

遺伝子医療と先進医療の倫理的・社会的問題に関する研究

～筋ジストロフィー患者・家族に対する遺伝カウンセリング
および遺伝子医療における患者・家族の意識調査と
ピアカウンセラー養成講座について～

貝谷 久宣 社)日本筋ジストロフィー協会
福澤 利夫 社)日本筋ジストロフィー協会
○野口 恭子 医)和楽会 赤坂クリニック
福井 至 東京家政大学

目的

- 筋ジストロフィーの患者・家族が、これまでに受けた遺伝子医療の現状調査
- 遺伝子治療などの先進医療に関する、患者・家族の意識調査

方法

- 北九州支部・愛知県支部開催の遺伝カウンセリング・講演会に参加した患者・家族
- 無記名、集団法によるアンケート調査
(講演会前に、参加者全員に実施依頼し、回収した)
- 患者・家族それぞれに同内容のアンケートを実施

■基本的情報

		家族 n=73 (%)	患者 n=33 (%)
属性	男性	30 (41.1)	23 (67.6)
	女性	43 (58.9)	10 (29.4)
年齢 平均(±SD)		18~85 49.9 (±12.1)	7~74 40.6 (±19.3)
婚姻状况	未婚	4 (5.48)	21 (61.7)
	既婚	59 (80.8)	10 (29.4)
	無回答	10 (13.7)	3 (8.8)

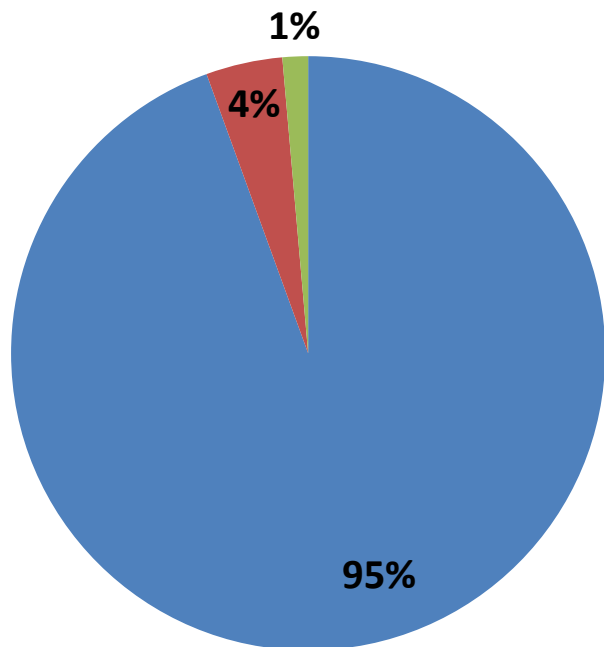
■疾患の内訳

	家族 n=74 (%)	患者 n=33 (%)	男性 n=79 (%)	女性 n=16 (%)
デシャンヌ型	44 (60.3)	10 (29.4)	52 (65.8)	0 (0)
ベッカー型	8 (11.0)	3 (8.8)	8 (10.1)	1 (6.3)
福山型	4 (5.5)	0 (0)	4 (5.1)	0 (0)
肢体型	4 (5.5)	5 (14.7)	4 (5.1)	5 (31.3)
筋強直性ジストロフィー (筋緊張型も含む)	7 (9.6)	5 (14.7)	4 (5.1)	5 (31.3)
顔面肩甲上腕型	1 (1.4)	3 (8.8)	3 (3.8)	1 (6.3)
その他のタイプ (沖縄型家族性神経原性筋萎縮症 /非福山型/精髓性筋萎縮型 /KW)	4 (5.5)	4 (11.8)	3 (3.8)	1 (6.3)
未定・ わからない	2 (2.7)	3 (8.8)	1 (1.3)	3 (18.8)
無回答		1 (2.9)		

1. 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？

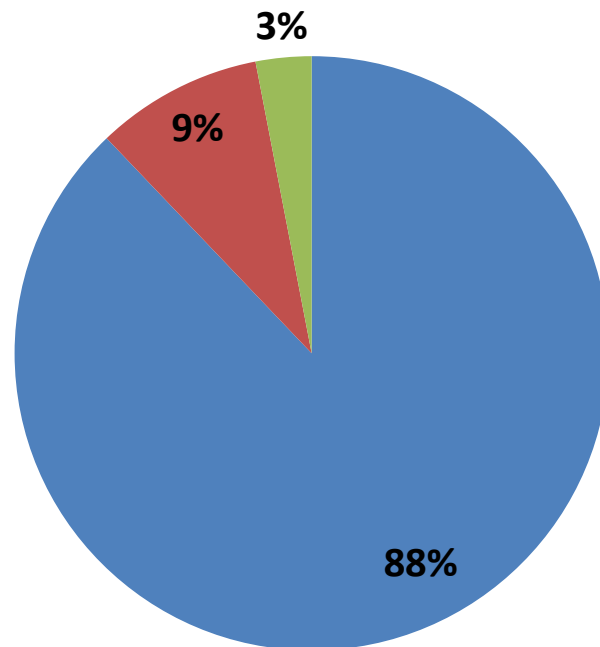
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

