングを受けた目的、認知度、有用性評価、満足度、料金等に関する23項目（クライアントが家族等非患者の場合は24項目）である。

2. 平成24年度は、遺伝カウンセリング普及を目的として過去に実施された厚生省

（厚生労働省）の施策の効果を分析した。

3. 平成24年度と25年度には、人的資源の不足を補い、遺伝カウンセリングに対する社会的認知度の低さを解消する目的で新潟県や保健所等の地方行政機関との連携を試みた。すなわち、新潟県福祉保健部健康対策科難病対策係（県難病対策係）と会合をもち、遺伝カウンセリングの必要性と直面する課題に関して説明するとともに遺伝カウンセリング普及のための協力を依頼した。また、新潟病院の地元柏崎保健所の難病患者を担当する保健師とも遺伝カウンセリングに関する意見交換を行った。

4. 平成23年度以降毎年、認定遺伝カウンセラー資格を有する看護師を募集し、遺伝カウンセリングのための人材確保に努めた。

5. 臨床遺伝専門医を他施設から獲得することは極めて困難である。そこで、臨床遺伝専門医制度委員会の認定研修施設の申請を行うために、当院に勤務する医師が平成25年度専門医試験を受験した。認定研修施設の申請と平行して、新潟病院「遺伝カウンセリングセンター（仮称）」を設立し、医師および非医師の臨床遺伝研修と人材育成を行

う計画である。

6. 平成 23 年度と 25 年度に遺伝カウンセリング用資料とパンフレットを作製した。

(倫理面への配慮)

平成 23 年に実施した遺伝カウンセリングに関するアンケートは新潟病院倫理審査委員会の承認を受けた。研究結果を公表する際には個人を特定出来る情報は載せない。

C. 研究結果

1. 平成 23 年度に新潟病院遺伝外来のクライアント (96%が遺伝性神経筋疾患に関する遺伝カウンセリング) を対象に行ったアンケートの結果、遺伝カウンセリングを受けた理由で最も多いのは「病気についてもっと良く知りたい」(70.4%)であった。さらに、遺伝カウンセリング後に病気のことが「非常に良く理解出来た」が 34.4%、「ある程度理解出来た」が 53.1%であった。「遺伝カウンセリングを受けて良かった」と答えた人は 68.8%であった。事前に「遺伝カウンセリング」という言葉を聞いたことがある人の割合は 15.6%と極めて低かった。希望する遺伝カウンセリングの料金は、有料ならば受けたくないが 30%以上で最も多く、有料でも良い人の場合は 5000 円程度という解答が最も多かった。

2. 遺伝カウンセリングの普及を目的とした厚生(厚生労働)省による過去の取り組みとして、厚生(厚生労働)科学研究費を用いて行われた遺伝相談(遺伝カウンセリング)に関する班研究が挙げられる。そこでは、遺伝相談体制構築における課題が検討され(大倉, 1979 年)、ニーズの推定も行われた(吉岡, 1997 年)。これらの報告書を読むと遺伝カウンセリングを普及させる上での課題が的確に指摘されているが、その大部分は現在も解決されないまま残されている。さらに、厚生省は「家族計画特別相談事業(1977)」により主に母子保健を目的とした遺伝相談(内容は現在の遺伝カウンセリングに相当するもの)を担当する医師、保健師、看護師の人材育成を試みた。これは各地の保健所で遺伝相談が実施される契機となったが、事業の立ち上げと継続は担当者個人の熱意に依存する傾向が強く、遺伝相談

の全国的な普及には至らなかった。その後、遺伝医療の進歩を受けて都道府県を実施主体とし、遺伝相談の中核施設を指定する「遺伝相談モデル事業(1999 年)」が行われたが、実施は 3 県(埼玉, 徳島, 長崎)に留まった。

3. 新潟県難病対策係との会合および協力依頼の結果、平成 25 年度には遺伝カウンセリングを必要とする人への情報提供として県難病対策科と 12 カ所の県保健所全て、難病相談支援センター、難病医療ネットワークに新潟病院遺伝外来のパンフレットを計 350 部配置した。

4. 新潟病院では平成 25 年度に認定遺伝カウンセラーの資格を有する看護師 1 名を採用し、遺伝カウンセリングの体制を強化した(当院の認定遺伝カウンセラーは計 2 名となった)。ただし、院内事情から遺伝カウンセラー専任ではなく、看護職としての採用である。

5. 平成 25 年度臨床遺伝専門医試験に合格者が出て指導医 1 名と専門医 1 名となったため認定研修施設を申請する予定である。同時に、非医師に対する臨床遺伝の教育・研修も可能な「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。

D. 考察

平成 25 年は「母体血を用いた新しい出生前遺伝学的検査(NIPT)」に関する国内臨床試験の開始や、「遺伝性乳がんおよび卵巣癌(HBOC)」の遺伝子変異を有する著名な女優が予防的乳房切除術を受けたことにより、新聞やテレビでの遺伝カウンセリングに関する報道がこれまでにない多量であった。このことが遺伝カウンセリングの社会的認知度を高めるきっかけとなることを期待する。

