

令和3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>、吉田邦広<sup>6</sup>、関島良樹<sup>4</sup>、戸田達史<sup>3,7</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) 鹿教湯病院脳神経内科、7) 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のうち、治療法または高次脳機能障害の有無により体制を変えていると回答した11施設の施設代表者を対象に半構造化面接調査を実施した。結果、現状の発症前診断体制への課題および体制構築において必要な要因として、5つのテーマと40のカテゴリが生成された。研究結果より、今後本邦における発症前診断に関する標準的な手順書の作成が必要と考えられた。

### 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標準化に役立つために、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る横断的ミクスドメソッド研究。第一段階で量的研究を行い、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た。今回は第二段階として、治療法または高次脳機能障害の有無により体制を変えていると回答した施設の施設代表者を対象に、対象者の経験や見解から体制構築に必要な要因を検討するために半構造化面接調査を実施した。

(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した。対応表は、研究責任者が厳重に保管するよう監督した。研究に参加する上で、文書

および口頭による説明を行い、書面にて対象者の自由意思による同意を得た場合に実施した。

### C. 研究結果

11名より参加同意を得て実施した。平均面接時間は42分(25-67分)であった。得られたデータをテーマ分析の手法に沿って分析し、5つのテーマと40のカテゴリが生成された。各テーマは、“遺伝カウンセリング担当者が対応に苦慮すること”“現状の体制に関する課題”“症例単位で発症前診断の体制構築に必要な要因”“施設単位で発症前診断の体制構築に必要な要因”“全体レベルで発症前診断の体制構築に必要な要因”となった。要因の1つとして、標準的な手順書の利用が挙げられた。

### D. 考察

面接調査では、発症前診断の経験が比較的多いと考えられる施設を対象としたが、これらの施設でも発症前診断を行うという重圧のもとに苦慮す

ることが様々にあることが判明した。また、遺伝カウンセリング担当者の人材不足により一部の施設担当者にかかっている負担を軽減することや、施設間で経験を共有する際に議論を円滑にすすめることなどを目的に、標準的な手順書の存在が必要とされた。

#### **E. 結論**

遺伝性神経・筋疾患の発症前診断に関する全国調査を実施し、本邦における発症前診断の体制整備に必要な要素が明らかとなった。今後は、標準化された体制構築の一助となる手順書の作成を目指す。

**F. 健康危険情報** なし

#### **G. 研究発表**

##### **1. 論文発表**

成人発症の遺伝性神経・筋疾患における発症前診断の全国調査－治療法確立時代の体制構築に向けて－（臨床神経学投稿中）

##### **2. 学会発表**

遺伝性神経・筋疾患の発症前診断に関する現状と課題（日本人類遺伝学会第66回大会/第28回日本遺伝子診療学会大会合同開催プログラム・抄録集・224頁・2021年）

#### **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