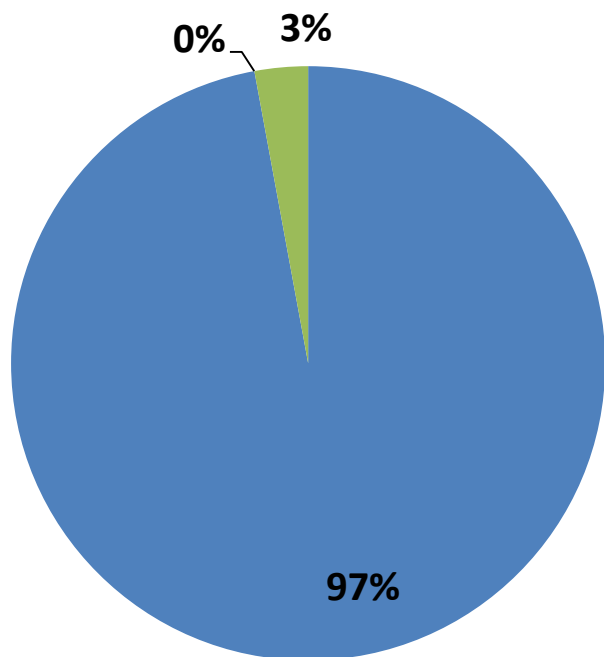
■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



2. 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？

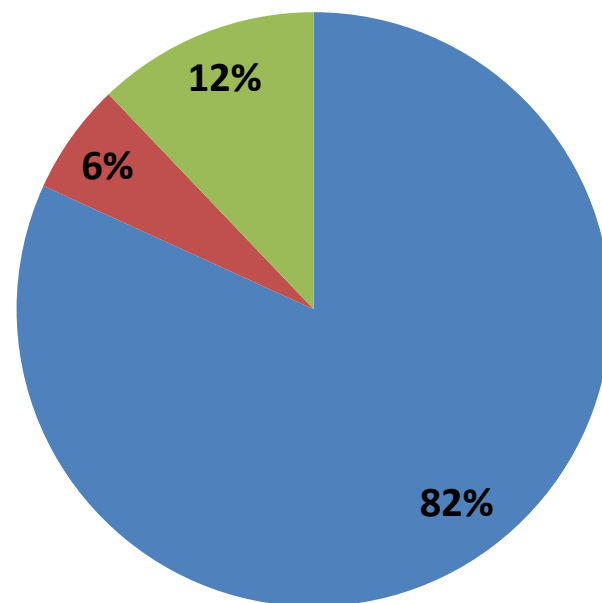
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

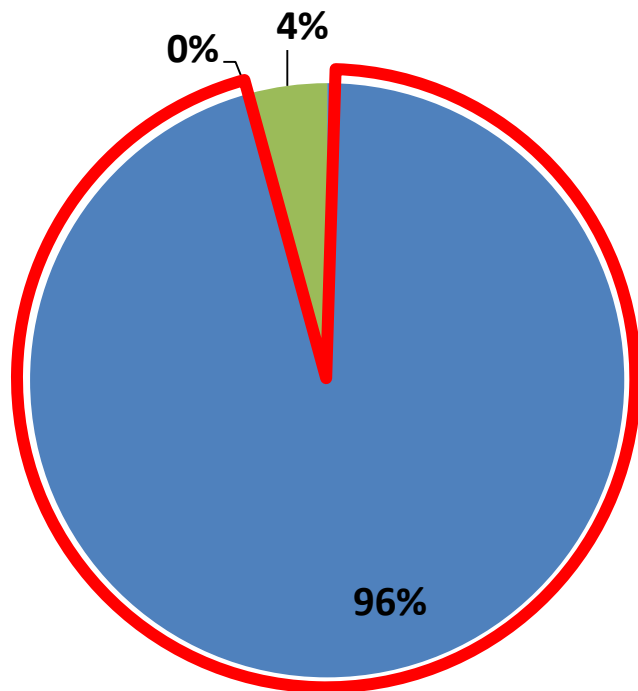
■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



3. 筋ジストロフィーの医療において遺伝子診断は必要だと思いますか？

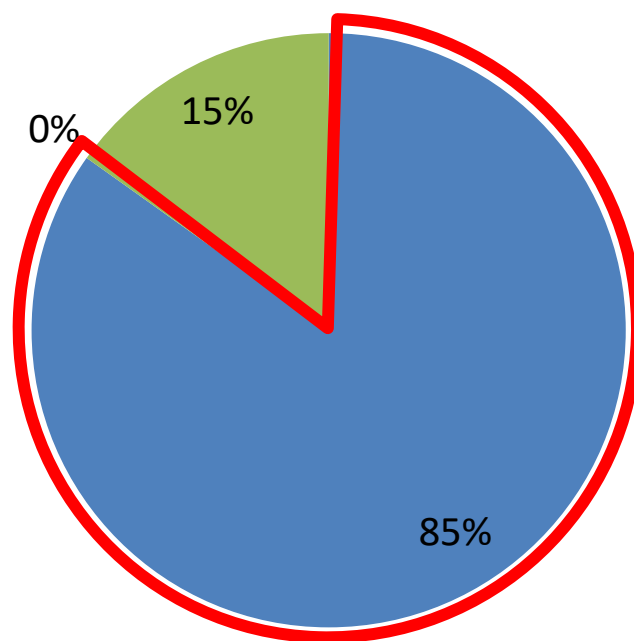
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