NIPT や HBOC 遺伝子検査にも利用されている次世代シーケンサーに代表されるゲノム解析技術の驚異的な進歩は、個人の遺伝情報の網羅的解析を安価かつ短時間に実行することを可能にした。潜在的な疾患遺伝子変異や疾患と関連する遺伝子多型を全く持たない人はひとりも存在しないので、仮にこのような技術が安易に導入・利用された場合には、遺伝カウンセリングの対象は遺伝性疾患の患者・家族にとどまらず膨大な数の「健康人」

にまで拡大する可能性がある。

一方、我が国の遺伝カウンセリング実施体制の整備は特に地方において全く不十分である。これには二つの大きな理由が挙げられる。一つは、クライアントに対するアンケートの結果でも明らかなように、遺伝カウンセリングに対する社会的認知度が極めて低いことである。さらに付け加えれば、大都市圏と比べて、地方では遺伝カウンセリングという無形の行為や情報提供に対しても対価が必要だと言う意識が乏しいのかも知れない。

二つ目の理由は、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどの遺伝カウンセリングで中心的役割を担う人材の絶対数が非常に少なく、なおかつ大都市部に極端に偏在していることである。

新潟病院では平成17年10月に臨床遺伝専門医1名と認定遺伝カウンセラー(臨床心理士)1名を中核メンバーとする遺伝外来を開設し、主に遺伝性神経筋疾患を対象に遺伝カウンセリングを実施しているが、開設直後から遺伝カウンセリングを普及させる上で常にこの二つの問題に直面してきた。

まず、遺伝カウンセリングの社会的認知度を向上させ、必要とする人に情報が届くようにするための取り組みとして、県保健所との連携を図ることを企画した。保健師は看護師資格を有する医療者であり、保健所業務を通じて地域の遺伝性難病患者との交流があることから、遺伝カウンセリングの情報を伝達する上で適任と考えたからである。これについては、新潟県難病対策係の協力により基本的な枠組み作るための端緒を開くことが出来た。

平成23年から25年の3年間限定で実施された臨床専門医試験暫定制度(受験資格の実質的緩和)により新潟県でも専門医数の増加するため、二次遺伝カウンセリング施設(臨床遺伝専門医等の専門スタッフが常勤し、複数領域の遺伝カウンセリングに対応可能であるが、専門領域の遺伝カウンセリングが中心となる施設)の数も増えると予想した。そこで、当初我々は、人材不足を補う方策として、新潟病院を含めた複数の二次遺伝カウンセリング施設と三次遺伝カウンセリング施設(原則としてあらゆる遺伝カウンセリング

に対応可能な施設)である新潟大学との間で機能を補充し合うためのネットワーク構築を構想した。しかし、平成24年度には県内の専門医が17名まで増えたにもかかわらず、専門領域以外の遺伝カウンセリングにもある程度対応する新たな二次遺伝カウンセリング施設は立ち上がらなかった。これは、新潟県では産科領域の臨床遺伝専門医が圧倒的に多いことと専門医の半数が大学病院に在籍しており、他の病院は全て専門医が一人しかいないことが主な原因と考えられた。

新潟病院では平成25年度に募集を開始から3年目にしようやく認定遺伝カウンセラーの資格を有する看護師1名を採用することが出来た。

全国の認定遺伝カウンセラー数は平成25年12月現在151名である。養成過程を有する全国の大学院の定員数を考えると、今後も年間数十名程度の増加に留まるため、数の不足は当面続くことが予想される。一方、現在の医療制度の元では、採算性や職員定数の面から、病院が看護師や臨床検査技師などの資格を持たない非医療職の認定遺伝カウンセラーを常勤雇用することは極めて困難である。当院でも看護職として雇用することで採用が可能であった。今後、認定遺伝カウンセラーの雇用を促進するためには、雇用する側の病院に何らかのインセンティブを与えるような制度上の措置が必要と思われる。

一方で、認定遺伝カウンセラーの就職については、地方大学で募集をしても応募者ないという事例も複数ある。今後、このような雇用面のミスマッチが生じる原因を解明する必要がある。

臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーに限らず、地方で専門性の高い技能を持つ人材を確保することは極めて困難である。そこで、当院では今後、遺伝カウンセリングの実施、臨床遺伝専門医の研修、非医師の臨床遺伝研修を総合的に行うための「遺伝カウンセリングセンター(仮称)」を設立し、自施設での人材育成を行う計画である。

現在、遺伝子医療部門を有する高度医療機関の集まりである全国遺伝子医療部門連絡会議には全国80の大学病院すべてが登録している。すなわち、各県に少なくとも一つは

三次ないし二次遺伝カウンセリング施設が存在する状況と考えられる。ただし、全ての遺伝カウンセリングを大学病院だけで担当することは、大学病院の診療体制や受診に際してのクライアントの利便性を考えると現実的ではない。遺伝カウンセリングの普及をはかるためには、県内に最低一カ所の二次遺伝カウンセリング施設を設立し、大学との連携を保ちながら内容の充実と普及に勤める体制が有効かつ現実的と思われる。当院も「遺伝カウンセリングセンター（仮称）」を中心に、大学や行政との連携体制を構築していく予定である。

E. 結論

遺伝カウンセリングに対する社会的認知度を高め、専門的人材の不足に対応するために、新潟病院では遺伝カウンセリング、臨床遺伝専門医研修、非医師に対する臨床遺伝教育と研修を行う「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。本センターを中心に三次遺伝カウンセリング施設である大学病院および保健所等の地方行政機関と連携して、遺伝カウンセリングの普及を図る予定である。

F. 健康危険情報

なし。

(国民の生命・健康に重大な影響を及ぼす情報として厚生労働省に報告すべきものについて把握した過程、内容、理由を記載する。またその情報源の詳細。)

G. 研究発表

1. 論文発表

1. 小澤哲夫, 後藤清恵, 中島孝, 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.

