

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 -難病診療における遺伝カウンセリング提供体制改善に向けた意見聴取- 質問紙票調査 結果まとめ

全回答 149 件

同意なし 21 件

IP アドレスの重複 5 件

研究対象 123 件

\* 質問 2. 回答される方の立場を教えてください。(同意された回答のみ)

1. 患者会/当事者団体の立場 (76 件/配付数 197 件)
2. 自治体関係者 (29 件/配付数 121 件)
3. 学会関係者 (18 件/配付数 26 件)

質問 4. 本提案書で示した解決案では、以下の 4 つの提案を提示しています。提案書を読んでいただいて実現が望まれると思われた事項を全て選んでください。

(複数回答)

1. 遺伝カウンセリング提供のための施設間連携の整備

学会関係者 9 件 (50.0%)

患者会/当事者団体の立場 45 件 (59.2%)

自治体関係者 25 件 (86.2%)

総計 79 件 (64.2%)

2. 遺伝カウンセリングの必要性に関する社会啓発

学会関係者 10 件 (55.6%)

患者会/当事者団体の立場 48 件 (63.2%)

自治体関係者 22 件 (75.9%)

総計 80 件 (65.0%)

3. 保険診療における遺伝カウンセリング料金算定区分の変更

学会関係者 11件 (61.1%)  
 患者会/当事者団体の立場 46件 (60.5%)  
 自治体関係者 19件 (65.5%)  
 総計 76件 (61.8%)

#### 4. 認定遺伝カウンセラー®の国家資格化

学会関係者 8件 (44.4%)  
 患者会/当事者団体の立場 38件 (50.0%)  
 自治体関係者 8件 (27.6%)  
 総計 54件 (43.9%)

質問 5. 本提案書に記載した解決案を実現するために必要と考える具体的な方策がありましたら教えてください。質問 4 でお選びいただいた提案の番号とともに  
 お書きください。(自由回答)

#### 学会関係

<難病診療をバックアップするネットワークの構築>

遺伝医療を扱う小児病院との連携

難病連絡協議会への行政の関与

<遺伝カウンセリング提供体制の整備>

遺伝学的検査実施時の遺伝カウンセリング実施の義務化 (2件)

多診療科のコーディネート部門の設置

遺伝性疾患に対応する施設への遺伝カウンセラーの配置

<当事者からの意見集約と情報共有>

当事者からの意見集約

遺伝性難病の患者と家族からの遺伝カウンセリングに対する意見の集約

患者・当事者団体との情報共有

<遺伝カウンセリングの医療経済的保証>

遺伝学的検査実施時の遺伝カウンセリング実施の点数化 (2件)

難病外来指導管理料 270 点への区分変更  
難病診療連携への加算  
遺伝カウンセリングへの点数設定

<遺伝カウンセリングに関する啓発>

一般に向けた遺伝性疾患や遺伝カウンセリングに対する啓発 (2 件)

<遺伝カウンセリングに関する情報公開>

遺伝カウンセリングの実施状況の把握と公表

自治体や公的機関による周知・広告

<指定難病以外への対応>

指定難病に認定されていない疾患のリストアップ

<遺伝カウンセリング担当者の人材育成>

学会による人材育成の為の環境整備

遺伝カウンセリング担当者の人材育成の拡大"

<遺伝カウンセリングの質保証>

遺伝カウンセラーの専門性担保

遺伝カウンセラーの役割と責任範囲の拡大

遺伝カウンセラーの質の担保

認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセラー養成

<その他>

本研究班の調査結果に対して、より多数の意見が必要

## 患者・当事者団体

<連携体制の整備>

連携体制の整備

管理機関の設置

難病医療機関以外との連携整備 2 件

<遺伝カウンセリング提供体制の整備>

遺伝学的検査実施時の遺伝カウンセリング実施の義務化  
遺伝性疾患に対応する施設への遺伝カウンセラーの配置

<ピアサポートの充実>

患者・当事者団体によるピアサポート 5件

<当事者からの意見集約と情報共有>

患者・当事者団体との情報共有  
アンケート結果の公開

<支援体制の充実>

当事者における社会障壁に対する支援  
患者会に属さない患者のアウトリーチ"

<遺伝カウンセリングに関する情報公開>

遺伝カウンセリングの実施状況の把握と公表 3件

<遺伝カウンセリングへのアクセス向上>

自治体や公的機関による遺伝カウンセリングの機会提供 3件  
遺伝カウンセリング提供体制の地域格差の是正

<難病患者への負担軽減>

共通カルテシステムの構築  
患者負担の少ない算定区分の設定  
タイムロスの無い医療機関間の連携 (2件)  
連携による遺伝カウンセリングの実施  
遺伝カウンセリング料金負担の低減  
コスト負担の軽減  
タイムロスの無い医療機関間の連携