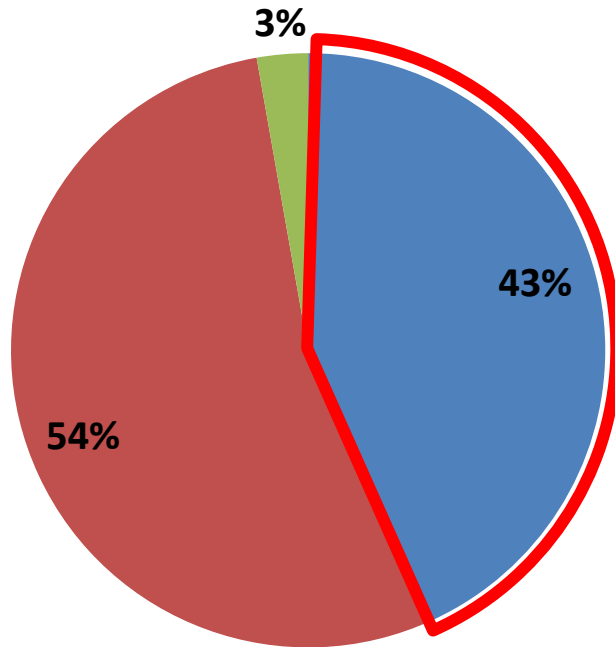
■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



4. 遺伝子診断を受けたことがありますか？

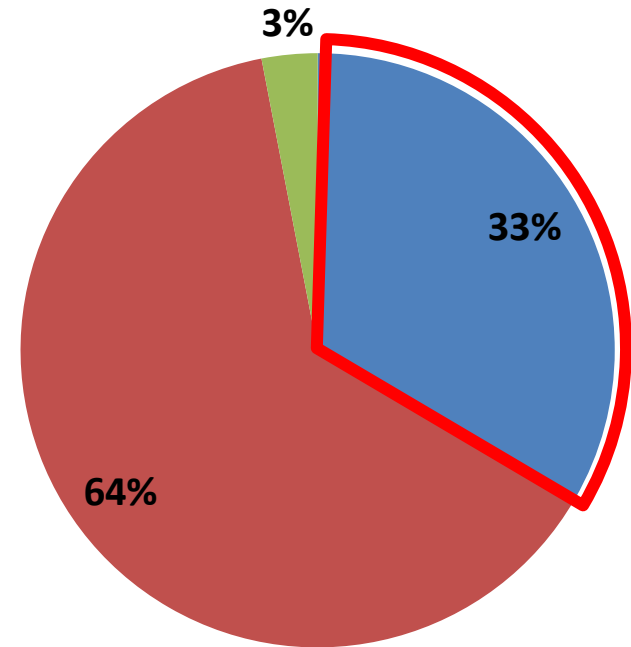
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない

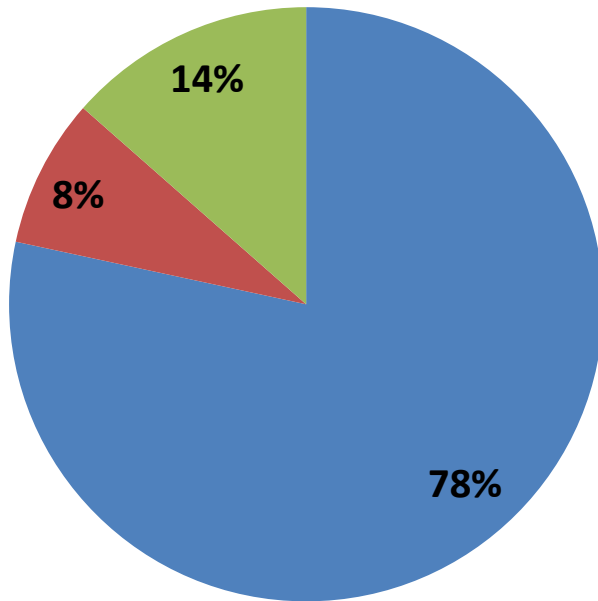


5. 遺伝子診断を受けたことがある場合

a) 遺伝子検査に際して意義と危険性について説明を受け、診断を受けてもよいという承諾を確認されましたか？

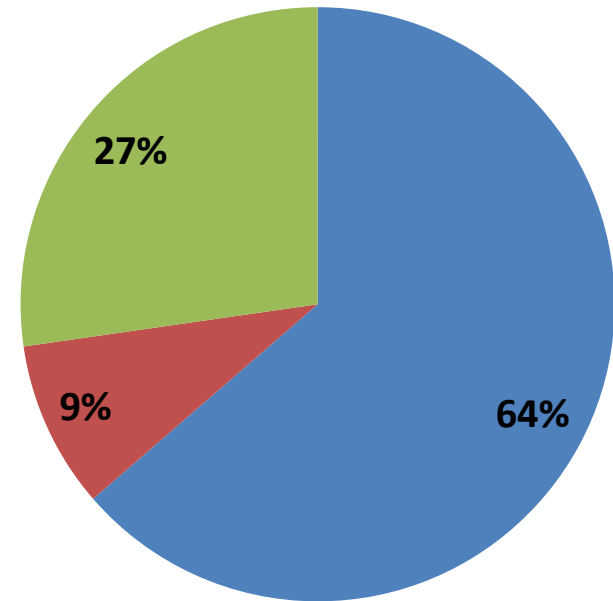
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない

