

資料 3

遺伝子診療とその社会文化的側面についてのアンケート調査・単純集計表

[A] 遺伝子診療（遺伝学的検査・診断と遺伝カウンセリング）実施施設・部門に関する質問

[A](1):遺伝子診療部門の創設年		
	度数	有効%
1974	1	3.0
1975	1	3.0
1980	1	3.0
1990	1	3.0
1993	1	3.0
1994	1	3.0
1999	1	3.0
2000	1	3.0
2001	5	15.2
2002	2	6.1
2003	2	6.1
2004	9	27.3
2005	2	6.1
2006	5	3.0
合計（有効ケース）	33	100.0
無回答	1	
非該当	2	
合計（全回収数）	36	

[A](2):遺伝子診療部門の人員（専任）

	人数	有効%
臨床遺伝専門医	7	19.4
上記以外の医師	6	16.7
看護職	0	0.0
認定遺伝カウンセラー	1	2.8
心理専門職	1	2.8
遺伝学的検査を実施する 人員（技術職）	13	36.1
遺伝学的検査を実施する 人員（研究職）	2	5.6
事務職	2	5.6
認定資格所得準備者	4	11.1
その他	0	0.0
合計	36	100.0

[A](2):遺伝子診療部門の人員（兼任）

	人数	有効%
臨床遺伝専門医	77	24.8
上記以外の医師	101	32.6
看護職	42	13.5
認定遺伝カウンセラー	2	0.6
心理専門職	8	2.6
遺伝学的検査を実施する 人員（技術職）	8	2.6
遺伝学的検査を実施する 人員（研究職）	12	3.9
事務職	15	4.8
認定資格所得準備者	33	10.6
その他	12	3.9
合計	310	100.0

[A](2):遺伝子診療部門の人員（非常勤）

	人数	有効%
臨床遺伝専門医	94	24.2
上記以外の医師	123	31.7
看護職	46	11.9
認定遺伝カウンセラー	3	0.8
心理専門職	15	3.9
遺伝学的検査を実施する 人員（技術職）	23	5.9
遺伝学的検査を実施する 人員（研究職）	15	3.9
事務職	17	4.4
認定資格所得準備者	40	10.3
その他	12	3.1
合計	388	100.0

[B] 施設・部門が実施している（外注を含む）
遺伝学的検査に関する質問

[B](4):遺伝学的検査（染色体）

	件数	有効%
臨床診断に伴う検査	578	41.6
出生前検査	660	47.5
保因者検査	90	6.5
発症前検査	62	4.5
易罹患性検査	0	0.0
薬剤感受性検査	0	0.0
親子鑑定検査	0	0.0
その他	0	0.0
合計	1390	100.0

[B](4):遺伝学的検査（DNA / 遺伝子検査）

	件数	有効%
臨床診断に伴う検査	310	54.0
出生前検査	39	6.8
保因者検査	28	4.9
発症前検査	9	1.6
易罹患性検査	3	0.5
薬剤感受性検査	185	32.2
親子鑑定検査	0	0.0
その他	0	0.0
合計	574	100.0

[B](5):研究活動を行っている

	度数	有効%
はい	20	58.8
いいえ	14	41.2
合計（有効ケース）	34	100.0
無回答	2	
非該当	2	
合計（全回収数）	36	

[B](6):主な研究テーマ（順不同）

- ・ 染色体
- ・ Epigenetics
- ・ 遺伝学性疾患及び体質に関する遺伝子解析
- ・ 脳白質変性症の遺伝子解析
- ・ 染色体微細構造異常の分子遺伝学的解析
- ・ 不妊症
- ・ 超音波検査結果との関連
- ・ 奇形症候群
- ・ レット症候群
- ・ シャルコーマリートース病の遺伝子診断
- ・ CGH 法によるゲノム不均衡の解析
- ・ I-cell 病
- ・ Y染色体
- ・ Reproduction
- ・ 症例研究
- ・ 老年医学
- ・ 個別薬物療法
- ・ 先天異常

