

II. 分担研究報告書

令和元年度厚生労働科学研究費補助金
難治性疾患政策研究事業分担研究報告書

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

【分担研究】

難病を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査とゲノム医療における方法論の検討

研究代表者	三宅 秀彦	お茶の水女子大学	教授
研究分担者	小杉 眞司	京都大学	教授
研究分担者	櫻井 晃洋	札幌医科大学	教授
研究分担者	松尾 真理	東京女子医科大学	講師

研究要旨

現在、難病に対するゲノム医療の推進がなされているが、難病診療における遺伝カウンセリング提供体制は構築途上と考えられ、遺伝カウンセリングの環境も明らかではない。そこで、全国の難病指定医療機関を対象に、難病に関する遺伝カウンセリングについて質問紙票調査を実施した。難病診療における遺伝医療は、難病指定医療機関の機能によって分業がなされていた。しかし、遺伝カウンセリングを担当する職種は一部を除き不足しており、人材養成の促進に加えて、遺伝カウンセリングを行うことによるインセンティブが必要ではないかと考えられた。

研究分担者一覧

小杉 眞司	京都大学
櫻井 晃洋	札幌医科大学
松尾 真理	東京女子医科大学
川目 裕	東京慈恵会医科大学
佐々木 元子	お茶の水女子大学

研究協力者一覧

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
李 怡然	東京大学
松川 愛未	東京都立多摩総合医療センター/京都大学

A．研究目的

難病には遺伝性疾患が多く存在するため、難病医療の提供においては遺伝医療の関与が必要となる。現在では、診断や治療方針の決定のために、ゲノム情報が利用されるようになり、その利用においては遺伝カウンセリングの適切な実施が保証される必要がある。平成 27 年の「難病の患者に対する医療等に関する法律」が施行され、平成 30 年からは難病医療ネットワークの整備が推進されている。都道府県単位で難病診療連携拠点病院を中心に、難病診療分野別拠点病院と難病医療協力病院が連携し、診療拠点が構築されつつある。この難病診療連携拠点病院では、遺伝子関連検査の実施において必要なカウンセリングが実施可能であることが求められている。ここでゲノム医療が保険適用になっているがんゲノム医療についてみると、がんゲノム医療中核拠点病院では、エキスパートパネルに専門的な遺伝カウンセリング技術を有する者を 1 名以上配置することが、指定要件の一つとなっている。一方、難病医療提供体制では、平成 30 年 11 月現在で難病診療連携拠点病院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ることから、難病診療における遺伝カウンセリング提供体制は構築途上と考えられる。

ここで、難病医療やがん医療の拠点病院で求められる遺伝カウンセラーに着目すると、この遺伝カウンセラーの資格の資格認定は明確とされておらず、どのように関与しているかも明らかではない。遺伝カウンセリングと関連した代表的な資格に、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー®がある。これらは日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会が認定する資格であるため現状の把握が可能であるが、それ以外の遺伝カウンセリング担当者は、実数、資格の背景、生涯教育の受講状況等、実態については不明である。

そこで本研究では、ゲノム医療時代における難病を対象とした遺伝カウンセリングを社会実装することを目的に、指定医療機関のもつ遺伝カウンセリングに関連する課題を明確化し、課題解決に向けた方策を検討することとした。

B．研究方法

今年度は、全国の難病指定医療機関を対象に、質問紙票調査を実施することとした。対象とした施設は、令和 2 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 1543 施設である。内訳としては、難病診療連携拠点病院 60 施設、難病診療分野別拠点病院 32 施設、難病診療協力病院 1425 施設となり、26 施設は「難病診療拠点病院」として掲載されていた。このページ上の情報に、病院ホームページなどの公開情報を用いて郵送先リストを作成した。調査項目は、班会議構成員全体で議論を行い、決定した。質問項目は、施設概要、遺伝カウンセリングの実施状況、遺伝カウンセリング以外のカウンセリングについて、施設における認定遺伝カウンセラーの状況、施設における難病診療における課題、として構成した。質問紙票は、資料 1 に示す。本質問紙票調査の送付先は、診療科横断的な内容であるため、特定の診療科ではなく、病院管理部門に送付することとした。