< 遺伝カウンセリングの医療経済的保証 >

保険収載点数の増加

< 遺伝カウンセリングに関する啓発 >

一般に向けた遺伝性疾患や遺伝カウンセリングに対する啓発 10 件  
医療者に向けた遺伝カウンセリングに対する啓発

< 研究の推進 >

患者協力に基づく研究の推進  
難病に関する遺伝情報の集積

< 遺伝カウンセリングの質向上 >

遺伝カウンセラーの質の担保 4 件  
遺伝カウンセラーの役割と責任範囲の拡大  
国家資格化による遺伝カウンセラーの地位の安定"  
遺伝カウンセリングの質の担保"  
中立的な遺伝カウンセリングの実施  
遺伝カウンセラーの人材育成の拡大"  
多職種連携  
医療とは直接関連しない遺伝カウンセリングへの対応

< 遺伝カウンセリングに関する啓発 >

難病医療機関以外への啓発  
胎児期からの遺伝カウンセリングの実施"

< その他 >

具体案はなし 2 件

**自治体関係**

< 連携体制の整備 >

遺伝カウンセリング実施機関との直接連携  
難病医療機関以外との連携整備

<遺伝カウンセリングの質保証>  
遺伝カウンセラーの役割と責任範囲の拡大

<その他>  
具体案はなし

質問 6. 本提案文書に記載されている以外に、難病診療における遺伝カウンセリング提供体制の課題や、それを改善するためのご意見がありましたら教えてください。(自由回答)

### 学会関係

<遺伝カウンセリングの医療経済的保証>  
遺伝カウンセリングという行為に対しての保険収載  
遺伝カウンセリングの保険診療化、収益化  
経済的な環境整備

<遺伝カウンセリングへのアクセス向上>  
標榜科の統一

<遺伝カウンセリングに関する啓発>  
遺伝カウンセリングに関する医療者への啓発

<遺伝カウンセリングの質保証>  
専門医と遺伝カウンセリングの協働  
遺伝カウンセラーの質向上  
遺伝カウンセラーによる指導、教育体制の整備"

<その他>  
なし

### 患者・当事者団体

<連携体制の整備>

連携による診断体制の構築

小児病院を含めた難病拠点病院以外の難病診療施設との連携

診療科、患者会との連携

<遺伝カウンセリング提供体制の整備>

遺伝カウンセリングへのアクセスの向上 (4件)

遺伝カウンセリングの制度化

確定診断前の遺伝カウンセリングの利用

診断と遺伝カウンセリングのリンク

診断後の対応の均てん化

確定診断の実施にあたっての遺伝カウンセラーからの遺伝カウンセリング

専門のセンターの設置

遺伝カウンセラーの配置 (2件)

長期的な対応が可能な人員の配置

医療・社会サービス情報提供から次世代を含めた対応までワンストップで対

応可能な施設の設置

介護ケアや訪問看護に遺伝カウンセリング的要素を導入

就学・就労・婚姻・出産などといった心理社会的課題の対応

深い悩みに対応し、難病があっても人生を充実させるための専門家が必要

当事者家族への遺伝カウンセリング体制の充実

家族、非血縁者との相談

<遺伝カウンセリングの医療経済的保証>

補助金の拡充

遺伝カウンセリングの保険診療化

保険診療化

<遺伝カウンセリングの質保証>

質担保のための遺伝カウンセラーの公的資格化

遺伝カウンセラーの役割をわけた国家資格化

遺伝カウンセラーの役割と責任の見直し (2件)

遺伝カウンセラーの質の担保"

広い知見をもった人からのカウンセリング

臨床医への遺伝カウンセリングのトレーニング

生命倫理を尊重した遺伝カウンセリング

患者のニーズと医療者の考える課題の乖離

遺伝学的検査に対して否定的な対応をしないこと

<遺伝カウンセリングに関する啓発>

遺伝カウンセリングの理解を進めるための啓発（3件）

難病患者自身、患者団体の、遺伝に関する考え方に対する啓発

<遺伝カウンセリングに関する情報公開>

難病に関する情報公開（4件）

政府広報など、身近な方策による宣伝

保険適用外や特殊な遺伝学的検査についての情報共有の整備

<研究の推進>

遺伝学的検査による研究の推進

臨床における確定診断の早期化

<ピアサポートの充実>

ピアサポート担当者への教育

ピアカウンセラーの育成と活用

ピアカウンセリングなどでは基礎資格が必要

<その他>

よくわからない（3件）

移行期医療支援

## 自治体関係

<難病診療をバックアップするネットワークの構築>

難病診療拠点病院をバックアップする難病医療支援ネットワークの拡充

<遺伝カウンセリング提供体制の整備>

遺伝カウンセリングへのアクセスの向上  
均てん化した、専門職の配置、遺伝子医療部門の整備  
外部委託の遺伝カウンセリングに病院が責任もつ  
情報提供体制の整備

<遺伝カウンセリングの質保証>

難病診療施設を対象とした教育啓発  
心理社会的課題への丁寧な対応  
相談したい、したくない、いずれの気持ちにも対応できる"

<遺伝カウンセリング担当者の人材育成>

難病の遺伝カウンセリングを行うことのできる人材の育成  
認定遺伝カウンセラーの取得方法の検討

<難病患者への負担軽減>

自己負担額も指定難病の医療費助成対象とする

<その他>

相談のニーズが存在しない  
なし