

遺伝子医療とピアカウンセラーの役割 ー 遺伝子医療における患者・家族の意識調査 ー

分担研究者: 貝谷 久宣(一般社団法人日本筋ジストロフィー協会)

○井原 千琴, 貝谷 嘉洋, 竹田 保, 大島 松樹,
新宮 武徳, 小林 喜三重, 田野 芳博, 白木 洋 矢澤 健司, 佐藤 隆雄

遺伝子医療をめぐる主な出来事とアンケートの実施時期

1990年 ヒトゲノム計画が正式に開始

1992年 イギリスで嚢胞性線維症の着床前診断実施（★第1回遺伝子医療アンケートを実施）

国立精神神経センター神経研究所にて遺伝子診断の検体数が年間100件を超える（研究・保存用も含めて2006年で年間400件超）

1995年 日本で遺伝子治療の第1例目実施（★第2回遺伝子医療アンケートを実施）

1996年 日本の臨床検査会社が母体血清マーカー検査を商品化

1998年 ヒトゲノムと人権の世界宣言（★第3回遺伝子医療アンケートを実施）

2000年 ヒトゲノムの全塩基配列決定

2001年 「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」文部科学省、厚生労働省、経済産業省の共同指針
国立精神神経センター遺伝カウンセリング室 開設（★第4回遺伝子医療アンケートを実施）

2003年 「遺伝学的検査に関するガイドライン」 遺伝医学関連10学会

ヒトES細胞樹立報告

2004年 日本産科婦人科学会が公式な日本初の着床前診断の実施を承認

2005年（★第5回遺伝子医療アンケートを実施）

2006年 進行性筋ジストロフィー遺伝子検査の保険収載（現在、DMD・BMD・SMA・FCMD・球脊髄性筋萎縮症・MyDの6疾患）

2007年 ヒトのiPS細胞樹立報告

2008年（★第6回遺伝子医療アンケートを実施）

2009年 患者登録システム『Remudy』設立・神経・筋疾患医学情報登録・管理機構 設立

2010年 デュシェンヌ型の国際共同治験に日本が初参加

2011年 神戸大 戸田達史教授らのグループ 福山型発症の仕組み解明 Nature 誌に発表
神経・筋疾患医学情報登録・管理機構 福山型登録受付開始（★第7回遺伝子医療アンケートを実施）

2013年 新型出生前診断(NIPT) 国内の臨床研究開始

2014年（★第8回 遺伝子医療アンケートを実施）

2016年 「障害を理由とする差別の解消の推進に関する法律」（「障害者差別解消法」施行
FDAがDMD治療薬（Exodys51 サレプタ・セラピューティクス社）を初めて承認

2017年 国内でSMA治療薬『スピンラザ®髄注12mg』の製造販売承認

2017年 ★第9回 遺伝子医療アンケートを実施

方法

対象：

日本筋ジストロフィー協会の患者・家族800世帯

対象者の抽出方法：

支部長(36支部)に委任

アンケートの形式：

無記名、自記式、郵送。1世帯に患者用・家族用同内容の2部を同封。

回収期間：2017年9月～10月

回答者数と回収率：

726枚を回収

有効回答数は無回答が多いなど27を除く699(患者369
家族330) 有効回答率43.7% ※代筆も含む

解析方法：SPSS statistics Ver.23

調査項目と質問数

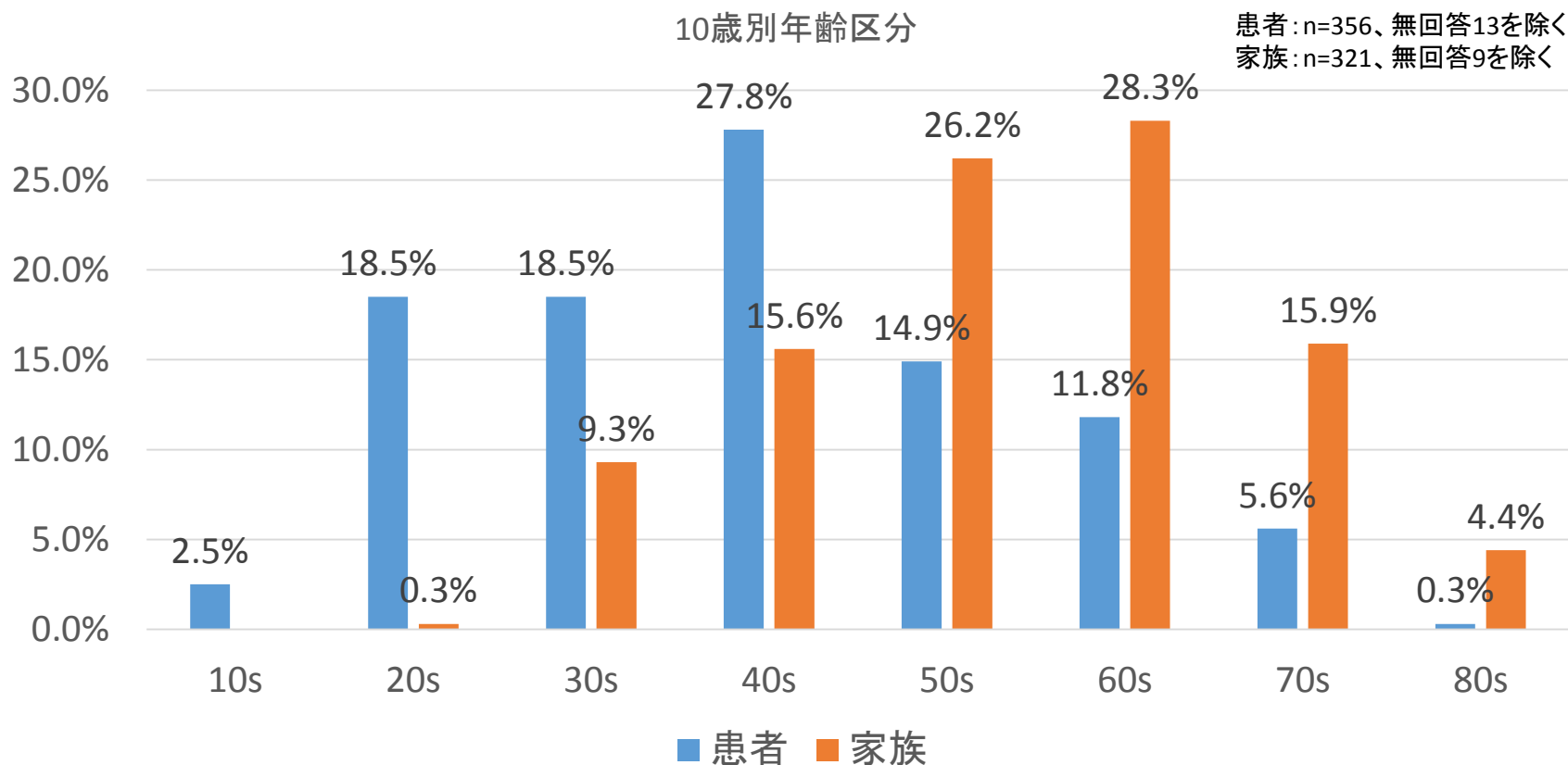
調査項目		質問数
基本的属性		7
A	遺伝子検査に関する知識・経験・意識	7
B	患者登録活動への意識	5
C	出生前診断等への意識や情報源等の利用状況	3
D	先進医療等に対する意識	4
E	緊急時の医療環境や自立生活への希望	5

※協会の倫理委員会において審査・承認を受けて実施しています

回答者の構成 ①年齢

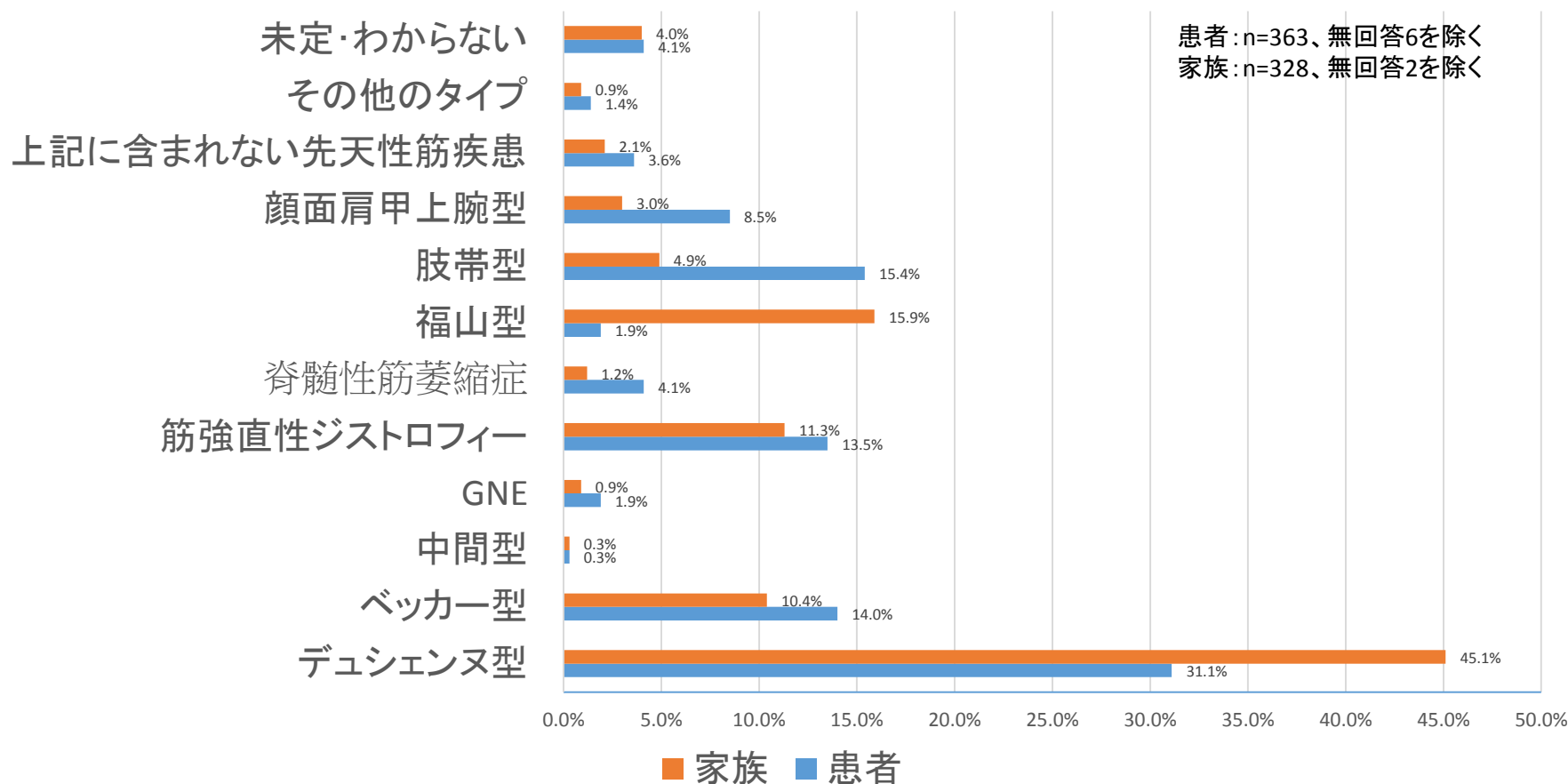
患者は10～40代(特に20代は患者の18.5%)が多く、家族は50～80代(特に60代は家族の28.3%)が多かった($p<.05$)。