調査において表記や項目記入のプレを 방지、集計業務を簡略化することために、原則としてインターネット調査で行うこととした。このため業務を委託することとし、複数社から、クロス・マーケティング株式会社を選定した。

調査方法としては、当初、調査依頼書を対象機関に送付し、インターネット調査用ページで質問紙を確認し、回答する形式とした。しかし、調査期間内に、複数の対象機関から質問紙の内容が見られない、といった質問があり、リマインドを兼ねて質問紙を印刷して配布した。調査期間は令和 2 年 2 月 10 日より令和 2 年 3 月 9 日までとした。また、一部の回答は、インターネットでは無く、郵送により回収を行った。

(倫理面への配慮)

本研究は、個人ではなく、施設を対象とする研究であるため、倫理審査の対象外であった。

C．研究結果

対象とした 1543 施設中、44 都道府県の

150 施設から回答があった（回答率 9.7%）。最初の質問で、難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院のいずれかを尋ね、その回答でいずれにも該当しない場合は調査対象外としたところ、66 施設が「該当しない」と回答し、84 施設（41 都道府県）が解析対象となった。

解析対象施設の概要を資料 2 の表 1 に示す。難病診療連携拠点病院が 17 施設（20.2%）であり、難病診療分野別拠点病院が 4 施設（4.8%）、難病医療協力病院が 63 施設（75.0%）であった。施設において資格をもつ医師を見ると、難病指定医の数は平均 64.7 ± 86.6 人、小児慢性特定疾病指定医は平均 24.7 ± 39.4 人、臨床遺伝専門医 平均 2.1 ± 4.1 人であった。また、その他の関連する専門資格では、難病診療連携コーディネーターが平均 0.1 ± 0.4 人、難病医療コーディネーター平均 0.03 ± 0.2 人、難病診療カウンセラー平均 0.1 ± 0.3 人、認定遺伝カウンセラー 平均 0.5 ± 1.0 人、バイオインフォマティシャン 平均 0.2 ± 0.8 人であった。なお、難病診療連携コーディネーター、難病医療コーディネーター、および難病診療カウンセラーは、難病診療連携拠点病院でのみ在籍していた。遺伝カウンセリングと関連する職種の在籍の有無を見ると、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 27.0%（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 17.6%（3/17）、難病診療分野別拠点病院の 50%（2/4）、難病医療協力病院の 88.7%（55/62）で在籍していなかった。

平成 30（2018）年度の遺伝学的検査の実施状況としては、保険診療で行った遺伝学的検査（D006 - 4）が、平均 19.6 ± 50.3 件であった。保険診療で行った遺伝学的検査が 0 件の施設は 40 施設あり、この 40 施設のうち 1 施設が難病診療分野別拠点病院、残りの 39 施設が難病医療協力病院であった。自費で行われた検査として、単一遺伝子を対象とした遺伝学的検査が平均 17.2 ± 27.9 件、（がんゲノム検査を除く）遺伝子パネル検査が平均 6.6 ± 8.2 件、網羅的検査が平均 8.1 ± 12.3 件であった。また、研究を

目的とした遺伝学的検査（自己負担無し）は平均 25.0 ± 40.5 件であった。

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。院内で遺伝カウンセリングを実施している施設における、1 年あたりの遺伝カウンセリングの概数を資料 2-2 の表 2 に示す。36 施設中、3 施設（8.3%）では 0 件という回答がある一方で、2 施設（5.6%）では 101 件以上の遺伝カウンセリングが行われていた。また、難病の遺伝学的検査の目的から見た場合（資料 2-2 表 3）確定診断、保因者診断、発症前診断、出生前診断、いずれもの目的に対しても遺伝カウンセリングによる対応がなされていた。また、遺伝カウンセリングの提供体制について 2 件までの複数回答で尋ねたところ、各診療科で実施する施設が 15 施設（40.5%）、遺伝子診療部門で実施する施設が 15 施設（40.5%）、各診療科と遺伝子診療部門が協力して各診療科で実施する施設が 8 施設（21.6%）、各診療科と遺伝子診療部門が協力して遺伝子診療部門で実施する施設が 14 施設（37.8%）、その他が 3 施設（8.1%）であった。遺伝カウンセリングの料金について複数回答で尋ねたところ、保険診療で行っている施設が 26 施設（70.3%）、自費診療で行っている施設が 25 施設（67.6%）、その他（他院への委託、無料など）が 5 施設（13.5%）であった。遺伝カウンセリングを担当する職種としては（資料 2-2 表 4）診療科医師が担当することが中心であったが、主な担当としては臨床遺伝専門医資格をもつ診療科医師と認定遺伝カウンセラーが挙げられていた。1 回の遺伝カウンセリングのセッションにかかる時間（資料 2-2 表 5）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。難病の遺伝カウ