2. Kimura K., Takenaka K., Ebihara A., Uno K., Morita H., Nakajima T., Ozawa T., Aida I., Yonemochi Y., Higuchi S., Motoyoshi Y., Mikata T., Uchida I., Ishihara T., Komori T., Kitao R., Nagata T., Takeda S., Yatomi Y., Nagai R., Komuro I. Prognostic impact of left

ventricular noncompaction in patients with Duchenne/Becker muscular dystrophy - Prospective multicenter cohort study International Journal of Cardiology, 168, 1900-1904, 2013

3. 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 クライアントを対象とした遺伝カウンセリングに関する意識調査 第36回日本遺伝カウンセリング学会学術集会, 2012年

2. 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, 2013年

3. 藤井洋輔, 野村博昭, 赤井卓也, 小澤哲夫 FGFR3 遺伝子変異を認めた冠状縫合早期癒合症 (Muenke 症候群) の1家系 第115回日本小児科学会学術集, 2012年

(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。

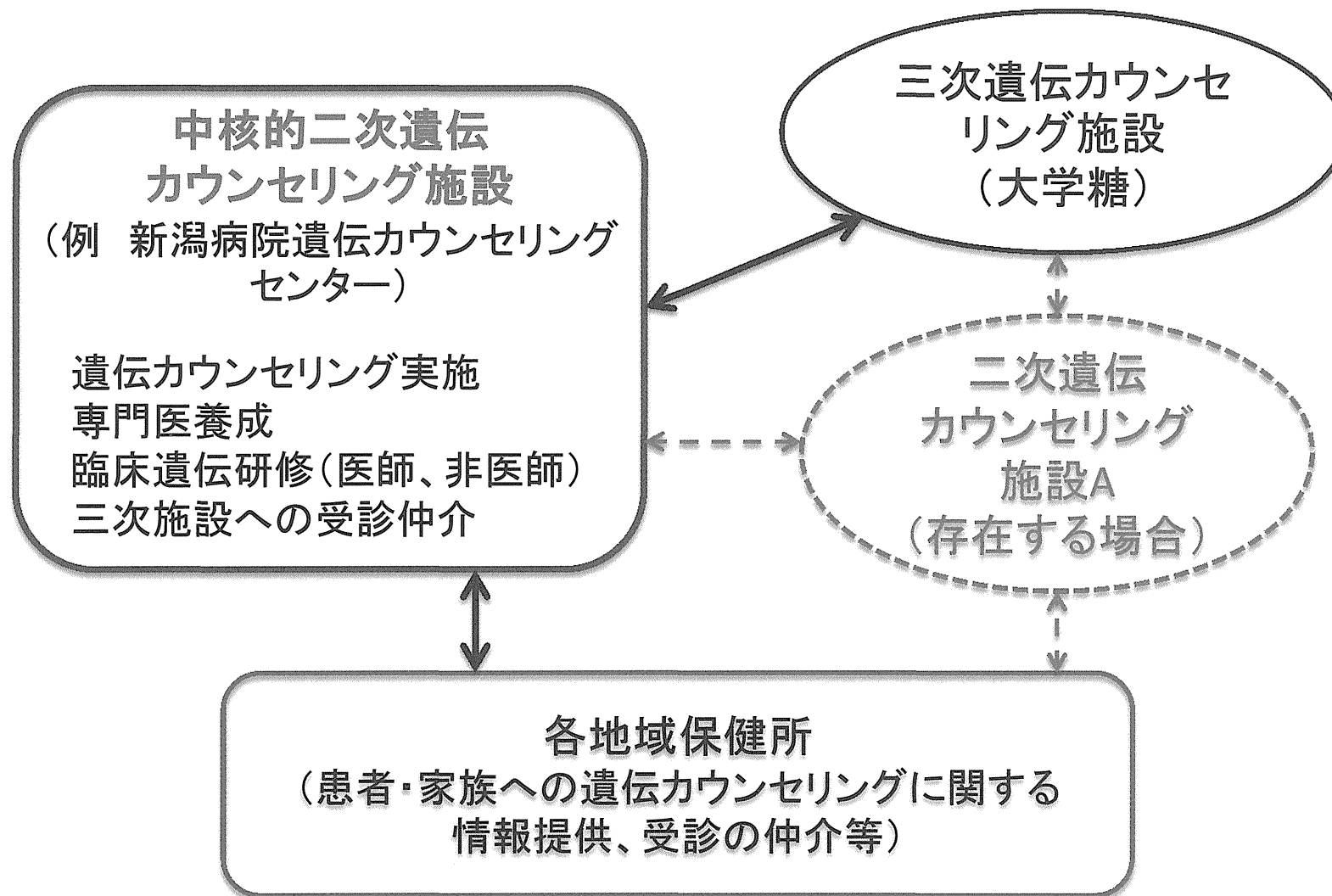
2. 実用新案登録

なし。

3. その他

なし。

二次・三次遺伝カウンセリング施設と保健所 をむすぶ県単位の遺伝カウンセリングネットワーク



難病の医療・生活・就労の一体的支援の検討

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。就労支援においては、平成 23 年度からの活動から、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た。そのような現状認識を踏まえ、患者自身の取組を支えるとともに、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