- ◆ 患者: 44 ± 15 歳(18歳～82歳)
- ◆ 家族: 58 ± 13 歳(26～86歳)
- ◆ 全回答の患者年齢: 38 ± 16 歳(1～82歳)



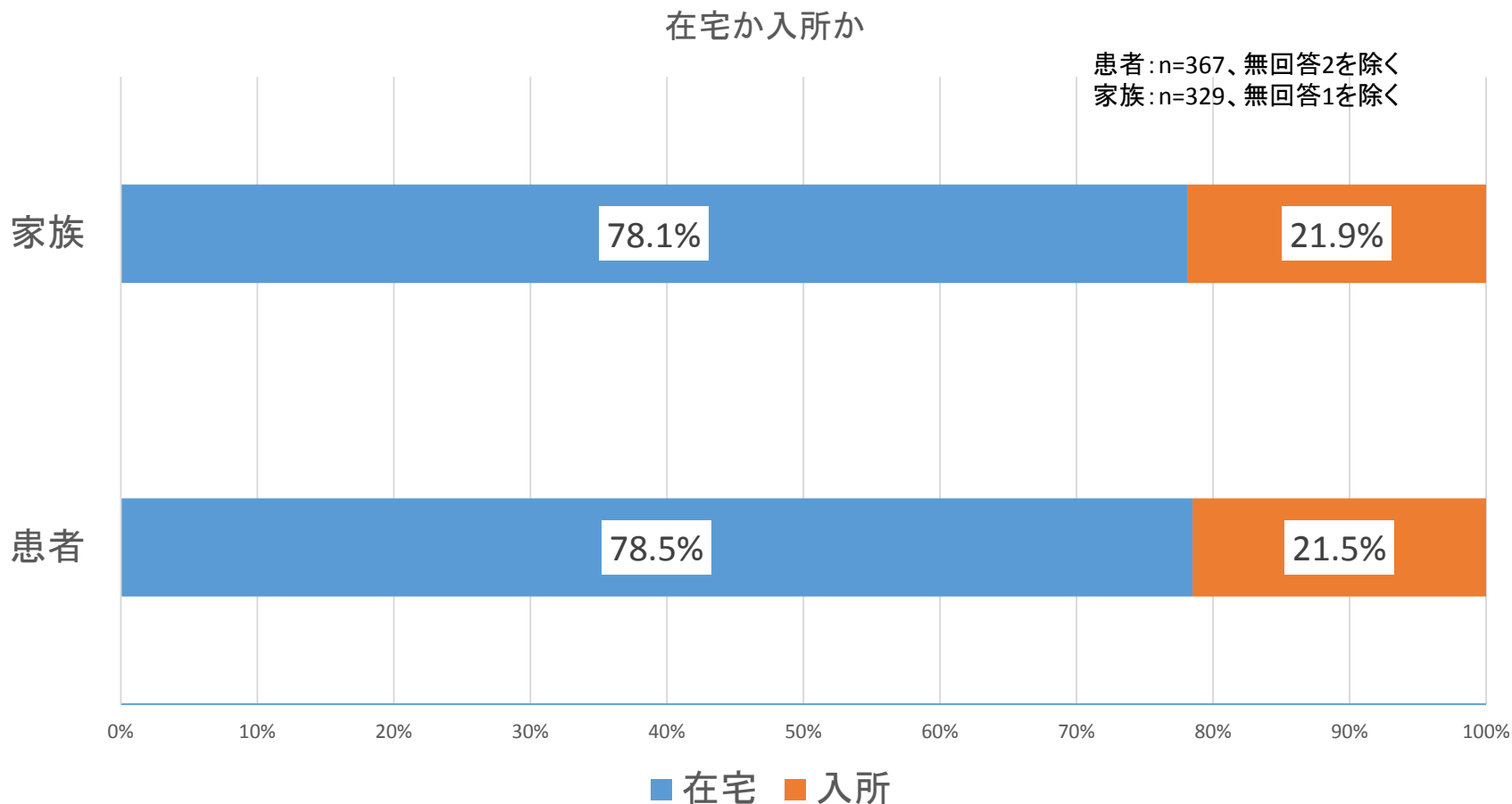
回答者の構成 ②病型

- ◆ 患者・家族ともにDMDが最も多く(患者31.1%、家族45.1%)、次に家族ではFCMD(15.9%)、患者では肢帯型(15.4%)が多かった。
- ◆ 患者登録の対象疾患であるSMA、GNEミオパチーや先天性筋疾患も5%未満と少数ながら含まれていた。



回答者の構成 ③在宅／入所

◆ 患者・家族共に在宅が8割程度だった。

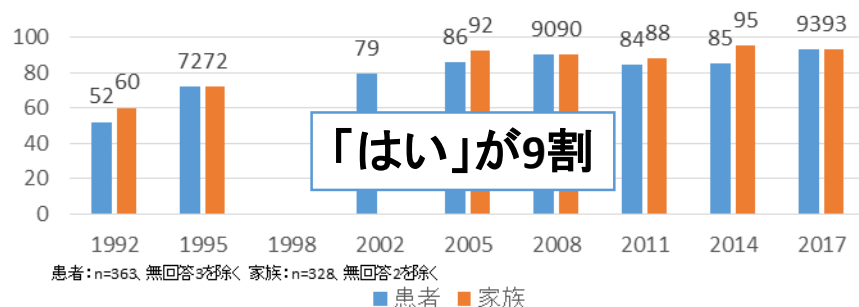


質問A 遺伝子検査に関する知識・経験・意識

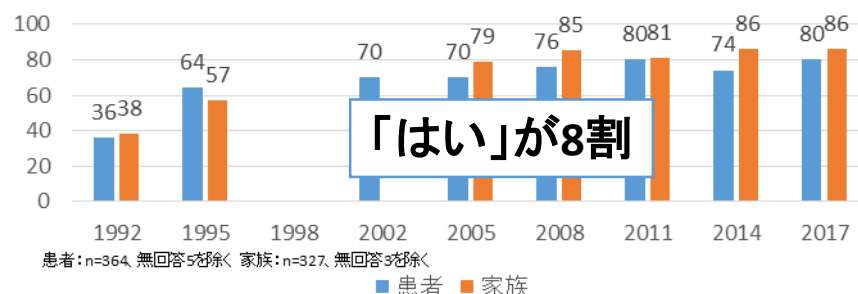
遺伝子検査に関する知識・経験・意識

- ◆ 筋ジストロフィーが「遺伝子変異による病気であることを知っている」は約9割、「遺伝子検査で診断できることを知っている」は約8割、「遺伝子検査を受けた」は患者で約6割、家族(自身の検査)で約3割と、2014年調査同様の結果でした。