セリング担当者に対して行われる卒後教育としては、オン・ザ・ジョブ・トレーニング(OJT)が21施設(56.8%)で、院内で研修会を開催が9施設(24.3%)、院外で開催される研修会・学会への出張もしくは参加補助が26施設(70.3%)、その他が2施設(5.4%)であったが、7施設(18.9%)では特に行っていないと回答されていた。難病の遺伝カウンセリングまたは「遺伝相談」について、病院・診療所以外の機関・団体(保健所、NPO等)との連携・協力(医療相談、研修会の開催等)があるか尋ねたところ、あると回答した施設が14施設(16.7%)で、具体的な協力先として、大学病院、基幹病院、市役所、保健所/保健センター、難病支援センター、地域の医療職が挙げられ、連携・協力の内容としては、遺伝カウンセリングの依頼・相談・サポート、研修、共同研究が提示されていた。

遺伝カウンセリング以外のカウンセリングは、84施設中46施設(54.8%)で行われており、心理関係のカウンセリング、疾患に関するカウンセリング、生活・家族関係・就業に関わるカウンセリングが実施されていた。それらのカウンセリングの担当者について、公認心理師・臨床心理士が最も多く33施設(71.7%)、次が医師で14施設(30.4%)、医療ソーシャルワーカー(MSW)10施設(21.7%)、看護師・助産師が11施設(23.9%)、保健師2施設(4.3%)、その他としたのが3施設(6.5%)であった。また、特に決めていない施設は3施設(6.5%)であった。

認定遺伝カウンセラーの在籍について尋ねたところ、「いる」と回答した施設が26施設(31.3%)、「いない」とした施設が57施設(68.7%)であった。なお、施設概要で認定遺伝カウンセラーの人数が0人と回答した施設でも、3施設が在籍していると回答していた。認定遺伝カウンセラーの雇用は、フルタイムの人数が平均 1.2 ± 0.9 人[範囲0-3:中央値1]、パートタイム/アルバイトでは平均 0.6 ± 0.9 人[範囲0-3:中央値0]であった。認定遺伝カウンセラーの難病の遺伝カウンセリング以外の業務についての複数回答で質問したところ、その他の遺伝カウンセリング(腫瘍・出生前診断など)が23件(88.5%)、遺伝カウンセリングの

予約・フォローアップ業務21件(80.8%)、遺伝カウンセリングの資料作成22件(84.6%)、遺伝学的検査のコーディネート19件(73.1%)、IRUDのエキスパートパネル業務4件(15.4%)、院内向け勉強会・研修会の開催15件(57.7%)、研究の補助12件(46.2%)、院内兼務先の業務(看護部・検査部・薬剤部など)4件(15.4%)、その他6件(23.1%)であった。

施設における難病診療における課題について選択式で質問し、さらに具体的な課題を記載してもらった。その結果は以下の通りである。

1. 医療収入が少ない 14件(16.7%)

<具体的記載>

- ・ 遺伝カウンセリングによる収益が低い
- ・ 体制構築や人員配置、作業内容に対して収益が低い
- ・ 特に人件費がまかなえない
- ・ 自費診療の位置づけが難しい

2. 人員が少ない 23件(27.4%)

<具体的記載>

- ・ 遺伝カウンセリングの専門職が少ない/少ない
- ・ 専任の遺伝カウンセリング担当者がいない/少ない
- ・ 医療職の人数が不足している
- ・ 遺伝カウンセラーという職種が認められていない