難病等の長期慢性疾患のある人においては、医療、生活、就労の問題が複雑に相互作用していることが多い。しかし従来、難病に関わる保健医療分野に属する医療や生活支援と、労働分野に属する就労支援には、ほとんど接点がない。今後両分野の一体的支援により、就労の課題に対して効果的な支援を提供する可能性を探ることが必要である。そこで、保健医療分野が担う役割と連携の課題について明らかにし、さらにその結果を踏まえ、支援の向上に向けた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

平成 23 年度：労働分野での就労支援からみた、保健医療分野との連携の必要性につ

いて調査した。

平成 24 年度：患者の就労上の疾患管理の対処能力向上、および医療・生活・就労の一体的な相談支援向上に向けたフォーカスグループインタビューを実施。さらに障害者職業総合センターでの全国の保健医療機関の実態調査を実施した。

平成 25 年度：平成 24 年度の調査結果に基づき、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。

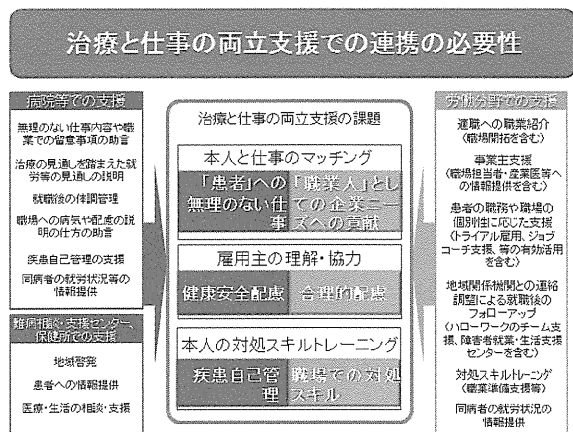
(倫理面への配慮)

患者・支援者に対する直接的な調査実施は、基本的倫理配慮に基づき行った。自己学習ツールの開発は、複数の研究協力者に

よる検討を重ねて作成した。

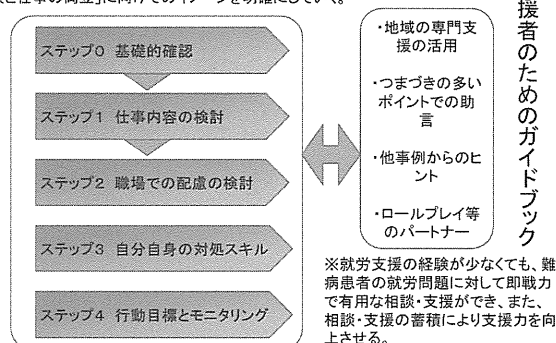
C. 研究結果

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。



相談支援者のためのガイドブック

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

- 多くの場合、患者自身が保健医療分野と労働分野療法に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。
- 患者用のワークブックには、治療と就労の両立支援の課題に関する内容、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。
- 支援者用ガイドブックは、患者用ワークブックの効果的な活用の検討につなげていく。
- 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

特記なし

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定含む）

特記なし

難病の医療・生活・就労の一体的支援の検討

病院等での支援

無理のない仕事内容や職業での留意事項の助言

治療の見通しを踏まえた就労等の見通しの説明

就職後の体調管理

職場への病気や配慮の説明の仕方の助言

疾患自己管理の支援

同病者の就労状況等の情報提供

難病相談・支援センター、保健所での支援

地域啓発

患者への情報提供

医療・生活の相談・支援

治療と仕事の両立支援の課題

本人と仕事のマッチング

「患者」への「職業人」として
無理のない仕事での企業ニ
事 業への貢献

雇用主の理解・協力

健康安全配慮 合理的配慮

本人の対処スキルトレーニング

疾患自己管理 職場での対処
理 スキル

労働分野での支援

適職への職業紹介
(職場開拓を含む)

事業主支援
(職場担当者・産業医等への情報提供を含む)

患者の職務や職場の個別性に応じた支援
(トライアル雇用、ジョブ
コーチ支援、等の有効活用
を含む)

地域関係機関との連絡
調整による就職後の
フォローアップ
(ハローワークのチーム支
援、障害者就業・生活支援
センターを含む)

対処スキルトレーニング
(職業準備支援等)

同病者の就労状況の
情報提供

難病を持ちながら就労する患者の自己管理の実態調査および就労継続支援方策の検討

研究協力者	米倉佑貴	東京大学社会科学研究所
	武田飛呂城	NPO 法人日本慢性疾患セルフマネジメント協会
	春名由一郎	独立行政法人高齢・障害・求職者雇用支援機構
	伊藤美千代	東京医療保健大学医療保健学部