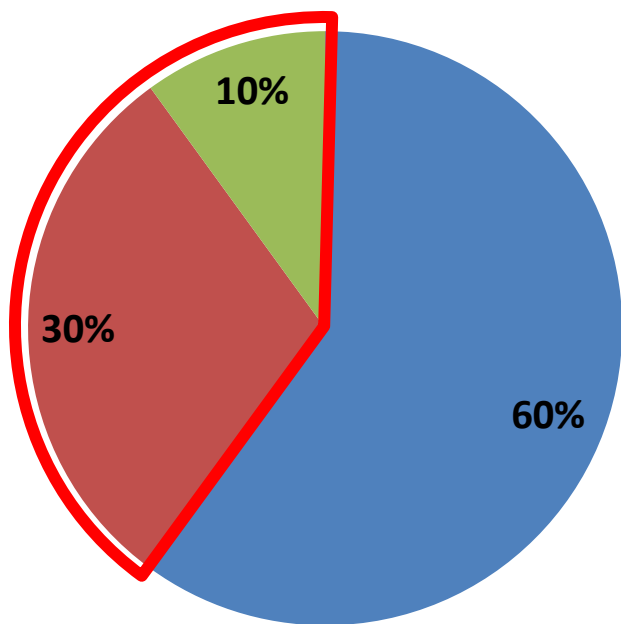


5. 遺伝子診断を受けたことがある場合

b) 遺伝子検査結果の文書を保管していますか？

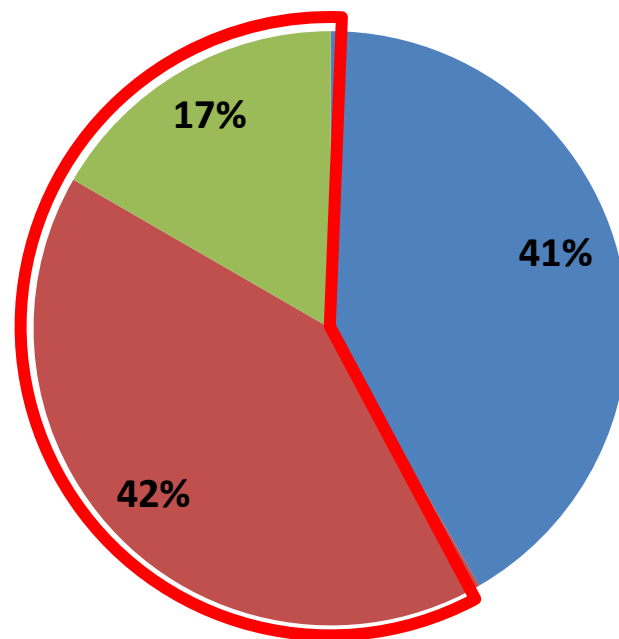
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

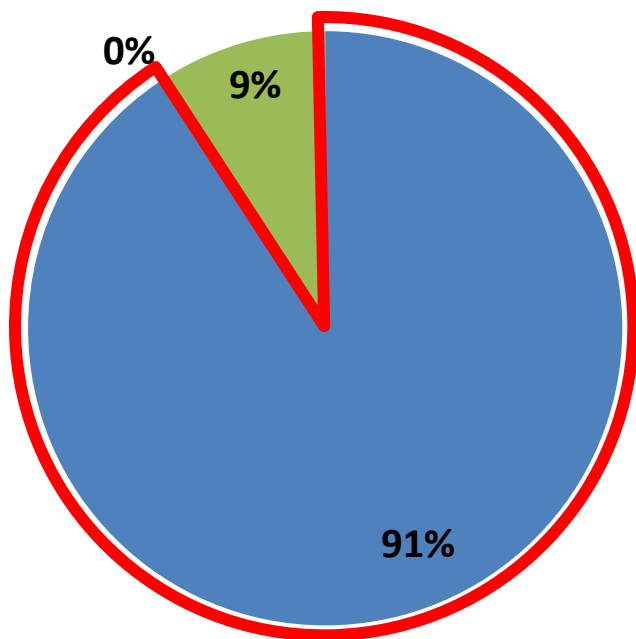
■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



6. 遺伝子検査後の残りの検体は、研究のために使われても良いと考えますか？

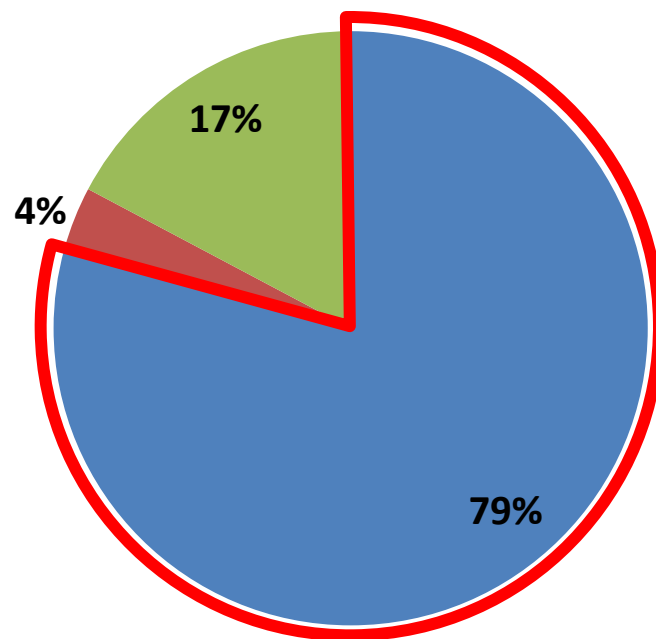
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