3. 専門職(臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー)がない 35件(41.7%)

<具体的記載>

- ・ 専門職、特に認定遺伝カウンセラーが少ない
- ・ 配属すべき部署が存在しない
- ・ 専門職を採用する予定がない

4. 遺伝子診療部門がない 23件(27.4%)

<具体的記載>

- ・ 担当すべき専門職がない
- ・ 部門を開設できていない
- ・ 必要性が低い

5. 専用の場所・部屋がない 15件(17.9%)

<具体的記載>

- ・ 専用のスペースがない
- ・ プライバシーの保てる外来環境になっていない
- ・ 執務室と外来が兼用になっている

6. 遺伝学的検査の委託先がない6件(7.1%) < 具体的記載 >

- ・ 契約手続きが煩雑である
- ・ 契約施設がない

7. 院内での診療科連携が困難である 8件(9.5%) < 具体的記載 >

- ・ 診療科連携をおこなう人員が不足している
- ・ 臨床遺伝学の重要性が認識されていない
- ・ 診療科間の連携体制が構築されていない

8. 病院間連携が困難である 0件 < 具体的記載 >

- ・ 病院間連携をおこなう人員が不足している

9. その他 8件(9.5%) < 具体的記載 >

- ・ 遺伝カウンセリングの需要がない
- ・ 遺伝カウンセリングは、近隣施設に依頼可能である
- ・ 臨床遺伝専門職資格の取得が困難である
- ・ カウンセリングという行為自体が忌避されている
- ・ 遺伝カウンセラーが他の業務(がんゲノム医療のコーディネート)にとられている
- ・ 発症前診断の実施が困難である

なお、「遺伝カウンセリングを必要としていない」という回答が9件(10.7%)あり、これは全て難病診療協力病院からの回答であった。また、「実施について困難を感じない」が3件(3.6%)、「わからない」が11件(13.1%)あった。

D. 考察

今回の調査の結果、難病診療連携拠点病

院、難病診療分野別拠点病院では、難病の遺伝カウンセリングが実装されていることが明らかになった。一方、難病診療協力病院では、高次施設との連携によって遺伝医療に対応していた。

遺伝カウンセリングにかかる時間が、初回で60分~90分、2回目以降でも30分~60分未満が最も多く、通常の診療に比べて時間がかかることが明らかになった。遺伝カウンセリングは、遺伝子診療部門と診療科、いずれにおいても実施されていたが、通常診療への対応を考えると、診療科の負担を軽減する方策が必要と考えられた。この負担軽減には遺伝カウンセラーの活用も検討されるが、遺伝カウンセラーが少ない事からの雇用の難しさ、遺伝カウンセラーの難病診療以外の業務、さらに遺伝カウンセラーという職種自体が認められていないといった課題がある。したがって、養成数を増加させるだけでなく、遺伝カウンセラーを公的に認められた職種にしていく事が必要と考えられた。また、遺伝カウンセリングが医療収入につながりにくい、という課題もあり、遺伝カウンセリングの提供を保証する体制の構築が必要と考えられた。

今回の調査において、インターネット調査を利用し、質問紙を同封してのリマインドなどを行ったが、回答率が9.7%と低率であった。これは調査期間が令和2年2月から3月という新型コロナウイルス感染症の流行期にあたり、院内横断的に対応が必要である本調査に対応ができなかった点があると考えられる。また、難病情報センターに記載された情報を元に送付したにもかかわらず、指定医療機関ではない、という回答があったことや、遺伝カウンセリングの必要性が認識されていないという回答、から見られるように、難病診療ならびに難病診療における遺伝医療の重要性への認識が低い可能性も示唆される。今回得られた結果を元に、遺伝医療の中心である難病診療拠点病院に焦点を当てた追加調査の実施を検討したい。

E. 結論

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

いた。しかし、遺伝カウンセリングを担当する職種は一部を除き不足しており、人材養成の促進に加えて、遺伝カウンセリングを行うことによるインセンティブも必要と考えられた。

F．研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

なし

G．知的財産権の出願・登録状況

なし