研究要旨

本研究では、難病や長期慢性疾患を持ちながら就労する患者の自己管理の実態を明らかにすると共に、こうした疾患を持ちながら長期的に就労を継続するための自己管理技術を整理し、疾患を持ちながら就労している患者の自己管理の支援に資する知見を得ること、および就労継続のための支援方法を検討することを目的とした。

平成 24 年度に行った面接調査およびフォーカスグループインタビューからは、疾患を持ちながらの就労に対する職場の理解を得るための疾患の開示やその方法、規則正しい生活を続けるための工夫や、働いていく中で感じるネガティブな感情への対処方法の共有などの支援が有用であることが示唆された。

平成 25 年度にはこうした結果を踏まえ、就労している難病患者の就労継続支援の方法として、国内外で成果をあげている「慢性疾患セルフマネジメントプログラム(Chronic Disease Self-Management Program; CDSMP)」の内容と難病患者の就労継続における課題を比較し、プログラムの応用可能性を検討した。その結果、難病患者の就労継続における課題への対処技術の獲得に CDSMP は有用であるが、無理なく受講してもらうためのプログラムのカスタマイズが必要であると考えられた。

A. 研究目的

本研究では、難病や長期慢性疾患を持ちながら就労する患者の自己管理の実態を明らかにすると共に、こうした疾患を持ちながら長期的に就労を継続するための自己管理技術を整理し、疾患を持ちながら就労している患者の自己管理の支援に資する知見を得ること、および支援方法を検討することを目的とした。

就労経験がある患者、計 11 名を対象に面接調査を行った。面接調査では、フォーカスグループインタビューの結果、重要と考えられた事項を中心に質問を行った。具体的には、職場への疾患の開示の有無やその時期、開示することの利点・欠点、就労しながらの体調管理の方法などを尋ねた。

B. 研究方法

平成 24 年度は難病等を持ちながら就労する患者、および就労経験がある患者 4 名を対象に疾患を持ちながら就労する際に経験している困難やその対処方法、自己管理技術をテーマにフォーカスグループインタビューを行った。その後、難病等を持ちながら就労している患者および

平成 25 年度は平成 24 年度に行った面接調査結果から明らかになった難病患者の就労継続における課題と、国内外で慢性疾患患者の自己管理支援プログラムとして効果をあげている慢性疾患セルフマネジメントプログラム(Chronic Disease Self-Management Program; CDSMP)のプログラム内容を比較し、就労継続支援への応用可能性、有用性を考察した。

(倫理面への配慮)

対象者全員に対し、研究開始前に研究の目的・方法に関する詳細な説明・依頼を行い、同意の得られた者のみを対象とした。依頼の際には調査協力は対象者の自由意思によるものであり、協力しない場合でも不利益は一切被らないこと、研究への協力は自由に辞退でき、それによる不利益は一切被ることはない旨を文書および口頭にて説明した。本研究は、東京医療保健大学「ヒトに関する研究倫理委員会」の承認を得て行われた。

C. 研究結果

フォーカスグループインタビューでは、就労継続における困難として、職場での理解が十分に得られないことや疾患が原因で欠勤した時や休職する際の罪悪感から自己退職につながる場合がある等の「他の人と同様に働けないことによる罪悪感」が挙げられた。早期に疾患のことを開示することで体調が悪くなった時に欠勤する際の心理的ハードルが低くなること、職場の人の理解が得られることなどの利点があることが明らかになった。また、自分にあった生活リズムや体調が悪化する時のサインに気づくことは疾患を持ちながら生活し続ける中で獲得されてきており、このプロセスを支援するものとして患者会等で似たような状況にある人の話を聞くこと等が挙げられていた。

面接調査の対象者は全員何らかの形で疾患のことを職場に伝えていたが、開示のタイミングは採用面接時や採用後安定して働けるようになってから、疾患が原因で休暇を取得する必要がある時等さまざまであった。開示をする利点として急な欠勤の際にも理解が得られることや安心して働けること等が挙げられていた。一方で欠点として採用時に開示すると不利になることが挙げられていた。規則正しい生活や体調悪化のサインへの気付き、無理をしないための方法はフォーカスグループインタビューと同様、働き続けながら徐々に体得されていた。また、疾患が原因で欠勤する際には面接調査の対象

者も罪悪感を感じており、その対処として普段できることをしっかりやる、仕方ないと開き直すこと等が挙げられていた。

こうした自己管理技術を獲得するためのプログラムとして CDSMP の応用可能性を検討した。CDSMP は自己管理の目標として治療の管理に加え、社会生活や感情の管理に注目している。CDSMP は週 1 回 2 時間半を 1 回とし、6 週間にわたって計 6 回が行われる。ワークショップは 2 名のピアリーダーによって進行され、少なくとも 1 名が慢性疾患を持つ患者である。受講者の人数は 8 名から 16 名で慢性疾患患者、慢性疾患患者の家族が含まれる。扱う内容は毎週の目標設定とその結果報告、問題解決技法、リラクゼーション技法や運動、食事の管理、家族や医療従事者とのコミュニケーションといったもので、それらをリーダーによる小講義、受講者自身による実習、受講者同士のディスカッションやブレインストーミングなどにより学習していく。