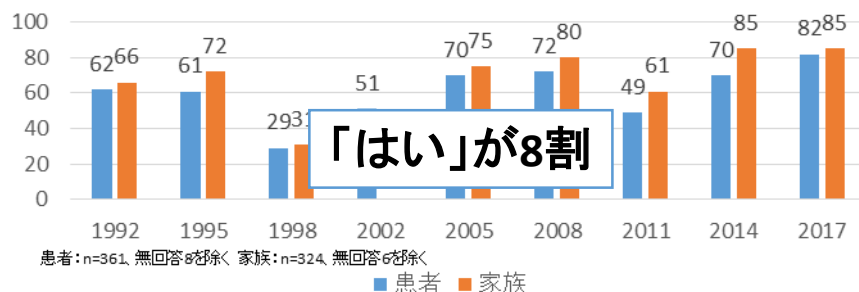
筋ジストロフィーが遺伝子の変異による病気であることを知っていますか



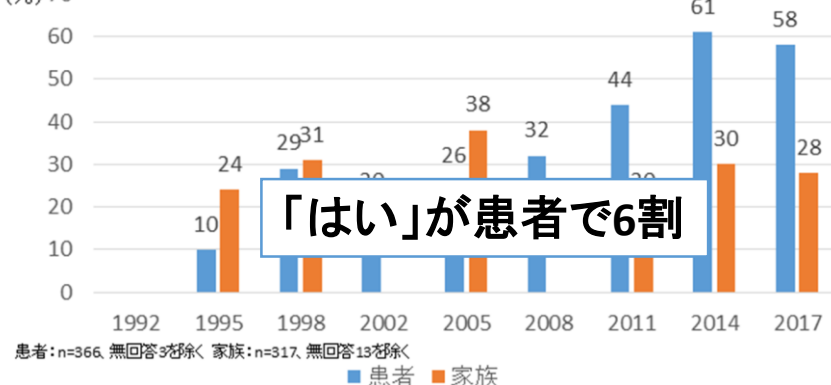
遺伝子検査で診断できる筋ジストロフィーがあることを知っていますか



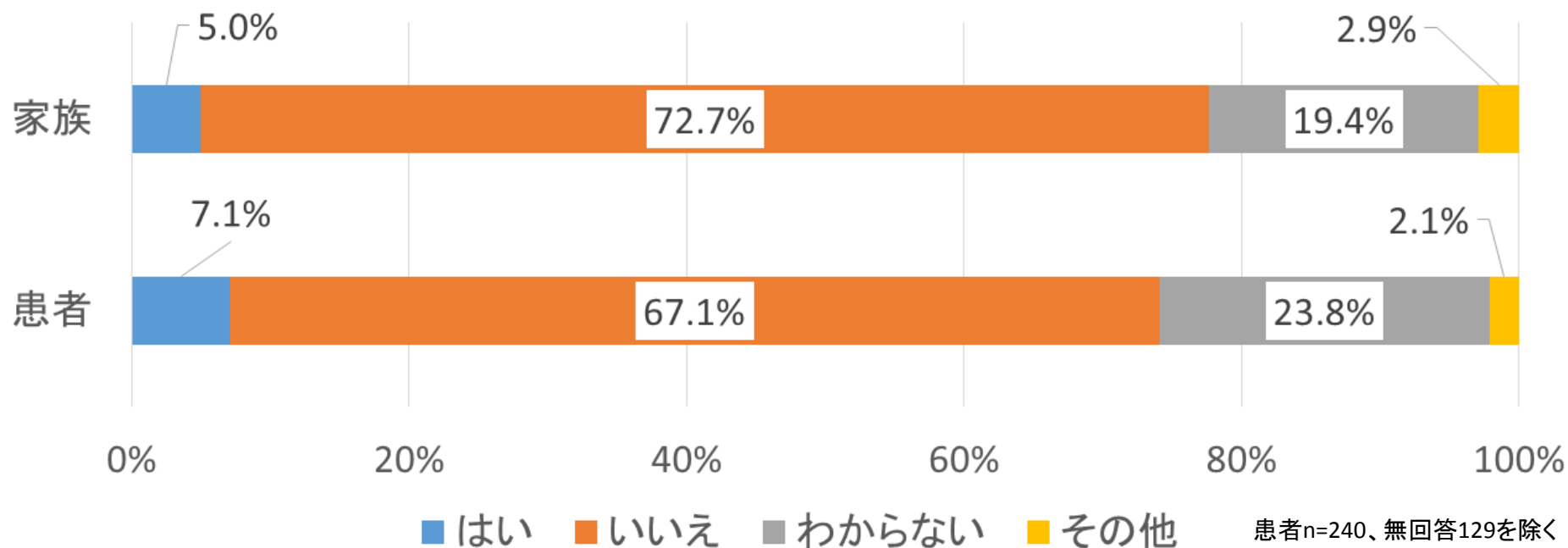
筋ジストロフィーの医療において遺伝子検査は必要だと思いますか



あなたは遺伝子検査を受けたことがありますか
(%) ※家族には「あなたご自身は遺伝子検査を受けたことがあります」とたずねています



遺伝子検査の結果によって、 雇用や保険における 差別を受けたと思ったことはありますか？



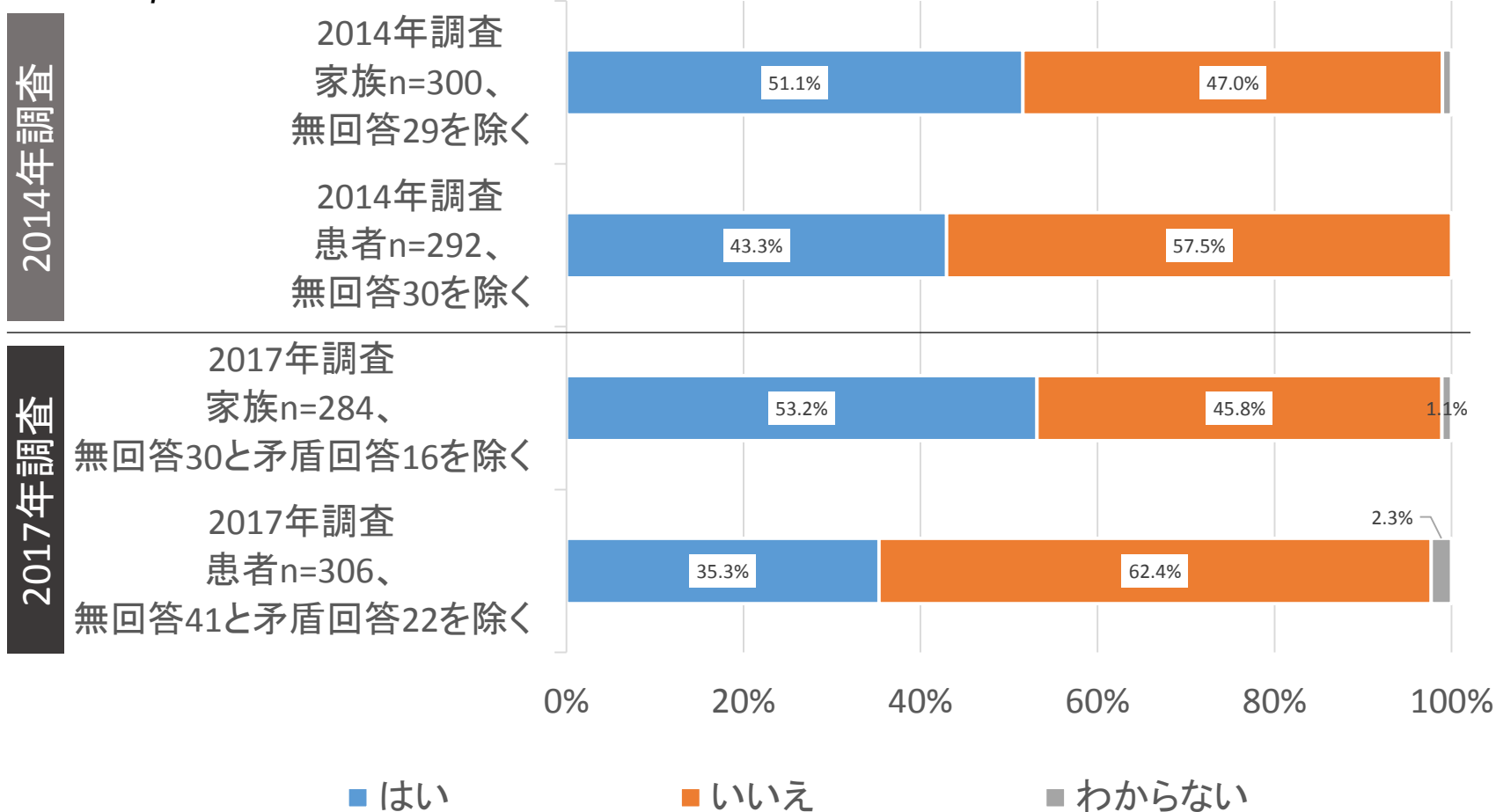
患者n=240、無回答129を除く
家族n=242、無回答88を除く

質問B 登録や機構への意識

あなたはどこかに患者登録をしていますか？

※家族には「あなたのご家族(患者さん)」

- ◆ 前回の2014年調査と同様、「登録している」は4～5割で、回答パターンに差はなかった($p<.05$)。

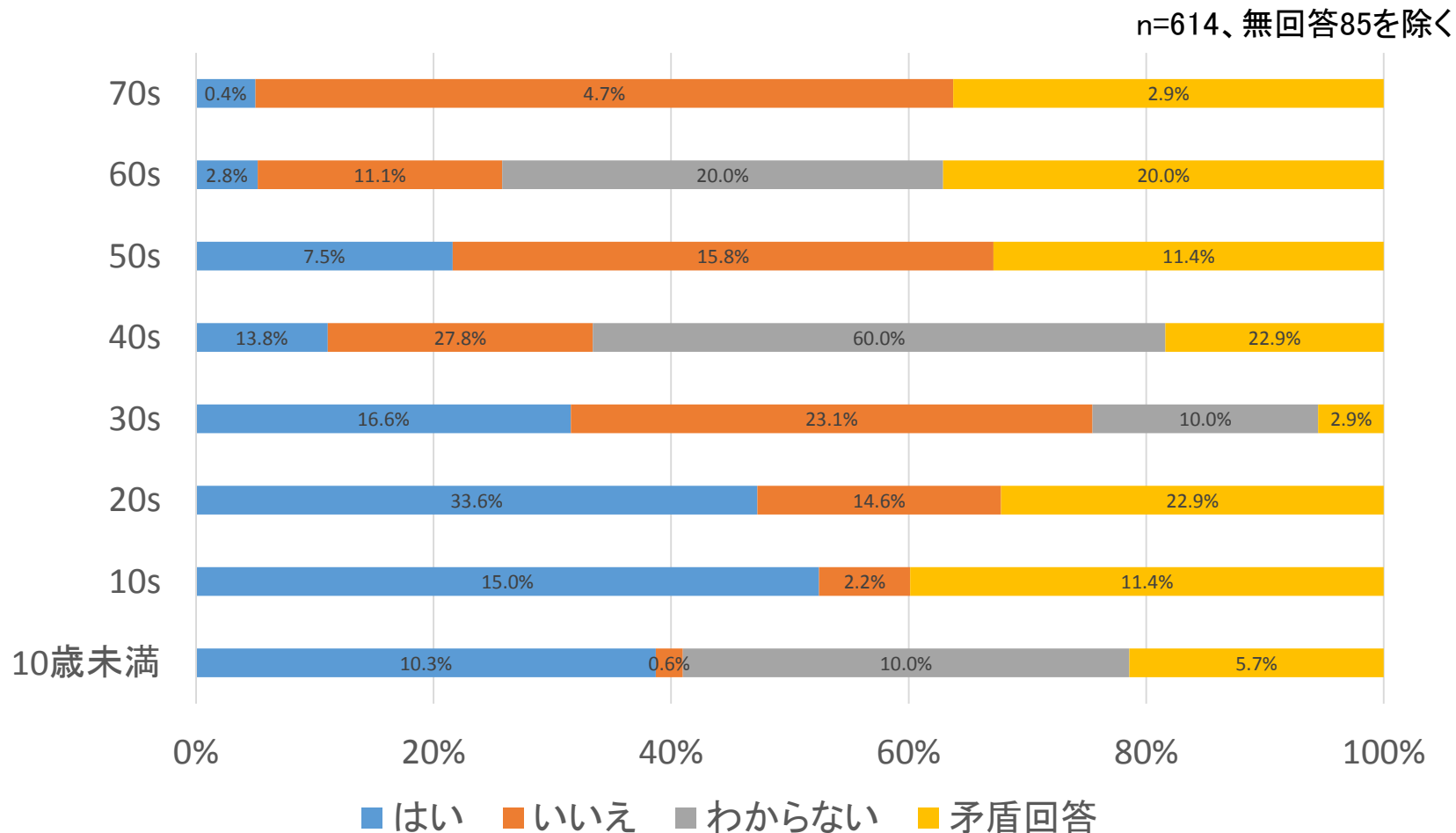


※矛盾回答: 病型が対象外、もしくは遺伝子検査未受検で、「はい(登録している)」と回答している

あなたはどこかに患者登録をしていますか？

※家族には「あなたのご家族(患者さん)」

- ◆ 患者・家族両回答における「患者年齢※」で、「登録あり」は「登録なし」等と比べて、10歳未満、10代、20代が多く、40代～70代が少ない特徴があった。



患者登録活動に関して、あなたは次にあげる意見についてどのようにお考えですか？（13項目 5件法）

1:あてはまらない 2:あまりあてはまらない 3:どちらでもない 4:ややあてはまる 5:あてはまる

◆ 「あてはまらない」から「あてはまる」までを1点から5点として得点化し、項目毎の平均値、標準偏差を求めた。

項目	平均値	標準偏差	回答の分布
早く治療法を開発してほしい	4.8	0.7	「5:あてはまる」に75%以上が集中
医学情報を研究に活用してほしい	4.7	0.6	「5:あてはまる」に75%以上が集中
参加できる治験情報を知りたい	4.4	0.9	「5:あてはまる」に50%以上が集中
患者登録の成果に期待している	4.4	0.8	「5:あてはまる」に50%以上が集中
医学情報は一か所にまとめた方がよい	4.2	1.0	「5:あてはまる」に50%以上が集中
登録の予算は国が主に責任を持つべき	4.2	0.9	「5:あてはまる」に48%
登録の成果が分からない	3.8	1.1	「4:ややあてはまる」「5:あてはまる」に50%以上が集中
国立精神・神経医療研究センターが主体である方がよい	3.8	1.0	「4:ややあてはまる」「5:あてはまる」に50%以上が集中