・ 21 水酸化酵素欠損症
・ 筋ジストロフィー
・ 家族性大腸腺腫症（FAP）
・ 染色体微細構造異常
・ ミトコンドリア病
・ 染色体微細構造異常の分子遺伝学的解析
・ 原因不明の精神遅滞例のリサーチリソースの確立
・ (11:22)の転座切断面の解析
・ 福山病
・ ミオパチー
・ 先天性代謝異常
・ 21 水酸化酵素欠乏症の胎内治療
・ クラッペ病
・ 神経内科学

[c](7):遺伝カウンセリングに参加する人員
(兼任)

	人数	有効%
臨床遺伝専門医	60	32.1
上記以外の医師	51	27.3
看護職	31	16.6
認定遺伝カウンセラー	2	1.1
心理専門職	11	5.9
遺伝学的検査を実施する 人員（技術職）	3	1.6
遺伝学的検査を実施する 人員（研究職）	6	3.2
事務職	6	3.2
認定資格所得準備者	17	9.1
その他	0	0.0
合計	187	100.0

[C]: 現在実施している遺伝カウンセリング
に関する質問

[c](7):遺伝カウンセリングに参加する人員
(専任)

	人数	有効%
臨床遺伝専門医	9	40.9
上記以外の医師	4	18.2
看護職	1	4.5
認定遺伝カウンセラー	1	4.5
心理専門職	1	4.5
遺伝学的検査を実施する 人員（技術職）	5	22.7
遺伝学的検査を実施する 人員（研究職）	0	0.0
事務職	1	4.5
認定資格所得準備者	0	0.0
その他	0	0.0
合計	22	100.0

[C](8):遺伝カウンセリングに参加した医師の
専門領域（臨床遺伝専門医含む）

	人数	有効%
外科	16	6.5
内科	25	10.2
神経内科	19	7.7
眼科・耳鼻咽喉科	8	3.3
皮膚科	4	1.6
精神科	11	4.5
産科婦人科	60	24.4
小児科	90	36.6
その他	13	5.3
合計	246	100.0

[C](8):遺伝カウンセリングに参加した臨床遺伝専門医の専門領域

	人数	有効%
外科	0	0.0
内科	6	9.7
神経内科	7	11.3
眼科・耳鼻咽喉科	1	1.6
皮膚科	0	0.0
精神科	0	0.0
産科婦人科	15	24.2
小児科	28	45.2
その他	5	8.1
合計	62	100.0

[C](9):遺伝カウンセリングの延べ件数

[C](10):クライアント組数

[C](11):遺伝カウンセリングの所要時間

	度数	最小値	最大値	平均値	標準偏差
[C(9)]	30	3	450	62.97	97.95
[C(10)]	30	3	280	44.60	64.73
[C(11)]	31	20	120	62.26	17.69

[C](12):遺伝カウンセリングの延べ件数

	件数	有効%
臨床診断に伴う検査	438	25.7
出生前検査	822	48.2
保因者検査	233	13.7
発症前検査	117	6.9
易罹患性検査	5	0.3
薬剤感受性検査	0	0.0
親子鑑定検査	6	0.4
その他	83	4.9
合計	1704	100.0

[C](13):遺伝カウンセリングで最も多かった疾患領域(1番目)

	度数	有効%
1 神経・筋・精神	7	22.6
2 眼科・耳鼻科	0	0.0
3 頭部・顔面	0	0.0
4 消化器・呼吸器	0	0.0
5 循環器	0	0.0
6 腎・尿路・性器	0	0.0
7 骨・結合組織	0	0.0
8 皮膚	1	3.2
9 代謝	1	3.2
10 生活習慣病	0	0.0
11 内分泌	1	3.2
12 血液・凝固・免疫不全	1	3.2
13 奇形症候群	2	6.5
14 染色体異常	8	25.8
15 妊娠関連	8	25.8
16 家族性腫瘍	2	6.5
17 その他	0	0.0
合計(有効ケース)	31	100.0
非該当	5	
合計(全回収数)	36	