CDSMP の内容は上記のような就労を継続するための課題に対処するための技術を獲得するのに有用なものであると考えられた。具体的には、コミュニケーション技術を職場の理解を得るための方法・技術として利用することや、働いていく中で感じるネガティブな感情への対処方法の学習、疲労を軽減するためのリラクゼーション技法、無理のない目標を設定し、働き続けていくための目標設定、就労を続けていく上での問題解決の技法の習得、他の参加者の経験を聞くことによる対処技術の習得などである。一方、CDSMP の受講期間は 6 週間と就労しながら受講するには比較的長期間であり、就労継続支援に応用するためには課題があることも明らかになった。

D. 考察

疾患を持ちながらの就労継続において、職場からの理解と必要な支援を得ることは重要であると考えられる。しかしながら、疾患を開示やどのように説明するかなどの職場の理解を得るための方法・技術は主に患者自身が工夫して身につけていた。ま

た、規則正しい生活を続けるための工夫や、働いていく中で感じるネガティブな感情への対処方法についても同様に主に患者自身が試行錯誤しながら徐々に身につけていた。

上記のような工夫や技術は就労継続にとって重要なものであると考えられるが、こうした技術は主に患者自身の試行錯誤によって身につけられており、これらを身につけるための体系的な支援は十分に行われていない可能性が考えられた。そのような支援方法として、CDSMPは難病患者の就労継続支援に有用である可能性が示された一方で、期間が長く就労しているものには受講しにくいという課題もみられた。こうした課題の解決方法として、就労を開始する前に受講してもらい就労継続に必要な技術を獲得してから就職活動をはじめってもらうこと、就労者向けに内容をカスタマイズし、受講負担を軽減すること、対面のグループという形式ではなく、プログラムのエッセンスをテキストとして提供し、自己学習してもらう方法が考えられた。

また現段階ではCDSMPの就労継続に対する効果は実証レベルでは検討されておらず、今後プログラムを実施しこうした効果のエビデンスを確立する必要があると考えられた。

難病を持ちながらの就労継続にあたっては、体調管理等の保健医療的側面、働き方等の労働的側面、ストレスやネガティブな感情への対処等の感情的側面など多岐に渡った自己管理が必要とされる。すべての側面に対応した自己管理技術の習得の支援を保健医療、労働の専門家が単独で提供するのは困難であり、これらの専門家が協働して支援を提供することが重要であると考えられる。また、本研究の対象者から語られたように、患者会やピアサポートのような患者同士で支えあい、学び合うという側面もこうした支援に有用であると考えられる。

E. 結論

本研究では、難病や長期慢性疾患を持ちながら就労する患者の就労継続において、職場の理解を得るための疾患の開示やその方法、規則正しい生活を続けるための工夫や、働いていく中で感じるネガティブな感情への対処といった課題を明らかにした。

その後、その課題に対処するための技術を獲得するための支援方法として、CDSMPの応用可能性を検討した。その結果、就労継続における課題への対処技術の獲得にCDSMPは有用であるが、無理なく受講してもらうために提供方法の調整が必要であると考えられた。

F. 健康危険情報

特になし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況（予定含む）

1. 特許取得

なし

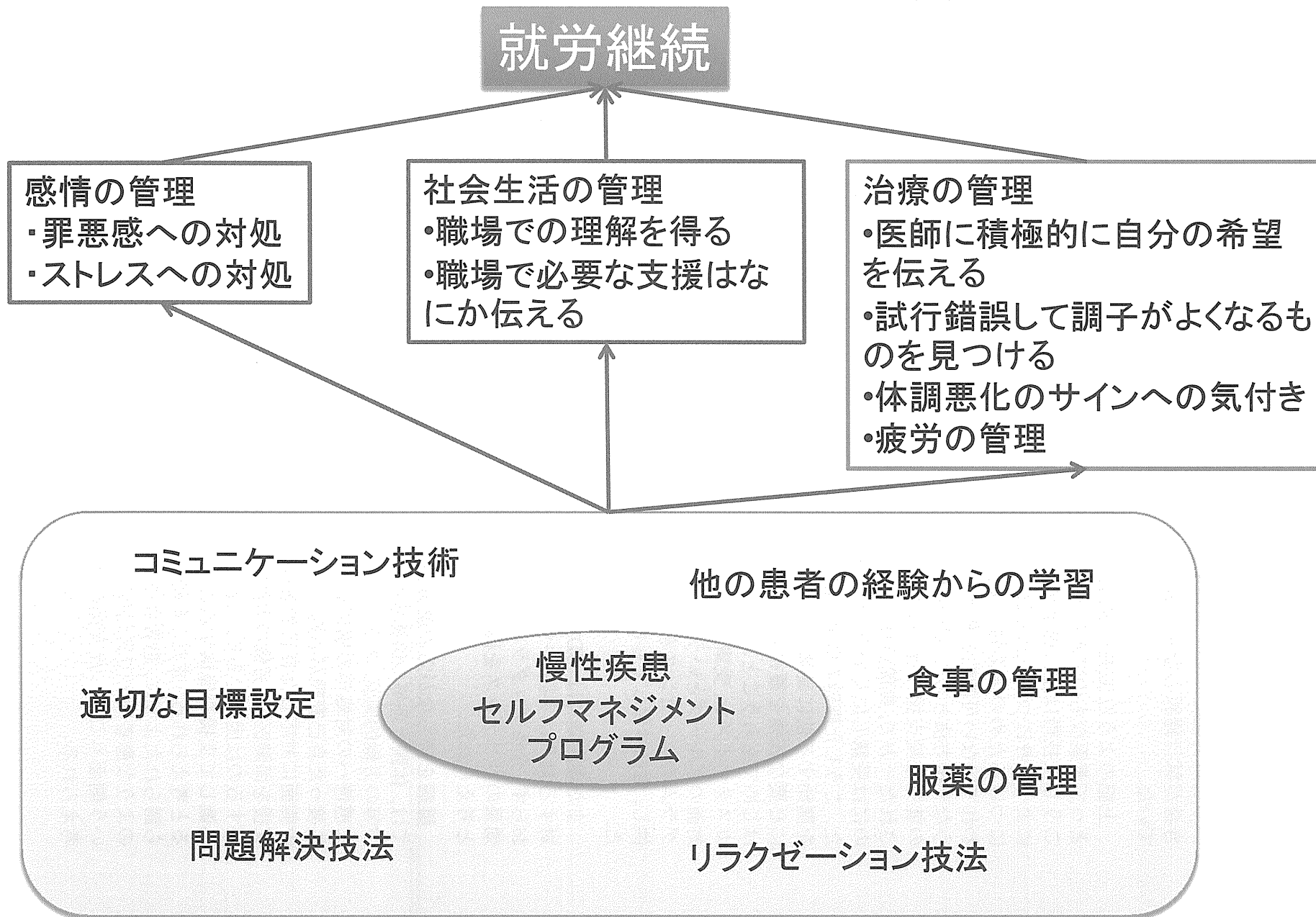
2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