登録先がRemudyと協会の2つあるのはまぎらわしい	3.8	1.1	「4:ややあてはまる」「5:あてはまる」に50%以上が集中
個人情報及安全に管理されるのか心配である	3.8	1.2	「4:ややあてはまる」「5:あてはまる」に50%以上が集中
患者登録の活動内容を知らない	3.7	1.3	「4:ややあてはまる」「5:あてはまる」に50%以上が集中
患者団体が主体である方がよい	3.4	1.0	「4:ややあてはまる」「5:あてはまる」に38%
情報が長く保管されるのか不安である	3.2	1.2	「4:ややあてはまる」「5:あてはまる」に38%

患者登録活動に関して、あなたは次にあげる意見についてどのようにお考えですか？（13項目 5件法）

- ◆ 13項目の因子分析により、いずれの因子にも高い負荷量を持たない4項目と内的一貫性を低下させる1項目を除外した8項目を用いて再解析を行った。
- ◆ 「治療法開発への期待」「患者登録の継続性・安全性等への懸念」の2つの構成概念が抽出された。

項目内容	f1	f2	α 係数
因子1: 治療法開発への期待			0.701
患者登録の成果に期待している	0.741	-0.032	
参加できる治験情報を知りたい	0.652	-0.007	
医学情報を研究に活用してほしい	0.622	0.007	
因子2: 患者登録の継続性・安全面等への懸念			0.671
情報が長く保管されるのか不安である	-0.119	0.668	
個人情報及安全に管理されるのか心配である	-0.017	0.64	
登録の成果が分からない	0.017	0.579	
患者登録の活動内容を知らない	-0.038	0.445	
登録先がRemudyと協会の2つあるのはまぎらわしい	0.197	0.404	
寄与率(%)	18.828	18.212	
累積寄与率(%)	18.828	37.039	

（最小2乗法、直接オブリミン法）

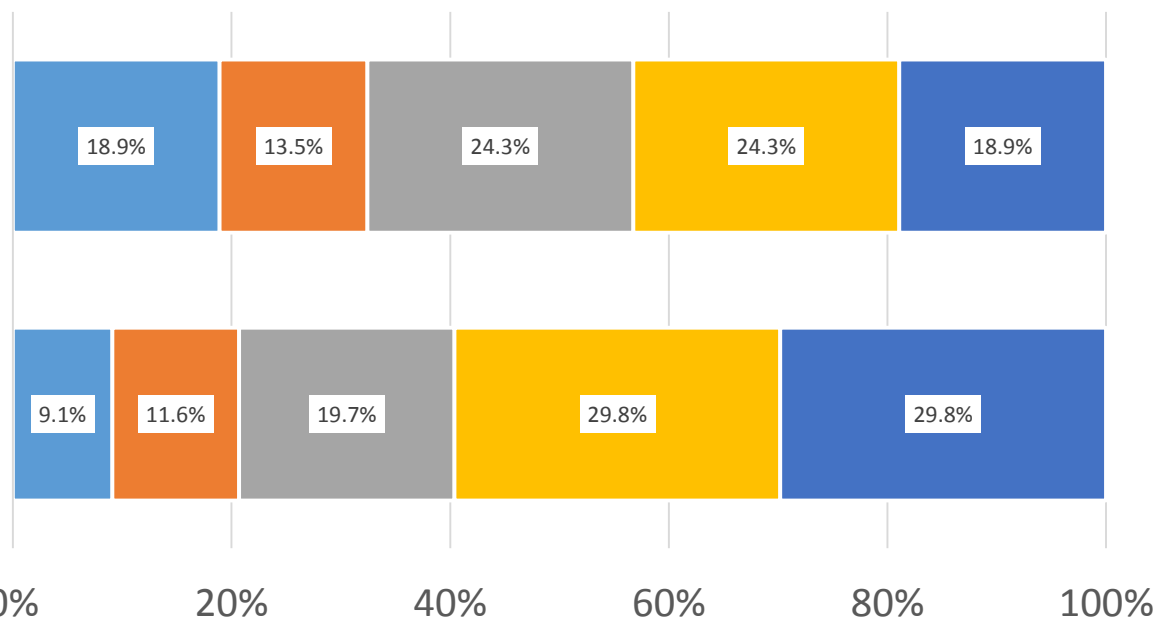
患者登録活動に関して、あなたは次にあげる意見についてどのようにお考えですか？（13項目 5件法）

項目内容

- 「個人情報及安全に管理されるのか心配である」

- ◆「あてはまる」「ややあてはまる」は43.2%／59.6%（JMDA／Remudy）だった。
- ◆「登録先がRemudy」と「登録先がJMDA」の回答パターンに有意差はなかった（ $p>.05$ ）。

n=37、JMDAの登録対象で登録あり
の41のうち、無回答4を除く



■ あてはまらない
■ ややあてはまる

■ あまりあてはまらない
■ あてはまる

■ どちらでもない

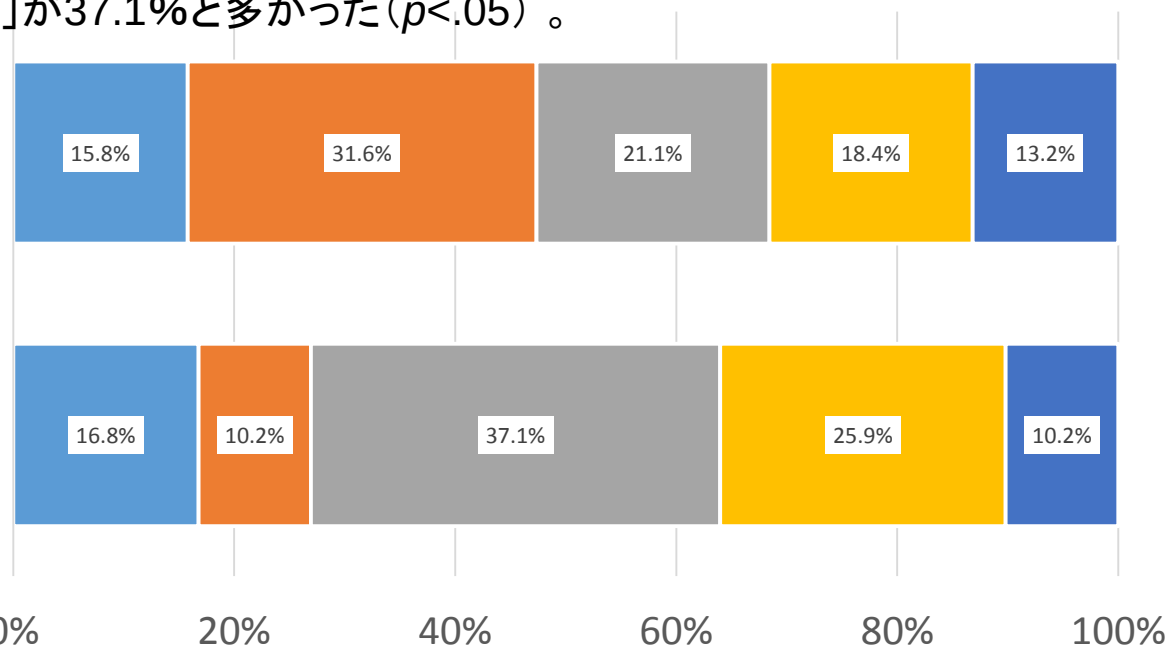
患者登録活動に関して、あなたは次にあげる意見についてどのようにお考えですか？（13項目 5件法）