[C](13):遺伝カウンセリングで最も多かった
疾患領域の件数(1番目)

	度数	有効%
1 神経・筋・精神	304	26.1
2 眼科・耳鼻科	0	0.0
3 頭部・顔面	0	0.0
4 消化器・呼吸器	0	0.0
5 循環器	0	0.0
6 腎・尿路・性器	0	0.0
7 骨・結合組織	0	0.0
8 皮膚	7	0.6
9 代謝	4	0.3
10 生活習慣病	0	0.0
11 内分泌	5	0.4
12 血液・凝固・免疫不全	8	0.7
13 奇形症候群	14	1.2
14 染色体異常	207	17.8
15 妊娠関連	611	52.4
16 家族性腫瘍	6	0.5
17 その他	0	0.0
合計	1166	100.0

[C](13):遺伝カウンセリングで最も多かった疾患領域(2番目)

	度数	有効%
1 神経・筋・精神	6	21.4
2 眼科・耳鼻科	0	0.0
3 頭部・顔面	0	0.0
4 消化器・呼吸器	1	3.6
5 循環器	0	0.0
6 腎・尿路・性器	0	0.0
7 骨・結合組織	0	0.0
8 皮膚	1	3.6
9 代謝	2	7.1
10 生活習慣病	0	0.0
11 内分泌	2	7.1
12 血液・凝固・免疫不全	0	0.0
13 奇形症候群	2	7.1
14 染色体異常	9	32.1
15 妊娠関連	3	10.7
16 家族性腫瘍	2	7.1
17 その他	0	0.0
合計(有効ケース)	28	100.0
非該当	8	
合計(全回収数)	36	

[C](13):遺伝カウンセリングで
最も多かった疾患領域の件数（2 番目）

	度数	有効%
1 神経・筋・精神	26	2.2
2 眼科・耳鼻科	0	0.0
3 頭部・顔面	0	0.0
4 消化器・呼吸器	2	0.2
5 循環器	0	0.0
6 腎・尿路・性器	0	0.0
7 骨・結合組織	0	0.0
8 皮膚	12	1.0
9 代謝	10	0.9
10 生活習慣病	0	0.0
11 内分泌	6	0.5
12 血液・凝固・免疫不全	0	0.0
13 奇形症候群	7	0.6
14 染色体異常	108	9.3
15 妊娠関連	12	1.0
16 家族性腫瘍	44	3.8
17 その他	0	0.0
合計	227	100.0

[C](13):遺伝カウンセリングで
最も多かった疾患領域（3 番目）

	度数	有効%
1 神経・筋・精神	3	13.6
2 眼科・耳鼻科	1	4.5
3 頭部・顔面	1	4.5
4 消化器・呼吸器	0	0.0
5 循環器	1	4.5
6 腎・尿路・性器	1	4.5
7 骨・結合組織	1	4.5
8 皮膚	0	0.0
9 代謝	4	18.2
10 生活習慣病	1	4.5
11 内分泌	1	4.5
12 血液・凝固・免疫不全	0	0.0
13 奇形症候群	2	9.1
14 染色体異常	5	22.7
15 妊娠関連	0	0.0
16 家族性腫瘍	1	4.5
17 その他	0	0.0
合計（有効ケース）	22	100.0
非該当	14	
合計（全回収数）	36	

[C](13):遺伝カウンセリングで
最も多かった疾患領域の件数（3 番目）

	度数	有効%
1 神経・筋・精神	35	23.6
2 眼科・耳鼻科	1	0.7
3 頭部・顔面	2	1.4
4 消化器・呼吸器	0	0.0
5 循環器	2	1.4
6 腎・尿路・性器	0	0.0
7 骨・結合組織	2	1.4
8 皮膚	0	0.0
9 代謝	19	12.8
10 生活習慣病	2	1.4
11 内分泌	1	0.7
12 血液・凝固・免疫不全	0	0.0
13 奇形症候群	60	40.5
14 染色体異常	20	13.5
15 妊娠関連	0	0.0
16 家族性腫瘍	4	2.7
17 その他	0	0.0
合計	148	100.0

