

**難病を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査
質問紙票**

本アンケート調査は、厚生労働科学研究費補助金難治性疾患政策研究事業「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」として、難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院を対象に、現在の難病診療における遺伝カウンセリングの現状調査と課題抽出を行うために実施されます。

難病診療は、複数科で担当され、また多くの院内部門が協働して実施されていると思います。このため、本調査では貴院全体の状況についておまとめいただき、その内容に沿ってご回答ください。

選択式の回答には、ひとつだけ選ぶものと、複数を選択するものがあります。また、選択式の後に詳細を記載いただく質問もありますので、ご回答の際はご注意ください。

A. 貴施設についてお伺いします。

1. 施設名および所在する都道府県を教えてください。(FA-短文)
2. 回答担当者の所属部門を教えてください。(FA-短文)
3. 貴施設の難病医療における機関の種別として、あてはまるものをひとつ選んでください。
(難病医療拠点病院は、難病診療連携拠点病院にチェックしてください)(SA)
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
上記いずれでもない(終了)
4. 貴施設の標榜診療科の数を教えてください。(FA-数字)
5. 貴施設の全病床数を教えてください。(FA-数字)

B. 貴施設における難病診療の状況についてお伺いします。

1. 貴施設における以下の各項目に該当する人数を教えてください。なお、医師および看護職は常勤換算人数でお答えください。また、1人が複数の項目に該当する場合は、それぞれの項目ごとに延べ人数としてご回答ください。また、該当する人がいない場合は“0”と記載してください。
 - a. 全職員数(FA-数字)
 - b. 医師(常勤換算)(FA-数字)
 - c. 難病指定医(FA-数字)

資料 1

- d. 小児慢性特定疾病指定医 (FA-数字)
- e. 臨床遺伝専門医 (FA-数字)
- f. 看護師・助産師・保健師 (常勤換算)(FA-数字)
- g. 医療ソーシャルワーカー (MSW)(FA-数字)
- h. 難病診療連携コーディネーター (FA-数字)
- i. 難病医療コーディネーター (FA-数字)
- j. 難病診療カウンセラー (FA-数字)
- k. 認定遺伝カウンセラー (FA-数字)
- l. バイオインフォマティシャン (FA-数字)
- m. その他の難病診療に関わる職種 (FA-数字 and 短文)

2. 貴施設における 2018 年度の難病加算 (B001_7 難病外来指導管理料) の延べ算定件数を教えてください。(FA-数字)

3. 貴施設における 2018 年度の小児慢性特定疾病医療 (小慢) 受給者証での延べ外来受診件数を教えてください。(FA-数字)

4. 貴施設における遺伝学的検査の 2018 年度の実施数を各項目事に教えてください。なお、ここでいう「遺伝子パネル検査」とは、がんゲノム医療で行われるがん組織を検体とした体細胞変異を対象とした検査は除外し、生殖細胞系列における複数の遺伝子変異を同時に検査する検査を指します。

- a. 保険診療で行った遺伝学的検査 (D006 - 4)(FA-数字)
- b. 自費で行った遺伝学的検査 (研究のために自費で行った検査を含む)
 - b-1. 単一遺伝子を対象とした遺伝学的検査 (FA-数字)
 - b-2. 遺伝子パネル検査 (がんゲノム検査を除く)(FA-数字)
 - b-3. 網羅的検査 (FA-数字)
- c. 研究を目的とした遺伝学的検査(自己負担無し) (FA-数字)

C. 貴施設における研究の実施体制についてお伺いします。

1. ヒトゲノム遺伝子解析研究 (「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に則り、倫理審査委員会の承認を得て行われた研究) の 2018 年度における課題数を教えてください。(FA-

資料 1

数字)

2. 貴施設職員で、現在、厚生労働省難治性疾患克服研究事業の難病研究班に参加している方がいるか・いないかを教えてください。(SA)

いる いない

3. 貴施設は、日本医療研究開発機構(AMED)が進めている未診断疾患イニシアチブ(IRUD)に参加していますか。(SA-いる・いない)

参加している 参加していない

D. 遺伝カウンセリングの実施状況についてお伺いします。

なお、本設問における「遺伝カウンセリング」は、保険診療として実施する遺伝学的検査前後の説明・支援に限らず、遺伝性疾患や遺伝と関連する状態について正確かつ最新の情報を提供し、心理社会的課題についての支援を行うことを指します。

1. 貴施設における遺伝カウンセリングの実施の有無を教えてください。以下の選択肢からひとつ選んでください。(SA:分岐)

院内で実施している。

院内では実施せず、院外へ依頼している。(項目 D-9 へ)

院内では実施せず、院外への依頼もしていない。(項目 D-9 へ)

2. 貴施設における 1 年間の遺伝カウンセリングの件数の概数について、対象となる分野(難病・腫瘍・出生前・その他)ごとに教えてください。以下の選択肢からそれぞれひとつ選んでください。(SA) 難病の遺伝カウンセリングが 0 件の場合は項目 D-4 へ

野(難病・腫瘍・出生前・その他)ごとに教えてください。以下の選択肢からそれぞれひとつ選んでください。(SA) 難病の遺伝カウンセリングが 0 件の場合は項目 D-4 へ