項目内容

- 「情報が長く保管されるのか不安である」

◆ 「あてはまる」「ややあてはまる」は31.6%／36.1%（JMDA／Remudy）だった。「登録あり」の回答パターンにおいて、「JMDA登録対象」で、「あまりあてはまらない」が多く、「Remdy登録対象」では「どちらでもない」が37.1%と多かった（ $p<.05$ ）。

n=38、JMDAの登録対象で登録ありの41のうち、無回答3を除く



n=197、Remudyの登録対象で登録ありの215のうち無回答18を除く

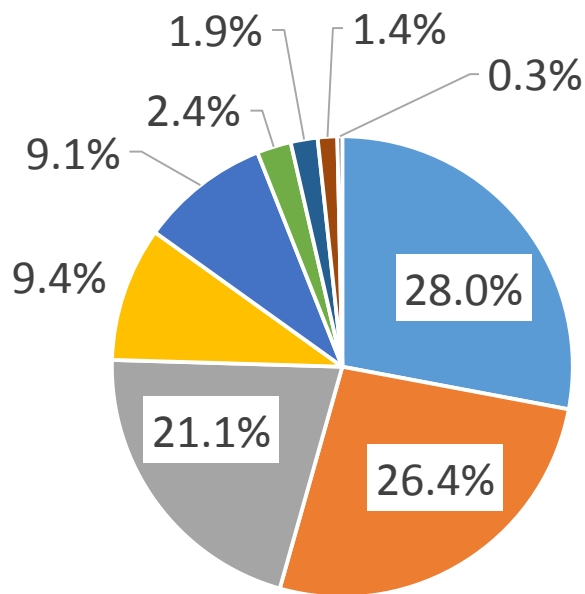
■ あてはまらない ■ あまりあてはまらない ■ どちらでもない ■ ややあてはまる ■ あてはまる

患者登録活動に関して、あなたは次にあげる意見についてどのようにお考えですか？（13項目 5件法）

- ◆ 両項目ともに「どちらでもない」が28.0%と最も多く、続いて「センターと患者団体共に主体である方がよい」が26.4%、「センターが主体・患者団体はどちらでもない」が21.1%と多かった。

項目内容

- ・「患者団体が主体である方がよい」
- ・「NCNPが主体である方がよい」



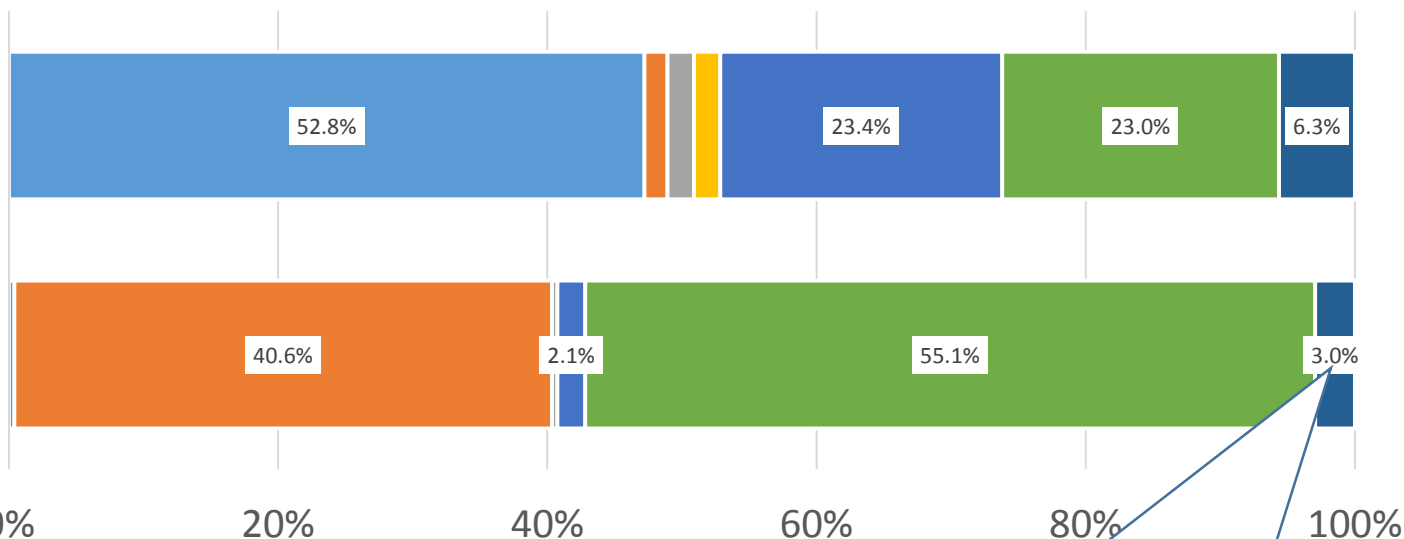
n=583、無回答116を除く

- 両項目ともに「どちらでもない」
- センターと患者会共に主体
- センターが主体・患者会は「どちらでもない」
- 患者会が主体・センターは「どちらでもない」
- センターが主体・患者会は主体でない
- 患者会が主体・センターは主体でない
- 患者会は主体でない・センターは「どちらでもない」
- センターと患者会どちらも主体でない
- センターは主体でない・患者会は「どちらでもない」

患者登録をめぐるって困ったことはありましたか？（複数回答可）

- ◆「登録なし」では「登録しようとしたことがない」が52.8%と最多で、続いて「登録方法がわからない」が23.4%、「特になし」が23.0%と多かった。
- ◆「登録あり」では「特になし」が55.1%と最多で、次に「医師に相談したらすぐに協力してくれた」が40.6%と多かった。

n=269 (301件)、
登録なし321のうち無回答52を除く



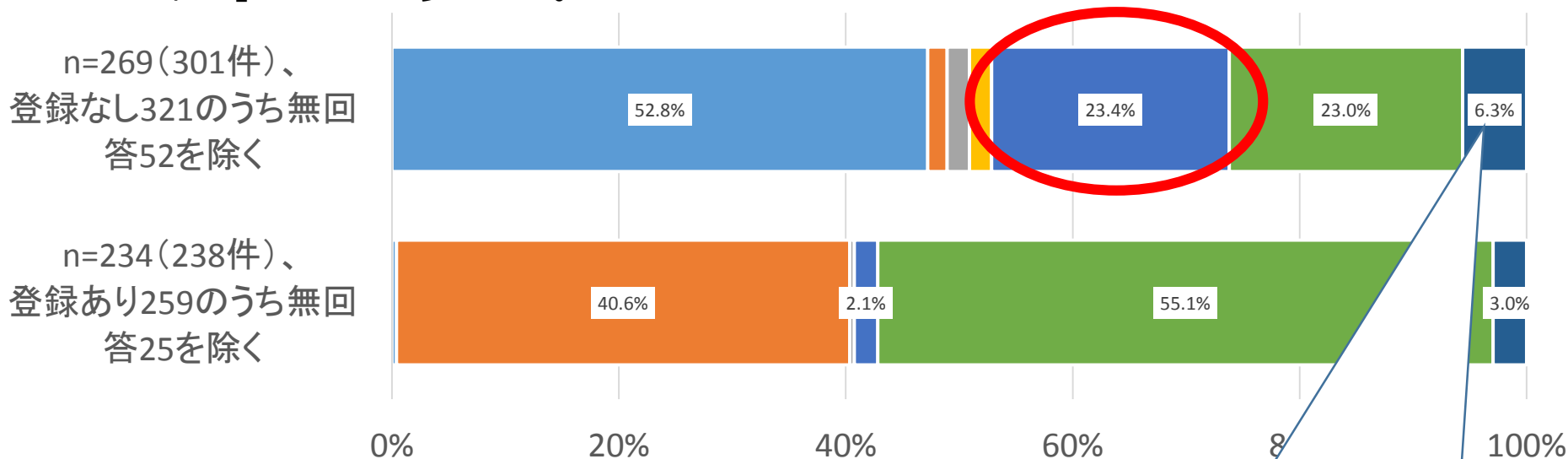
- 困った(1) 登録しようとしたことがない
- 困った(2) 医師に相談したらすぐに協力してくれた
- 困った(3) 医師に相談したが、協力を得られなかった
- 困った(4) 登録したいが医師に相談しづらい
- 困った(5) 登録方法がわからない
- 困った(6) 特になし
- 困った(7) その他

「その他」の自由回答：

- ◆「更新のたびに書類をお願いをしなくてはならなくて困る(BMD)」
- ◆「登録方法がややこしい(MyD)」等

患者登録をめぐるって困ったことはありましたか？（複数回答可）

- ◆「登録なし」では「登録しようとしたことがない」が52.8%と最多で、続いて「登録方法がわからない」が23.4%、「特になし」が23.0%と多かった。
- ◆「登録あり」では「特になし」が55.1%と最多で、次に「医師に相談したらすぐに協力してくれた」が40.6%と多かった。