[C](13):遺伝カウンセリングで
最も多かった疾患領域（4 番目）

	度数	有効%
1 神経・筋・精神	4	20.0
2 眼科・耳鼻科	0	0.0
3 頭部・顔面	0	0.0
4 消化器・呼吸器	0	0.0
5 循環器	1	5.0
6 腎・尿路・性器	0	0.0
7 骨・結合組織	2	10.0
8 皮膚	1	5.0
9 代謝	3	15.0
10 生活習慣病	0	0.0
11 内分泌	2	10.0
12 血液・凝固・免疫不全	1	5.0
13 奇形症候群	0	0.0
14 染色体異常	3	15.0
15 妊娠関連	2	10.0
16 家族性腫瘍	1	5.0
17 その他	0	0.0
合計（有効ケース）	20	100.0
非該当	16	
合計（全回収数）	36	

[C](13):遺伝カウンセリングで
最も多かった疾患領域の件数（4 番目）

	度数	有効%
1 神経・筋・精神	9	15.3
2 眼科・耳鼻科	0	0.0
3 頭部・顔面	0	0.0
4 消化器・呼吸器	0	0.0
5 循環器	1	1.7
6 腎・尿路・性器	0	0.0
7 骨・結合組織	6	10.2
8 皮膚	1	1.7
9 代謝	12	20.3
10 生活習慣病	0	0.0
11 内分泌	8	13.6
12 血液・凝固・免疫不全	11	18.6
13 奇形症候群	0	0.0
14 染色体異常	5	8.5
15 妊娠関連	4	6.8
16 家族性腫瘍	2	3.4
17 その他	0	0.0
合計	59	100.0

[C](13):遺伝カウンセリングで
最も多かった疾患領域（5 番目）

	度数	有効%
1 神経・筋・精神	1	5.3
2 眼科・耳鼻科	2	10.5
3 頭部・顔面	0	0.0
4 消化器・呼吸器	2	10.5
5 循環器	0	0.0
6 腎・尿路・性器	1	5.3
7 骨・結合組織	1	5.3
8 皮膚	2	10.5
9 代謝	1	5.3
10 生活習慣病	0	0.0
11 内分泌	1	5.3
12 血液・凝固・免疫不全	2	10.5
13 奇形症候群	0	0.0
14 染色体異常	1	5.3
15 妊娠関連	1	5.3
16 家族性腫瘍	3	15.8
17 その他	1	5.3
合計（有効ケース）	19	100.0
非該当	19	
合計（全回収数）	36	

（注）5 番目に多かった遺伝カウンセリングとして、ふたつの疾患領域を挙げた回答が 2 機関からあった。これらの回答は、すべて「5 番目」として集計した。そのため、有効ケースと非該当の合計が全回収数と一致しない。

[C](13):遺伝カウンセリングで
最も多かった疾患領域の件数（5 番目）

	度数	有効%
1 神経・筋・精神	10	17.5
2 眼科・耳鼻科	11	19.3
3 頭部・顔面	0	0.0
4 消化器・呼吸器	2	3.5
5 循環器	0	0.0
6 腎・尿路・性器	1	1.8
7 骨・結合組織	1	1.8
8 皮膚	5	8.8
9 代謝	2	3.5
10 生活習慣病	0	0.0
11 内分泌	1	1.8
12 血液・凝固・免疫不全	6	10.5
13 奇形症候群	0	0.0
14 染色体異常	9	15.8
15 妊娠関連	2	3.5
16 家族性腫瘍	6	10.5
17 その他	1	1.8
合計	57	100.0