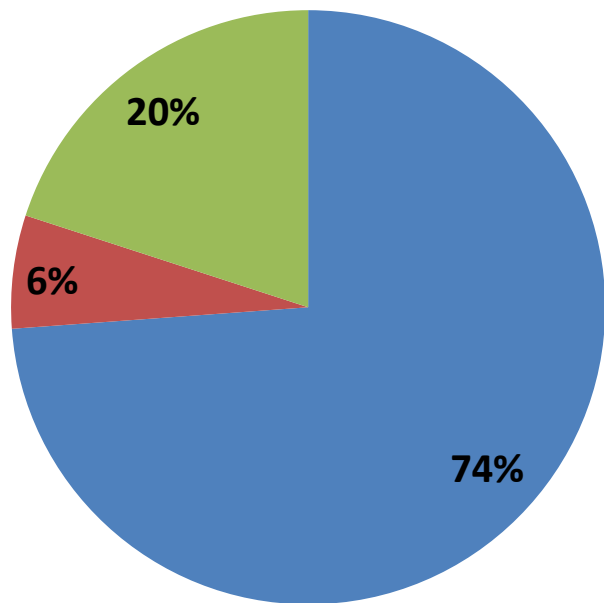
7. 遺伝子検査の検体をどこで保管するのが良いと思いますか？

	家族 (%)	患者 (%)
国立精神・神経センター	39.7	41.2
検査を受けた医療機関	21.9	20.6
わからない	19.2	17.6
無回答	15.1	14.7
その他	2.7 (筋ジス協会管理の機関・ 第3者機関)	0.0
病院から検査を依頼された検査会社	1.4	5.9

12. 筋ジストロフィーを持った赤ちゃんが 生まれることを避けたいですか？

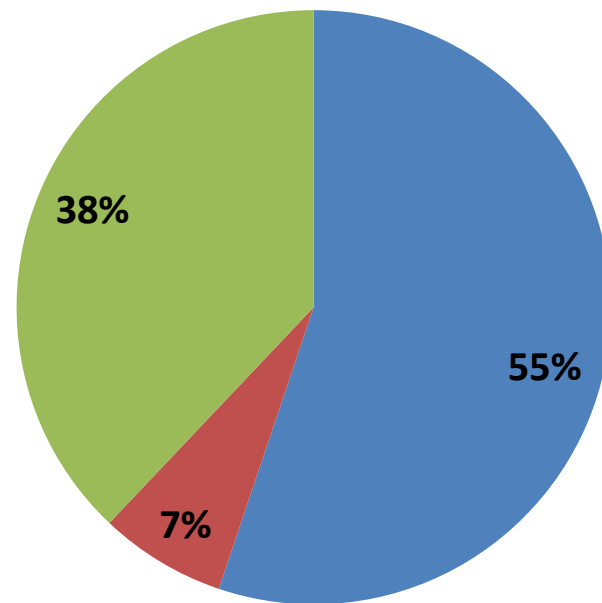
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

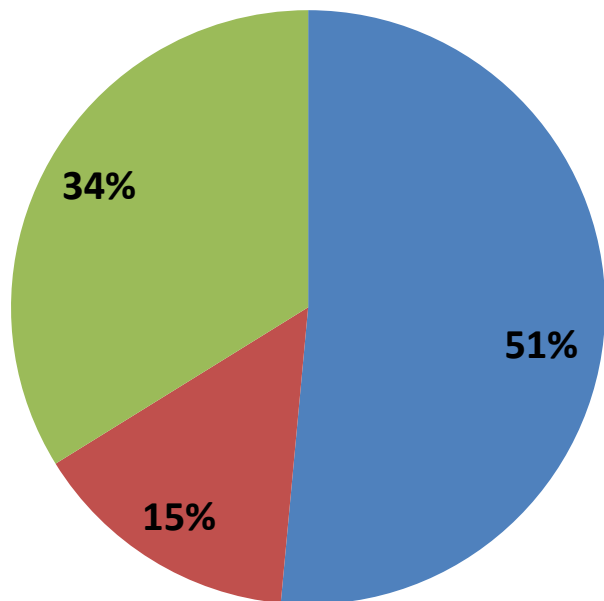
■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



13. 発症前診断に賛成ですか？反対ですか？

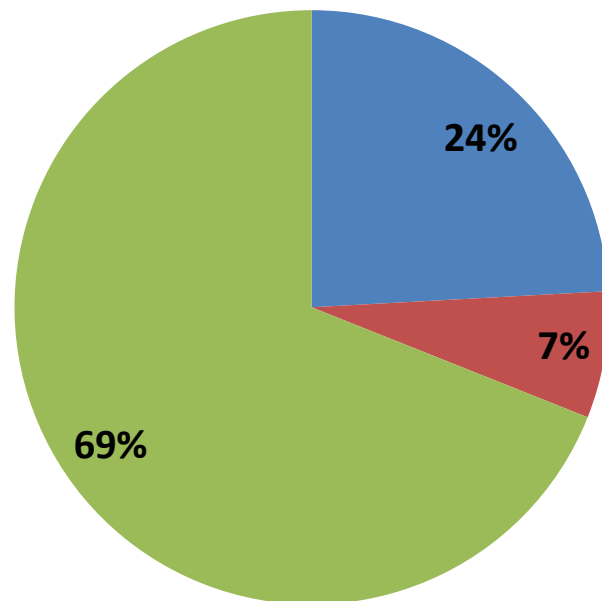
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