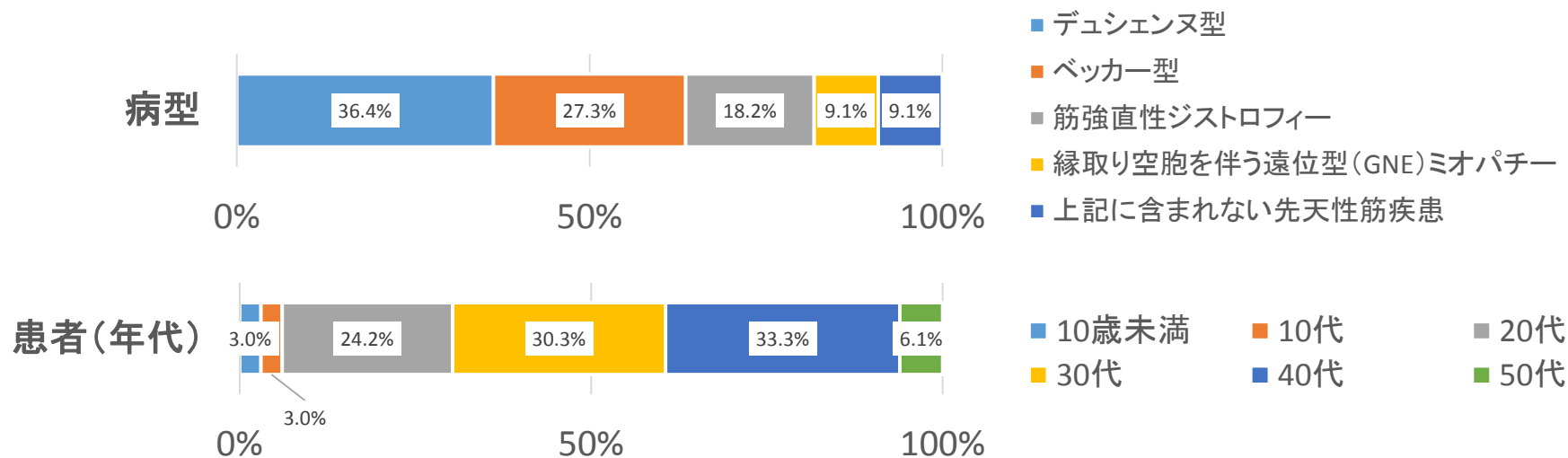
- 困った(1) 登録しようとしたことがない
- 困った(2) 医師に相談したらすぐに協力してくれた
- 困った(3) 医師に相談したが、協力を得られなかった
- 困った(4) 登録したいが医師に相談しづらい
- 困った(5) 登録方法がわからない
- 困った(6) 特になし
- 困った(7) その他

「その他」の自由回答：

- ◆「パソコンがない(MyD)」
- ◆「年更新で文書代5千円が高い(DMD)」等

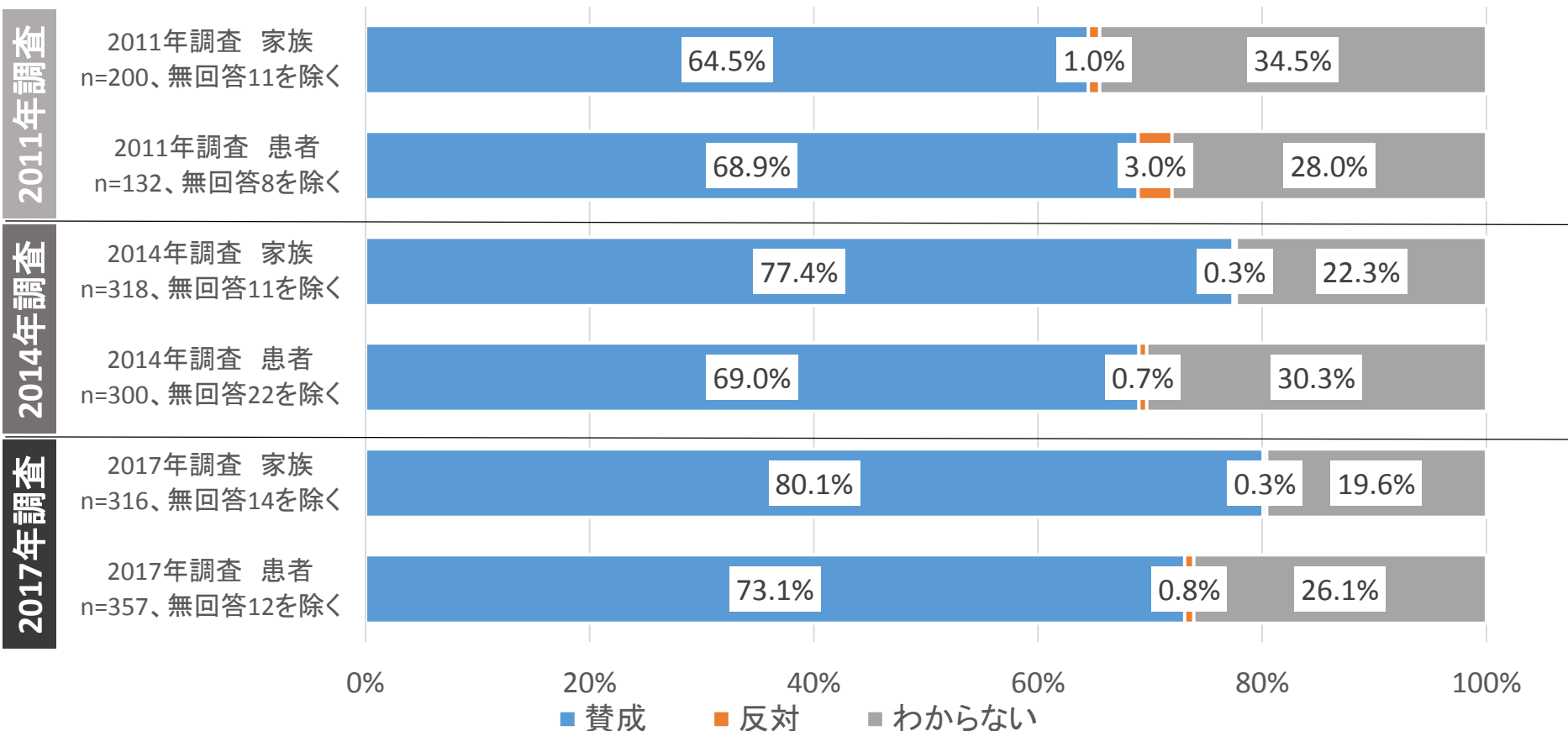
患者登録をめぐって困ったことはありましたか？（複数回答可）

- ◆ 「登録なし」かつ「登録方法がわからない」と回答した人63名のうち、登録対象病型は33名だった。
- ◆ 33名の病型は、DMDが36.4%と最多で、続いてBMD27.3%、MyD18.2%の順に多かった。
- ◆ 33名の年代は、40代が33.3%、30代が30.3%、20代が24.2%の順に多かった。
- ◆ 10歳未満と10代も各1名ずつ認められた。



協会が運営している「神経・筋疾患医学情報登録管理機構」の考えに、あなたは賛成ですか？

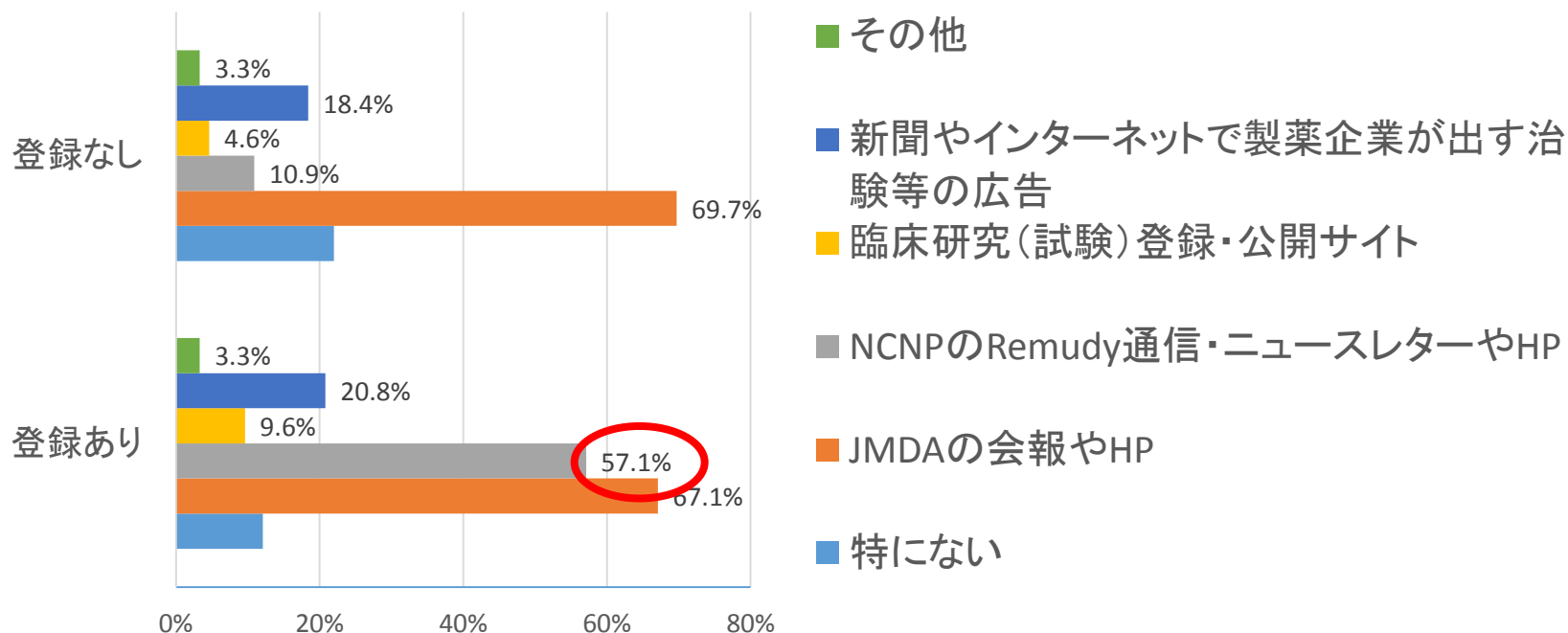
◆ 2011年調査の「家族」は他の年の調査と比較して、「賛成」が少なめで「わからない」が多く、今回の調査の「家族」は「賛成」が多く、「わからない」が少なかった($p<.05$)。



