

令和2年度神経変性疾患領域の基盤的調査研究班  
分担研究報告書

成人発症の遺伝性神経・筋疾患の発症前診断に関する全国調査に関する研究

研究分担者：矢部一郎<sup>1</sup>

共同研究者：柴田有花<sup>2</sup>、松島理明<sup>1,2</sup>、加藤ももこ<sup>2</sup>、竹内 恵<sup>1</sup>、張香理<sup>3</sup>、  
中村勝哉<sup>4,5</sup>、織田克利<sup>3</sup>、関島良樹<sup>4</sup>、戸田達史<sup>3,6</sup>

所属：1) 北海道大学病院神経内科、2) 北海道大学病院臨床遺伝子診療部、  
3) 東京大学医学部附属病院ゲノム診療部、4) 信州大学医学部附属病  
院脳神経内科／リウマチ・膠原病内科、5) 信州大学医学部附属病院  
遺伝子医療研究センター、6) 東京大学医学部附属病院神経内科

### 研究要旨

遺伝性神経・筋疾患の発症前診断の現状を把握することを目的に、全国遺伝子医療部門連絡会議維持機関会員施設を対象に質問紙調査を実施した。約6割の施設が発症前診断の実施までの手順を定めていたが、実施手順には違いがあり、今後は追加のインタビュー調査によって持続可能な体制整備に必要な要件について調査する必要がある。

#### A. 研究目的

成人発症の遺伝性神経・筋疾患の発症前診断に対する遺伝カウンセリング手順の均てん化に役立てるために、本邦における発症前診断の実施体制を把握し、よりよい体制の構築に必要な要因を検討する。

#### B. 研究方法

質的研究と量的研究を組み合わせて用いる横断的ミクスドメソッド研究。第一フェーズで量的研究を行い、その結果を続ける質的研究によってより深化する説明的順次デザインを用いる。今回は第一フェーズとして、各施設の実施体制に関する質問紙調査を実施した。

(倫理面への配慮)

研究実施に係る情報は、研究用IDに置き換えた上で管理する。対応表は、研究責任者が厳重に保管するよう監督する。

#### C. 研究結果

全129施設中87施設より回答を得た。2014年4月～2019年の3月の期間に発症前診断を実施した施設は45施設であった。全国で計312件の発症前診断が実施されており、実施件数は過去の調査と比較し増加した。約6割の施設が発症前診断実施まで

の手順を定めており、治療法・高次脳機能障害の有無で異なる手順を定める施設が12施設存在した。

#### D. 考察

根治療法の有無で、平均来談回数や精神科への受診の有無、検査実施までにかかる最低日数等、いくつかの点で実施手順に違いがあった。今後は、根治療法の有無で異なる手順をとる施設を対象にその理由をインタビュー調査し、体制整備に必要な要件を検討することが課題である。

#### E. 結論

今後は標準化された実施体制の構築を目指し、持続可能な体制の整備に必要な要件について引き続き調査する必要がある。

#### F. 健康危険情報 なし

#### G. 研究発表

1. 論文発表 該当なし
2. 学会発表 該当なし

#### H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得 該当なし
2. 実用新案登録 該当なし
3. その他 なし