[C](14):遺伝カウンセリングに心理支援を含
めているか

	度数	有効%
はい	30	90.9
いいえ	3	9.1
合計（有効ケース）	33	100.0
非該当	3	
合計（全回収数）	36	

[C](15):1 医師

	度数	有効%
回答あり	25	75.8
回答なし	5	15.2
合計	30	100.0
非該当	6	
合計（全回収数）	36	

[C](15):2 認定遺伝カウンセラー

	度数	有効%
回答あり	3	10.0
回答なし	27	90.0
合計	30	100.0
非該当	6	
合計（全回収数）	36	

[C](15):3 心理専門職（同席）

	度数	有効%
回答あり	5	16.7
回答なし	25	83.3
合計	30	100.0
非該当	6	
合計（全回収数）	36	

[C](15):4 心理専門職（独立）

	度数	有効%
回答あり	7	23.3
回答なし	23	76.7
合計	30	100.0
非該当	6	
合計（全回収数）	36	

[C](15):5 他の施設・部門に紹介

	度数	有効%
回答あり	5	16.7
回答なし	25	83.3
合計	30	100.0
非該当	6	
合計(全回収数)	36	

[C](15):6 その他

	度数	有効%
回答あり	4	13.3
回答なし	26	86.7
合計	30	100.0
非該当	6	
合計(全回収数)	36	

[C](16):a 社会的支援の必要性

	度数	有効%
大変重視している	22	73.3
ある程度重視している	7	23.3
それほど重視していない	0	0.0
全く重視していない	0	0.0
わからない	1	3.3
合計(有効ケース)	30	100.0
無回答	3	
非該当	3	
合計(全回収数)	36	

[C](16):b 「知らないでいること」の重要さ

	度数	有効%
大変重視している	17	54.8
ある程度重視している	11	35.5
それほど重視していない	1	3.2
全く重視していない	0	0.0
わからない	2	6.5
合計(有効ケース)	31	100.0
無回答	2	
非該当	3	
合計(全回収数)	36	

[C](16):c 血縁者への情報開示の難しさ

	度数	有効%
大変重視している	18	58.1
ある程度重視している	11	35.5
それほど重視していない	1	3.2
全く重視していない	0	0.0
わからない	1	3.2
合計(有効ケース)	31	100.0
無回答	2	
非該当	3	
合計(全回収数)	36	

[C](16):d 宗教的信念の果たす役割

	度数	有効%
大変重視している	4	12.9
ある程度重視している	12	38.7
それほど重視していない	8	25.8
全く重視していない	2	6.5
わからない	5	16.1
合計(有効ケース)	31	100.0
無回答	2	
非該当	3	
合計(全回収数)	36	

[C](16):e 地域の伝統や価値観(「血筋」「家柄」など)の影響

	度数	有効%
大変重視している	7	22.6
ある程度重視している	13	41.9
それほど重視していない	6	19.4
全く重視していない	2	6.5
わからない	3	9.7
合計(有効ケース)	31	100.0
無回答	2	
非該当	3	
合計(全回収数)	36	

[c](17):a 社会的支援の必要性

	度数	有効%
よく問題になる	9	33.3
時々問題になる	9	33.3
それほど問題にならない	4	14.8
問題になったことはない	3	11.1
わからない	2	7.4
合計(有効ケース)	27	100.0
無回答	2	
非該当	7	
合計(全回収数)	36	

[c](17):b 「知らないでいること」の重要さ

	度数	有効%
よく問題になる	8	29.6
時々問題になる	11	40.7
それほど問題にならない	2	7.4
問題になったことはない	3	11.1
わからない	3	11.1
合計(有効ケース)	27	100.0
無回答	2	
非該当	7	
合計(全回収数)	36	

[c](17):c 血縁者への情報開示の難しさ

	度数	有効%
よく問題になる	12	44.4
時々問題になる	8	29.6
それほど問題にならない	2	7.4
問題になったことはない	3	11.1
わからない	2	7.4
合計(有効ケース)	27	100.0
無回答	2	
非該当	7	
合計(全回収数)	36	

[c](17):d 宗教的信念の果たす役割

	度数	有効%
よく問題になる	1	3.7
時々問題になる	4	14.8
それほど問題にならない	8	29.6
問題になったことはない	9	33.3
わからない	5	18.5
合計(有効ケース)	27	100.0
無回答	2	
非該当	7	
合計(全回収数)	36	