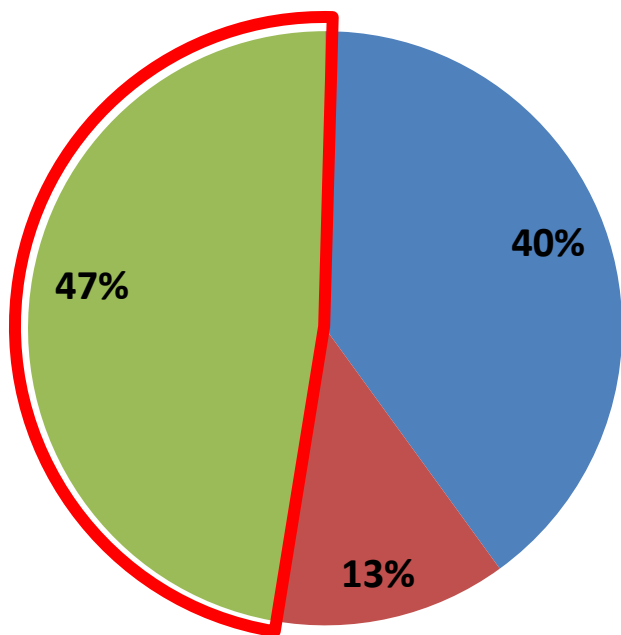
14. 筋ジストロフィーの遺伝について相談したいとき、誰に相談しますか？

	家族 (%)	患者 (%)
主治医	71.2	58.8
遺伝相談カウンセラー	12.3	14.7
わからない	6.8	11.8
筋ジストロフィー協会の会員	5.5	5.9
ピアカウンセラー	0.0	0.0
保健所	0.0	0.0

15. 先進医療はマウスやイヌの段階である程度効果が出ています。このような実験段階でも先進医療を受けたい(受けさせたい)ですか？

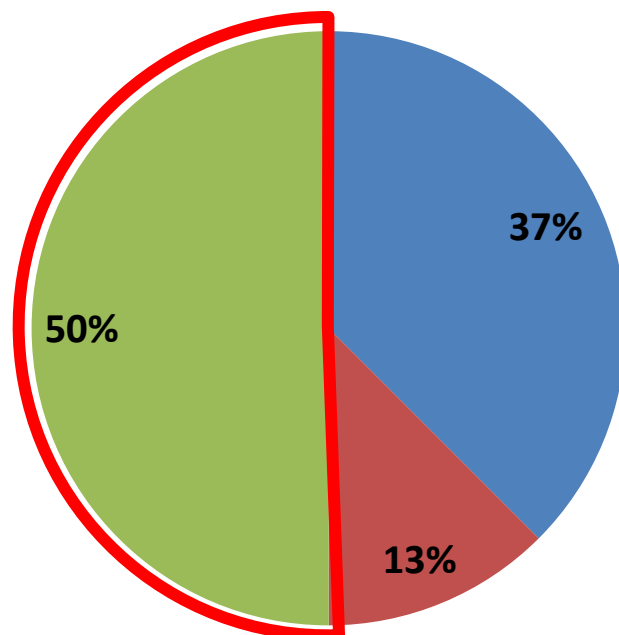
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



15. 先進医療：受けたくない／受けさせたくない理由

予算、副作用が心配である。
ヒトに対して安全でない心配、不安
確実に効果があるとわかってからで…
病気の進行が進んでいるので、今受ける意味は感じない。
あせりはない。