難病	0 件	1 ~ 9 件	10 ~ 20 件	21 ~ 50 件	51 ~ 100 件	101 件以上
腫瘍	0 件	1 ~ 9 件	10 ~ 20 件	21 ~ 50 件	51 ~ 100 件	101 件以上
出生前	0 件	1 ~ 9 件	10 ~ 20 件	21 ~ 50 件	51 ~ 100 件	101 件以上
その他	0 件	1 ~ 9 件	10 ~ 20 件	21 ~ 50 件	51 ~ 100 件	101 件以上

3. 貴施設における 1 年間あたりの難病の遺伝カウンセリングの概数について、診断の種類(確

資料 1

定診断・保因者診断・発症前診断・出生前診断)ごとに教えてください。1回の遺伝カウンセリング

リングで複数のテーマが話題になった場合は、それぞれ1回に数えて下さい。以下の選

択肢からそれぞれひとつ選んでください。(SA)

確定診断	0件	1~4件	5~10件	11~20件	21~40件	40件以上
保因者診断	0件	1~4件	5~10件	11~20件	21~40件	40件以上
発症前診断	0件	1~4件	5~10件	11~20件	21~40件	40件以上
出生前診断	0件	1~4件	5~10件	11~20件	21~40件	40件以上

4. 貴施設において難病の遺伝カウンセリングをどのように提供していますか、もしくは

はどのような提供体制を整えていますか。以下の選択肢から2つまで選んでください。

(MA+FA)

各診療科で実施する

遺伝子診療部門で実施する

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

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

その他(自由記載)

5. 貴施設における難病の遺伝カウンセリング外来に対する料金についてお伺いします。以下の
の選択肢から貴院での設定としてあてはまるものを全て選んでください。(MA+FA)

保険診療で行っている

自費診療で行っている

その他(自由記載)

6. 貴施設で難病の遺伝カウンセリングを担当している職種としてあてはまるものを全て教え
てください。そのうち、主に担当している職種を2つまで選んでください。(MA)

担当している 主に担当している(2つ)

臨床遺伝専門医資格をもたない診療科医師

臨床遺伝専門医資格もつ診療科医師

担当診療科とは独立した臨床遺伝専門医

認定遺伝カウンセラー

看護師・助産師・保健師
公認心理師・臨床心理士
その他（自由記載）

7. 貴施設における難病の遺伝カウンセリングで、1回のセッションあたりにかかるおおよその時間としてあてはまるものをひとつ選んでください。（SA+FA）

初回： 5分～15分未満 15分～30分未満 30分～60分未満 60分～90分
それ以上（自由記載）

2回目以降： 5分～15分未満 15分～30分未満 30分～60分未満 60分～90分
それ以上（自由記載）

8. 難病の遺伝カウンセリング担当者に対して、貴施設ではどのような卒後教育を行っていますか。あてはまるものを全て選んでください。（MA+FA）

オン・ザ・ジョブ・トレーニング（OJT）

院内で研修会を開催

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

特に行っていない

その他（自由記載）

9. 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）はありますか。もし、ある場合には、具体的な連携・協力先機関、および連携・協力の内容について教えてください。

あり なし （SA）

ありの場合：具体的な連携・協力先（FA）

連携・協力の内容（FA）

E. 遺伝カウンセリング以外のカウンセリングについてお伺いします。

1. 貴施設では遺伝カウンセリング以外に、どのようなカウンセリングが行われていますか。行われている場合にはどのようなカウンセリングか教えてください（例. 心理カウンセリング、難病カウンセリング）。自由にお書きください。（FA）

いる

資料 1

いない(項目 F へ)

2. そのカウンセリングを担当するにあたり必要とする資格について、あてはまるものを全て選んでください。(MA+FA)

医師

看護師・助産師

保健師

公認心理士・臨床心理士

医療ソーシャルワーカー (MSW)

その他 (自由記載)

特に決めていない

F. 認定遺伝カウンセラーについてお伺いします。

1. 貴施設に認定遺伝カウンセラーは在籍していますか。(SA)

いる

いない(項目 G へ)

2. 貴施設に在籍する認定遺伝カウンセラーの人数を雇用形態ごとに教えてください。

a. フルタイム (FA-数字)

b. パートタイム/アルバイト (FA-数字)

3. 貴施設に在籍する認定遺伝カウンセラーの難病診療の遺伝カウンセリング以外の業務内容を教えてください。あてはまるものを全て選んでください。(MA)

その他の遺伝カウンセリング (腫瘍・出生前診断など)

遺伝カウンセリングの予約・フォローアップ業務

遺伝カウンセリングの資料作成

遺伝学的検査のコーディネート

IRUD のエキスパートパネル業務

院内向け勉強会・研修会の開催

研究の補助

院内兼務先の業務 (看護部・検査部・薬剤部など)

その他 (自由記載)

G. 貴施設における難病診療における課題についてお伺いします。

資料 1

1. 貴施設における難病の遺伝カウンセリングの実施もしくは導入にあたって、それを困難にしている事項を教えてください。以下の項目の中からあてはまるものを全て選んでいただき、選んだ項目について具体的な課題について記載してください。(MA+FA)

医療収入が少ない(具体的に:)

人員が少ない(具体的に:)

専門職(臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー)がない

遺伝子診療部門がない(具体的に:)

専用の場所・部屋がない(具体的に:)

遺伝学的検査の委託先がない(具体的に:)

院内での診療科連携が困難である(具体的に:)

病院間連携が困難である(具体的に:)

遺伝カウンセリングを必要としていない

実施について困難を感じない

わからない

その他(自由記載)

2. 貴施設における難病診療において、遺伝に関することに限らず困ったことがあれば教えてください。(FA)