**質問C 出生前診断等への意識や
情報源等の利用状況**

治療法開発研究について、よく確認する情報源としてあてはまるものすべてに○をおつけください。

- ◆ 登録の有無によらず、JMDAのサイトは67.1%／69.7%（登録あり／登録なし）と最多だった。
- ◆ 「登録あり」では「登録なし」よりも、「特にない」が少なく、「RemudyのHP等」・「臨床研究登録公開サイト」が多い特徴があった($p<.05$)。

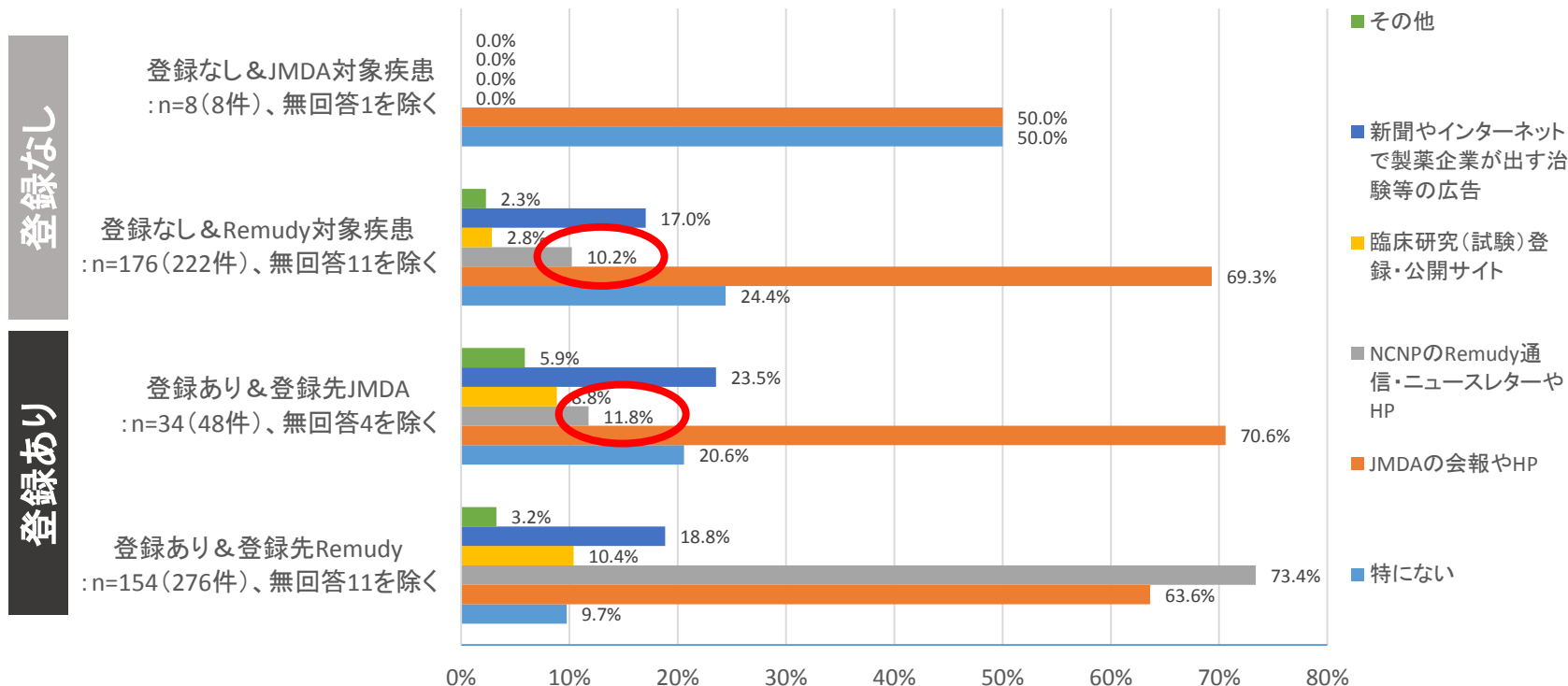


登録ありn=240(408件)、無回答129を除く

登録なしn=304(392件)、無回答26を除く

治療法開発研究について、よく確認する情報源としてあてはまるものすべてに○をおつけください。

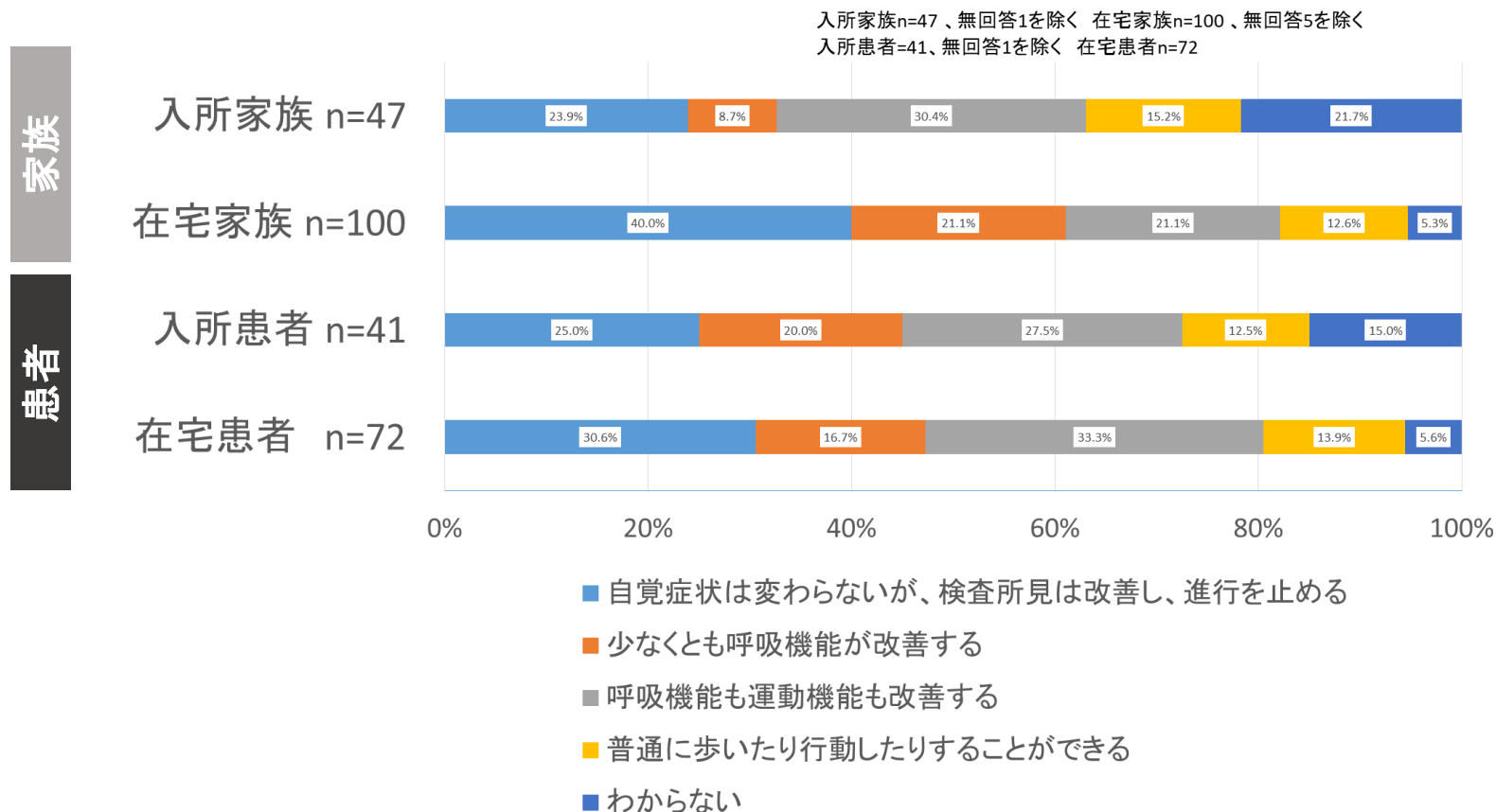
- ◆ RemudyとJMDA対象疾患の病型のみの場合、「Remudyのサイト」をよく見る人は、「Remudyに登録している人」で73.4%と最多だった。
- ◆ 一方で、「Remudy対象疾患だが未登録の人」や「JMDAに登録している人」では、「RemudyのHP等」をよく見る人は約10%だった。



質問D 先進医療等に対する意識

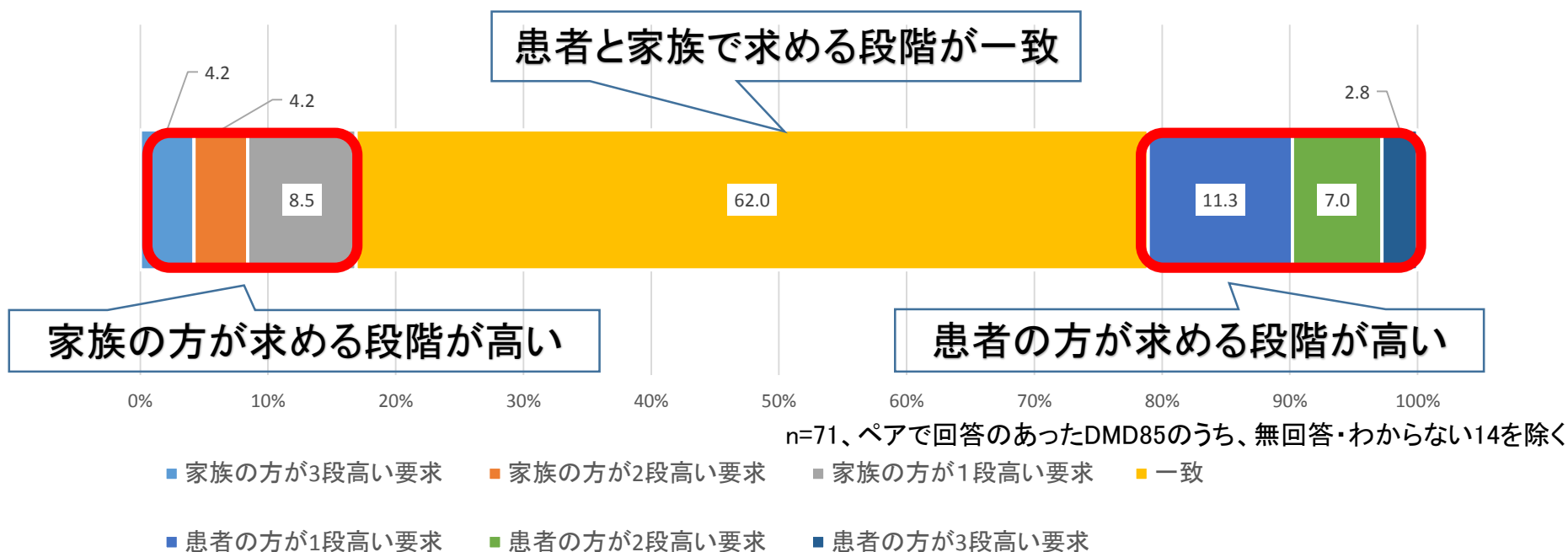
現在の先進医療がめざしているところは、デュシェンヌ型をベッカー型に変換することです。治療効果がどの段階なら、先進医療を受けますか？（DMD対象の質問）