15. 先進医療：受けない／受けさせたい理由

できることは、なんでもする。積極的に取り組みたい。

治療の可能性のあるものは試したい。

少しでも改善させたい。

今のままでは進行するのみだから希望を持ちたい。

成功を期待したい、待つのは先が見えない。

いまは歩行できているので、早期に治療して進行を止めたい。

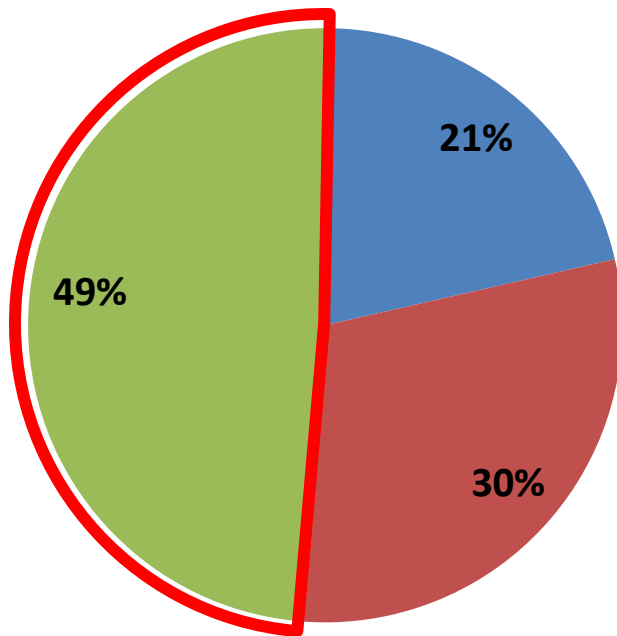
一歩進み全ての仲間に早い医療を！

医学の発展につながる

16. 保険適用のない場合でも、自己負担で先進医療を受けたいですか？

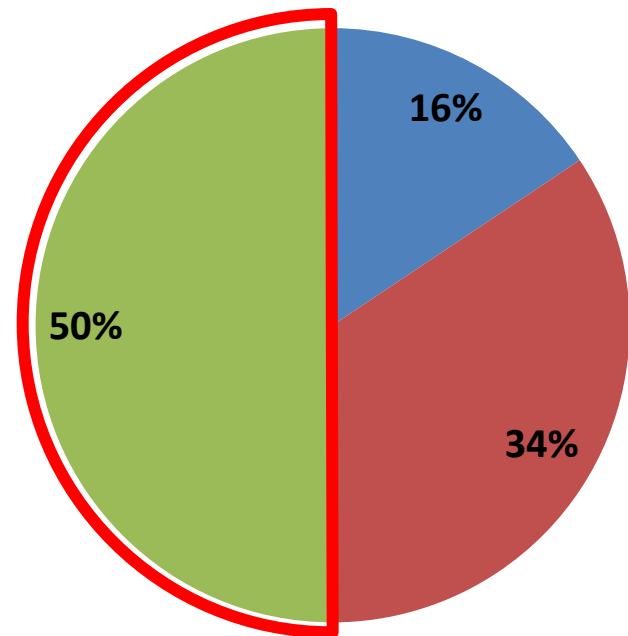
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



17. 治療効果がどの段階なら、先進医療を受けますか？

	家族 (%)	患者 (%)
自覚症状は変わらないが、検査所見は改善し、進行を止める	32.9	14.7
少なくとも呼吸機能が改善する	12.3	17.6
呼吸機能も運動機能も改善する	19.2	23.5
普通に歩いたり行動できる	15.1	11.8
無回答	20.5	73.5

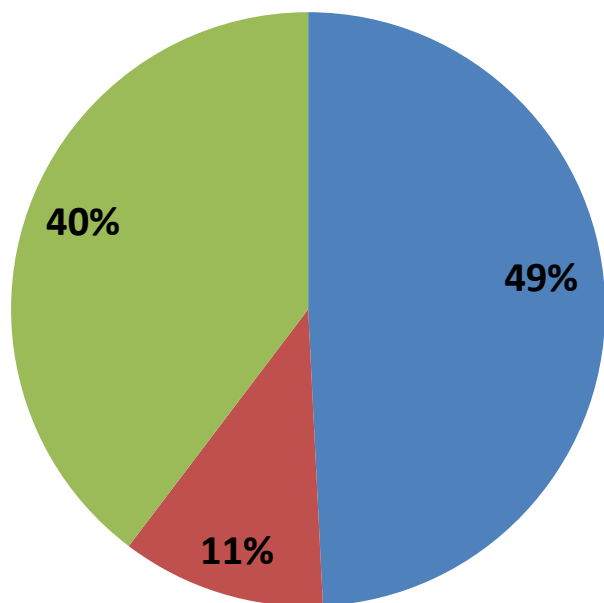
18. 先進医療についての疑問や心配について自由にお答え下さい。

- 費用に関するもの
- 遺伝子治療の開始時期に関するもの
- 遺伝子治療の安全性や、副作用に関するもの
- 遺伝子治療の対象者に関するもの
- 遺伝子治療実施の際の医療機関に関するもの
- 遺伝子治療・情報提供に関するもの
- 個人情報保護・管理に関するもの