難病をもちながらの就労継続の課題と自己管理技術とセルフマネジメントプログラムの役割



分科会 4 「難病」医療の包括的検討

分科会 4 のまとめ

分科会長 福永 秀敏 (独)国立病院機構南九州病院

「難病」医療の包括的検討班では、①難病の定義、②難病医療の倫理、③事前指示、④難病の医療経済、⑤緩和ケア、⑥難病の医療政策について検討した。

① 難病の定義

2011年11月には、「難病とは～歴史、定義、国際比較～」についてもワークショップを開催し、記録集として出版した。今回の難病法案に向けての難病対策委員会でも議論されたが、万人に納得される定義はないともいえる。歴史的には1972年の「難病対策要綱」以降、希少性、原因不明、難治性、そのため患者の経済的、精神的負担が大きいと位置づけられてきた。1997年の特定疾患対策懇談会報告でもほぼ同様の定義になっている。今後「難病新法」の法制化の議論も参考にしながら、時代に沿った検討を続ける必要がある。

② 難病医療の倫理

「尊厳死法案」の動きとも相まって、日本では極めて難しい議論となっている。特に延命治療としての人工呼吸器の装着と中止が問題となった。ALS等では、装着に関しては患者・家族の希望があれば条件整備を行い、日本全国どこでも可能となっている。ただいったん呼吸器を装着後に患者が延命治療の差し控え・中

止を希望したときには、法的には可能とはならない。この事に関して、板井班員が問題提起をしている。

板井班員は人工呼吸療法中止を容認するに際しては、それを「法的権利」として積極的に合法化するのではなく、「2段階の委員会」による検討・検証を踏まえたということをもって「違法性を阻却する」事由とすることが望ましいとした。あくまでも個別事案を詳細に精査し、「特例」としてその違法性を阻却するという方策を採ることにより、人工呼吸療法中止を「法的権利」として明文化する「合法化」によって懸念される「無言の圧力」を予防することが期待できるとした。

具体的には「延命治療の差し控え・中止」に関する希望が提示された場合、まず院内で多職種からなる医療・ケアチームで検討する。そして当該医療機関の検討委員会(病院倫理委員会、臨床倫理委員会等)にて審議を行う。そして法律専門家を交えて作成された「委員会見解答申書」を、主治医による死亡診断書に添付することにより、異状死報告届出義務の適応範囲外とする。最終答申書は、国レベルもしくは地方自治体レベルで設置された「倫理問題検討委員会(仮称)」に提出し、手続的正当性を中心に審議を行う。

確かにもし、「延命治療の差し控え・中止」

を法的権利として積極的に認めてしまうような法制化になった場合、面と向かって言語的に表現せずとも、「法律が積極的に認めている」という事態そのものが、社会全般の「規範」的空気となって、「無言の圧力」を形成する可能性を否定することは難しいと思われる。

しかし他方で、精神的・身体的苦痛を抱えたまま、自らの生きる力を越えてまで「生かされ続ける」ことを、自分の「生き方」として望まない患者にとっては、まさしく自分の「人間らしさ」「人間の尊厳」が侵害されているとする主張も、倫理的に退けることは困難である。