- ◆「在宅」患者の「家族」においては、「進行を止める」が最も多く40.0%だった一方で、「患者」と「入所」患者の「家族」においては、「呼吸機能と運動機能の改善」ならが最も多く約3割だった。



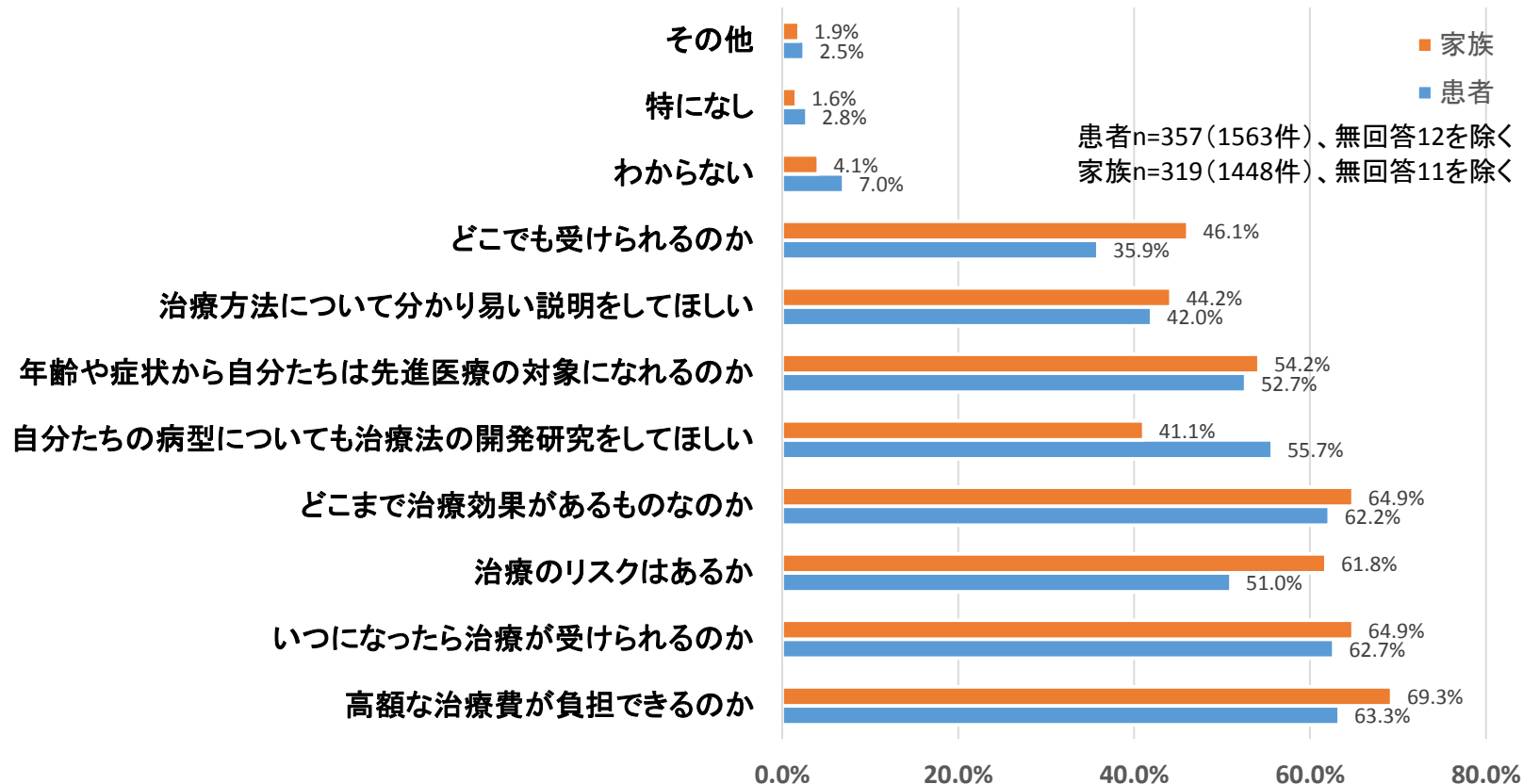
現在の先進医療がめざしているところは、デュシェンヌ型をベッカー型に変換することです。治療効果がどの段階なら、先進医療を受けますか？（DMD対象の質問）

- ◆ 同一家庭の患者と家族がペアで回答されたケースにおいて、患者と家族で求める段階が一致していたのは約6割だった。
- ◆ 不一致の場合、家族の方が求める段階が高いケースも低いケースもそれぞれ約2割だった。



遺伝子治療などの先進医療についてあなたが疑問に思っていることや心配していることについて、あてはまるものすべてに○をおつけください。(複数回答可)

- ◆ 前回調査の自由回答に記載された各項目について、それぞれ約4割～6割の人の賛同がみられた。
- ◆ 患者・家族共に「高額な治療費が負担できるのか」が最多だった。



まとめ

- ◆筋ジストロフィーが「遺伝子変異による病気であることを知っている」は約9割、「遺伝子検査で診断できることを知っている」は約8割、「遺伝子検査を受けた」は患者で約6割、家族(自身の検査)で約3割と、2014年調査同様の結果だった。
- ◆「遺伝子検査の結果によって雇用や保険における差別を受けたと思ったことはありますか？」という質問に対し、「いいえ」は7割、「はい」は1割未満だった。
- ◆患者登録している人は半数程度と前回から変わらず、登録している患者年齢は10歳未満から20代と若い世代が多い傾向が認められた。
- ◆患者登録活動への意見では、因子分析により「治療法開発への期待」と共に「患者登録の継続性や安全面等への懸念」があることが示され、前回調査の自由回答のコーディングと同じ傾向が認められた。
- ◆「患者登録の安全面への懸念」については、登録先(「Remudy」「JMDA」)によらず有意差はなかったが、「患者登録の継続性への懸念」については、患者団体の方がやや少ない可能性が示唆された。
- ◆「患者登録の主体はどこである方がよいか」については、全体的に「NCNPが主体である」ことへの賛同が多かったが、患者団体も主体的に、もしくは“主体”ではなくても関わって活動していきたいという意識が少なからずあることが推察された。

まとめ

- ◆登録している人の約9割は「特になし」や「医師に相談したらすぐに協力してくれた」だったが、「更新のたびに書類をお願いをしなくてはならなくて困る」等の記載もあった。
- ◆逆に、登録していない人の中には登録対象病型であっても、10歳未満から40代まで幅広い年齢層で「登録方法がわからない」人がいたことから、登録方法の周知活動の重要性が改めて認識された。「パソコンがない」「文書代が高い」等の記載もあった。
- ◆「JMDAの登録活動の考えに賛成」の人は、2011年と比較して、「患者」は変わらず7割前後、「家族」は約6割から約8割へと増加していたことから、活動趣旨に対する一定の賛同が継続して得られていることが伺えた。
- ◆「研究に関する情報源」として「JMDAの会報やHP」が比較的多くの会員によく読まれていることがわかった。
- ◆また、「登録していない」人や「登録先がJMDA」の人は、登録対象であっても「RemudyのHP等」をあまり見ないことがわかった。今後も、会員に向けてはJMDAのもつ媒体を通じて積極的に研究に関する情報を発信することが効果的といえる。
- ◆DMD対象の質問で「治療効果がどの段階なら先進医療を受けるか」は、特定の段階に回答が集中することではなく、ばらつきがあり、先進医療の提供に際して、患者・家族それぞれの意識への配慮が求められる可能性が改めて認識された。
- ◆「高額な治療費が負担できるのか」等、先進医療に関する疑問や心配が4～6割で認められ、課題として患者・家族の間で共有されていることが伺えた。

謝 辞

一般社団法人日本筋ジストロフィー協会

協会会員とそのご家族、各支部長の皆様

早稲田大学大学院人間科学研究科心身医学研究室修士課程

高松里奈様(M2) 吉田あずさ様(M1) 原田萌様(M1)【データ入力】

ご協力ありがとうございました

“遺伝子医療アンケート”の対象者数

これまでの本アンケート対象者数一覧(人)

(貝谷・田村、2007より一部抜粋)

年	患者	家族
1992	303	306
1995	242	332
1998	338	332
2002	(在宅1007)	(入所 1106)
2005	1292	1108
2008	883	800
2011	401	365
2014	329	257

※『遺伝子医療』とは:「遺伝子の知識を医療に応用していくための研究開発が進められている。こうした医療のことを「遺伝子医療」と総称する」(粥川、2012)。

引用文献:

粥川準二 『バイオ化する社会 「核時代」の生命と身体』、青土社、2012年

貝谷久宣, 田村智英子:『着床前診断に対する患者団体の考え方』、産婦人科の世界, 59(7):41－49, 2007.