20. 遺伝子医療に法的な規制が必要だと思いますか？

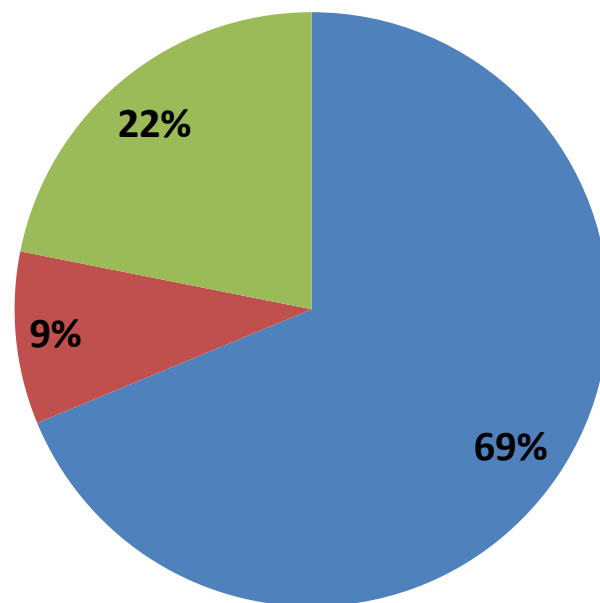
家族

■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



患者

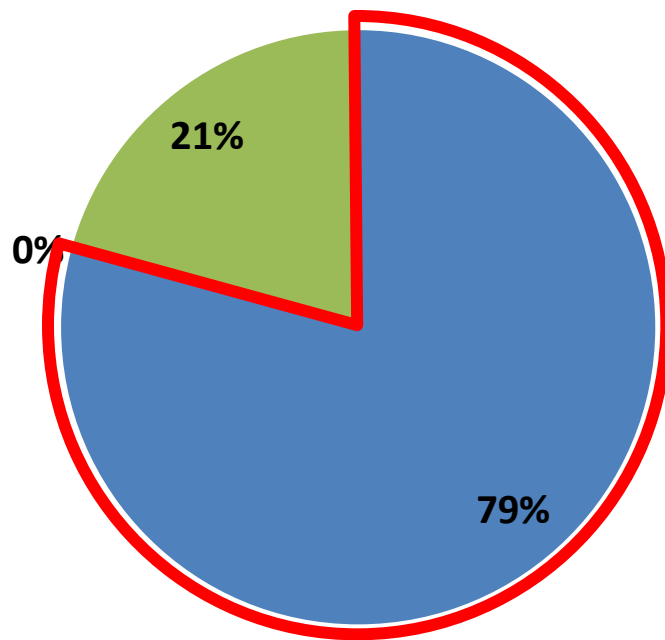
■ 1. はい ■ 2. いいえ ■ 3. わからない



21. 日本筋ジストロフィー協会が現在準備している 「神経・筋疾患医学情報登録・管理機構」の考えに、 賛成ですか？

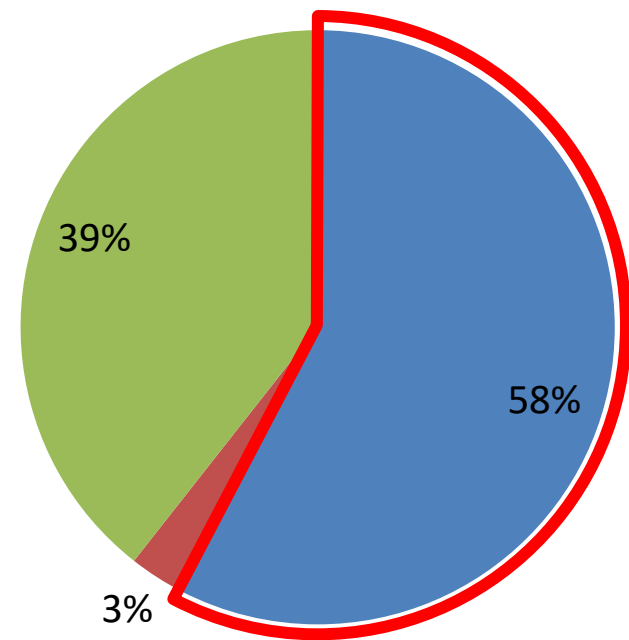
家族

■ 1. 賛成 ■ 2. 反対 ■ 3. わからない



患者

■ 1. 賛成 ■ 2. 反対 ■ 3. わからない



21. 神経・筋疾患医学情報登録・管理機構：賛成

- 症状の改善・完治、筋ジス患者の低減への期待
- 迅速かつ円滑な情報提供への期待
- 迅速かつ円滑な遺伝子治療への期待
- 趣旨に賛同
- データ管理に関して、管理組織の必要性や安心感

■まとめと考察

- 疾患原因遺伝子異常の存在は、広く知られていた。
 - 遺伝子診断の存在は、多くの人に知られており、その必要性は9割近くの人を感じている。
- しかし、実際に遺伝子診断を受けたことがある患者は、全体の半数に満たなかった。
- 遺伝子検査の保管はしていない、もしくは分からないという患者・家族は約半数いた。
 - 検査後の残りの検体を研究に使用することに関しては、9割近くの方が賛成であった。
 - 遺伝子検査の検体は、国立・精神神経センターを望む人が多いが、「わからない」もしくは「無回答」の方を合わせると、4割近くいた。

■まとめと考察

- 先進医療への関心は総じて高かった。
- しかし、患者・家族の声として、先進医療の費用や副作用、対象者、進歩・成果など先進医療に関する情報提供を求める声も多かった。
- その願いをかなえるものとして、「日本筋ジストロフィー協会が現在準備している「神経・筋疾患医がう情報登録・管理機構」の考えは、多くの患者・家族に指示されているものと考えられる。
- 遺伝子医療が急速に発展しつつある現代において、筋ジスを取りまく医療のあり方全体について、当事者のニーズや期待を明らかにする研究を今後とも実施していきたい。

ピアカウンセラー養成講座

【目的】

筋ジストロフィー患者とその家族に対して、筋ジストロフィーの遺伝子医学、治療の現況、カウンセリングの心得・実習を行ない、ボランティアのピアカウンセラーを養成することを目的とした。

【対象】

社団法人日本筋ジストロフィー協会会員と関係者のうち、受講を希望した15名

【概要】

日 時：平成21年11月8日（日）

午前10時～午後5時（約5時間）

場 所：都市センターホテル

ピアカウンセラー養成講座

【プログラム】

『筋ジストロフィーの遺伝子医学』

齋藤 加代子(東京女子医科大学 附属遺伝子医療センター)

『筋ジストロフィー治療の現況』

中村 昭則 (信州大学医学部附属病院 第三内科 准教授)

『筋ジストロフィー協会 医学情報登録・管理機構について』

貝谷 久宣 (社団法人日本筋ジストロフィー協会 理事)

『カウンセリングの心得/ ロールプレイ1・2』

福井 至 (東京家政大学大学院 教授)

『ピアカウンセラー認定証授与』

福澤 利夫 (社団法人日本筋ジストロフィー協会 理事長)

講演/ロールプレイの様子