一方、稲葉班員は稀少難病患者家族支援における法・倫理を使った事例検討会の実施要項(ガイドライン)の作成に着手した。日常診療と「稀少難病」の倫理問題を解決するための問題点を整理した1年目、日常診療に潜む倫理問題に気づき、対処するためという、一般病院を対象とした研修のための教育プログラム・2年目を踏まえ、3年目では教育プログラムを実施する一方、受講生から、研修への期待、研修への不安のほか、現場において倫理的問題を検討する中核的になる者(倫理リーダー)に必要なとされる能力のアンケート調査を行った。

清水班員はALSの進行とともに起きる、これからどの道を進むかという選択問題に直面する患者本人・家族が、意思決定プロセスを適切に辿り、本人も、家族や医療・介護従事者も納得できる決定・選択ができるように「支援するツールの開発」を行っている。人工呼吸器を着けるかどうかの選択についてはWeb上で公開して、各方面からのコメントを求めている。これは高齢者

に対する人工的水分・栄養補給法の導入をめぐる意思決定プロセス支援ツール等と併せて試みている開発である

③ 事前指示

厚労省では5年ごとに「終末期医療に関する意識調査」を実施している。

2013年3月の調査では、自分で意思表示できなくなった場合に備え、治療の適否を判断する肉親などの代理人を決めたり、望む医療と望まない医療をあらかじめ書面化したりしておく「事前指示書」について、調査を受けた一般人の7割が賛成する一方、実際に作った人は1割未満だったという調査結果である。事前指示書に沿った治療を法制化することについては、「(法律で)定めなくてもよい」「定めるべきではない」とする否定的な意見が計53%を占めた。

諸外国の事情について松田班員が詳細な分析を行っている。この法制化をすでに行うった国においても、患者の事前指示は必ずしもうまく機能しておらず、さまざまな困難が指摘されている。事前医療指示を事前ケア計画(Advance Care Planning: ACP)のなかに組み込み、患者(および患者家族)と医療者ならびに対人援助職とのあいだで、ケアや生活全般について十分なコミュニケーションを行うことが、極めて重要である。このことは本研究班の中で共通の認識となってきたが、近年の事前ケア計画に関する各種のアプローチからも、その教訓が浮かびあがってくる。

国立長寿医療研究センターEOLケアチームは、緩和のなかに、意思決定やインフォームド・コンセントの支援を最も重要な活動の一つとして位置づけている。患者本

人および家族とともに、過去－現在－未来にわたる患者の物語（ナラティブ）を共有しようとする姿勢から、患者に意識障害があっても、本人の思いに寄り添い、自律的な意思決定を支援できるとの考えで困難な状況に取り組んでいる。EOL ケアチームが考える ACP とは、苦悩する患者に寄り添い、絶えず繰り返される事前ケアに関する協議であり、インフォームド・コンセントのプロセスそのものと言える。

伊藤班員は事前指示において代理人指名がおこなわれた事例において、内容指示とあわせて総合的な指示が行われるプロセスを検討した。東京都立神経病院の筋萎縮性側索硬化症（ALS）において代理人指名をおこなった 24 例では、当初の代理人は家族であった（配偶者 19 例、配偶者を含む複数の家族 3 例、長男 1 例、嫁 1 例）。全例が TPPV を希望され、自分が意思疎通困難になった状況を想定し、その場合の医療処置の選択に関して代理人指名をおこなっていた。内容指示は 2 例でおこなわれていたが、詳細な医療内容指示ではなかった。ALS で代理人指名は工呼吸器装着、コミュニケーション障害が予想される症例に限定して有用であると思われた。代理人が決定するまでのプロセスを重視して、代理人の変更を容易にしておくべきである。また複数の代理人指名も可能である。

④ 難病の医療経済

河原班員は難病対策の改革については、方向性が示されているところであるが、改革の根底には難病対策とそれ以外の各種制度との間の公平性の問題あるいは難病患者間の負担の公平性の確保などについて論じ

ている。公平性の概念については、経済面、制度のアクセス性などさまざまあるが、本研究は経済的な観点から公平性について分析した。

家計調査や患者調査、保険者データなどを用いて難病医療のどの点に問題があるかを分析し、患者負担等を公平にするための所得再配分のあるべき姿を提示した。

⑤ 緩和ケア

荻野班員は難病の緩和ケア教育の均てん化に役立たせるために教育プログラムを作成、実践し、日本各地で実施できる体制の構築を試みた。2 回の経験を踏まえて再検討した自己啓発的教育プログラムを実施し、受講者よりフィードバックを受けることにより評価及び改善を試みた。プログラムはスモールグループディスカッション (SGD)、ロールプレイ (RP)、レクチャーを基本構成とし、①アイスブレイキング、②患者医師関係 SGD&レクチャー、③嚥下障害への医療処置 胃瘻の LP、④自己決定レクチャー、⑤終末期意思決定 呼吸障害の LP、⑥差し控えと取り外しレクチャー、⑦告知 SGD&LP&レクチャー、⑧終末期意思決定支援はどうあるべきか SGD、⑨事前指示レクチャー、⑩終末期ケア レクチャーを行った。

⑥ 難病の医療政策～難病対策委員会での議論を踏まえながら～

1972 年の「難病対策要綱」から 40 年が経過して、さまざまな制度疲労を修正しようということから始まった。具体的には難病対策事業としておこなわれて来たために、事業費に占める県などの超過負担が限界に