

## 資料 2

### 難病を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査結果

表1. 調査対象施設の概要			
質問項目			
施設の種別 (n=84)			
難病診療連携拠点病院	17	11.3%	
難病診療分野別拠点病院	4	2.7%	
難病医療協力病院	63	42.0%	
標榜診療科の数 (n=82)	23.1 ± 11.6	[範囲 2-47, 中央値 26]	
全病床数 (n=83)	458.5 ± 325.5	[範囲 0-1435, 中央値 419]	
職員数			
全職員 (n=84)	984.0 ± 863.7	[範囲 1-3695, 中央値 810.5]	
医師 (n=84)			
難病指定医 (n=83)	64.7 ± 86.6	[範囲 0-378, 中央値 31]	
小児慢性特定疾病指定医 (n=83)	24.7 ± 39.4	[範囲 0-188, 中央値 4]	
臨床遺伝専門医 (n=83)	2.1 ± 4.1	[範囲 0-17, 中央値 0]	
看護師・助産師・保健師 (n=84)	448.2 ± 380.7	[範囲 0-1429, 中央値 356]	
医療ソーシャルワーカー (n=83)	5.7 ± 4.8	[範囲 0-25, 中央値 4]	
難病診療連携コーディネーター (n=82)	0.1 ± 0.4	[範囲 0-2, 中央値 0]	
難病医療コーディネーター (n=82)	0.03 ± 0.2	[範囲 0-2, 中央値 0]	
難病診療カウンセラー (n=82)	0.1 ± 0.3	[範囲 0-2, 中央値 0]	
認定遺伝カウンセラー (n=83)	0.5 ± 1.0	[範囲 0-5, 中央値 0]	
バイオインフォマティシャン (n=82)	0.2 ± 0.8	[範囲 0-5, 中央値 0]	
その他の難病診療に関わる職種 (n=82)	7.1 ± 56.7	[範囲 0-513, 中央値 0]	
難病加算の延べ算定件数* (n=83) (B001_7 難病外来指導管理料)	2152.4 ± 4323.9	[範囲 0-30025, 中央値 727]	
小児慢性特定疾病医療受給者証での延べ外来受診件数 (n=82)	1619.6 ± 4323.9	[範囲 0-32378, 中央値 194]	
遺伝学的検査の実施件数			
保険診療の遺伝学的検査 (D006 - 4) (n=82)	19.6 ± 50.3	[範囲 0-286, 中央値 1]	うち"0"と回答した施設数 40件
自費の単一遺伝子を対象とした遺伝学的検査 (n=28)	17.2 ± 27.9	[範囲 1-150, 中央値 10]	
自費の遺伝子パネル検査 (がんゲノム検査を除く) (n=11)	6.6 ± 8.2	[範囲 1-25, 中央値 3]	
自費の網羅的検査 (n=8)	8.1 ± 12.3	[範囲 1-36, 中央値 2]	
研究を目的とした遺伝学的検査 (自己負担無し) (n=24)	25.0 ± 40.5	[範囲 1-200, 中央値 17]	
ヒトゲノム遺伝子解析研究の実施件数 (n=79)	14.1 ± 38.8	[範囲 0-183, 中央値 0]	うち"0"と回答した施設数 58件
職員の難病研究班への参加 (n=84)			
あり	17	20.2%	
なし/不明	67	79.8%	
職員のIRUDへの参加 (n=84)			
あり	17	20.2%	
なし/不明	67	79.8%	
結果の分類データは項目数、連続データは平均 ± 標準偏差で示した。			

## 資料 2

表2. 分野別の遺伝カウンセリングの年間件数

	0件	1～9件	10～20件	21～50件	51～100件	101件以上
難病	3(8.3%)	11(30.6%)	7(19.4%)	10(27.8%)	3(8.3%)	2(5.6%)
腫瘍	6(16.7%)	7(19.4%)	4(11.%)	9(25.0%)	5(13.9%)	5(13.9%)
出生前	11(30.6%)	4(11.1%)	3(8.3%)	3(8.3%)	3(8.3%)	12(33.3%)
その他	10(27.8%)	9(25.0%)	5(13.9%)	8(22.2%)	1(2.8%)	3(8.3%)
(総回答数36件)						

表3. 遺伝学的検査の目的から見た難病の遺伝カウンセリングの年間件数

	0件	1～4件	5～10件	11～20件	21～40件	40件以上
確定診断	1(3.1%)	10(31.3%)	8(25.0%)	4(12.5%)	4(12.5%)	5(15.6%)
保因者診断	8(25.0%)	19(59.4%)	3(9.4%)	2(6.3%)	0	0
発症前診断	12(37.5%)	14(43.8%)	4(12.5%)	1(3.1%)	1(3.1%)	0
出生前診断	18(56.3%)	10(31.3%)	2(6.3%)	1(3.1%)	1(3.1%)	0
(総回答数32件)						

表4. 遺伝カウンセリングを担当する職種

	担当している	主に担当している
臨床遺伝専門医資格をもたない診療科医師	26(70.2%)	12(32.4%)
臨床遺伝専門医資格もつ診療科医師	26(70.2%)	21(56.8%)
担当診療科とは独立した臨床遺伝専門医	17(45.9%)	12(32.4%)
認定遺伝カウンセラー	23(62.2%)	16(43.2%)
看護師・助産師・保健師	11(29.7%)	2(5.4%)
公認心理師・臨床心理士	9(24.3%)	3(8.1%)
その他	4(10.8%)	1(2.7%)
		総回答数37件
担当しているは複数回答、主に担当しているは2つまで回答とした		

## 資料 2

	5分～15分未満	15分～30分未満	30分～60分未満	60分～90分未満	90分以上
初回	1(2.7%)	4(10.8%)	12(32.4%)	20(54.1%)	0
2回目以降	4(10.8%)	3(8.1%)	25(67.6%)	5(13.5%)	0