[c](17):e 地域の伝統や価値観(「血筋」「家柄」など)の影響

	度数	有効%
よく問題になる	3	11.1
時々問題になる	8	29.6
それほど問題にならない	7	25.9
問題になったことはない	6	22.2
わからない	3	11.1
合計(有効ケース)	27	100.0
無回答	2	
非該当	7	
合計(全回収数)	36	

[C](18):問題になる具体的な内容（順不同）

- ・ クライアントは保因者診断で知らないですごす方が良いかもしれないという心理的葛藤を持つことが多いため。
- ・ X-linked の疾患で、保因者の血縁者で保因者が家系図より確かな時、それを血縁者や配偶者にどう伝えるかなど。
- ・ 優性遺伝の神経変成疾患において、未発症の女性が発症前診断を希望。「分からない子供を作らない」と主張。
- ・ 配偶者とその家系に対する情報開示。
- ・ 本人と血縁者の情報に対する欲求度がことなることがある。クライアントはほとんどの場合、知ることを欲求しているため知らないことの重要度が理解しにくい。
- ・ ハンチントン病、筋強直性ジストロフィー（胎児、新生児が発端者の場合）。
- ・ 仲の悪い兄弟や親類がいる場合が時々あり、遺伝病(特にガン)の告知が問題となる。
- ・ 心理的支援が大切であるが、具体的にどうすべきかについては個々のケースごとにことなり、実際には継続的なかかわりを好まないクライアントもいることから施設側からの働きかけが難しい。
- ・ 肉親の身体的な異常に対しての遠慮から真実を聞くことが難しい。告知の問題。スタッフのマンパワー不足でフォローが十分にできない。
- ・ 脊髄小脳変性症疾患における発症前診断に関して。
- ・ 血縁者への開示が促されず遺伝情報が役に立たない。
- ・ 筋緊張性ジストロフィーで患者診断に伴う両親の診断。
- ・ 脆弱 X 症候群の患者に伴う母の保因者（軽度発症の可能性）診断。

- ・ 両親が「知りたくない」と前もって話されるが、出生前診断を強く希望する場合。
- ・ GSS の遺伝カウンセリングの時、未発症の血縁者への情報開示が **discussion** された。
- ・ 次子をもつことへの不安。

[C](19):問題になる具体的な内容（順不同）

- ・ 遺伝カウンセリングは診療報酬をつけていただかないと存続できない。
- ・ 診断を希望する本人の価値観を完全に理解するのは不可能だし、白黒はっきりした時の行動など予想がむずかしい。
- ・ 自己選択できない人の遺伝子検査について（子供の年齢、意識がほとんどない人）。
- ・ クライアントが少なく経験がないこと
- ・ 20 才で先天性筋緊張性ジストロフィーの患児を出産、次子の遺伝子診断（出生前）をどう扱うか。
- ・ 生命保険加入。
- ・ 仕事を続けられるかどうか、今後の生活の見通し。
- ・ 臨床所見を診断とみるかどうか。

[D] 現在までの遺伝子検査と遺伝カウンセリングの件数に関する質問

[D](20):年別の遺伝カウンセリング実施件数

	度数	延べ件数
1996年	7	87
1997年	6	89
1998年	6	98
1999年	7	114
2000年	7	141
2001年	14	234
2002年	17	418
2003年	19	619
2004年	25	993
2005年	28	1613
合計	136	4406

[D](20):年別のDNA / 遺伝子検査実施件数

	度数	延べ件数
1996年	6	25
1997年	5	25
1998年	5	25
1999年	6	25
2000年	6	26
2001年	11	25
2002年	14	33
2003年	16	52
2004年	22	94
2005年	27	406
合計	118	736

[D](20):年別の染色体検査実施件数

	度数	延べ件数
1996年	7	1357
1997年	6	1573
1998年	6	1575
1999年	7	1482
2000年	7	1517
2001年	12	1640
2002年	15	1618
2003年	18	1682
2004年	23	1772
2005年	26	1849
合計	127	16065