

科学研究費助成事業 研究成果報告書

令和 6 年 6 月 23 日現在

機関番号：12611

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2021～2023

課題番号：21K10348

研究課題名(和文) ゲノム医療の実装に経済的事項はどのような影響を及ぼしているのか

研究課題名(英文) What impacts do financial barriers have on the implementation of genomic medicine?

研究代表者

神原 容子 (Kanbara, Yoko)

お茶の水女子大学・ヒューマンライフサイエンス研究所・特任助教

研究者番号：90894791

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 2,500,000円

研究成果の概要(和文)：本研究では、患者の経済状況のゲノム医療への影響を明らかにすることである。まず、ゲノム医療の専門家を対象にゲノム医療に関する費用負担についての質問紙調査を行った。回答者の約6割で経済的困窮者へのゲノム医療の情報提供・提供に関する施設方針は未確定であった。次に一般成人のゲノム医療の費用面に対する考え方を明らかにするために、一般市民調査パネルを用いて調査した。半数以上が医療費を高いと感じ、医療費よりも他の生活費にかかる金額を優先したいという考えがあった。さらに世帯年収が低い群で受診可能な医療の選択肢が狭まっていた。本研究ではゲノム医療の社会実装を進める上で経済的状況が障壁となり得ることが示唆された。

研究成果の学術的意義や社会的意義

本研究は、ゲノム医療の社会実装を進める上で経済的状況が障壁となり得ることを明らかにした。新型コロナウイルスの流行や物価上昇等の影響から経済的困窮者の増加が予想される。経済的困窮者へのゲノム医療提供時に困難が生じる機会も増加する可能性があることから、各医療機関内で経済格差への対応や、行政はより手厚い支援制度を設けること、技術革新によるコストの低下や教育啓発などの必要性を示した。今後、国民全体がゲノム医療の恩恵を受けることに繋げるために医療資源の配分の適正化と効率的なゲノム医療の実施に寄与するゲノム医療の提供のあり方の基礎資料となり、社会的にも意義のある研究と考えられる。

研究成果の概要(英文)：Our study aimed to clarify the influence of patients' financial barriers for their consultation behavior. At first, we examined genetic professionals to determine the actual management associated with cost burden about genomic medicine. About 60% of the professionals had no healthcare policy on informing and providing genomic medicine to person with poverty. Second, we surveyed citizens aged 18 and over to reveal the general cost-consciousness for genomic medicine. More than half of the respondents perceived the cost of healthcare as high and said they would choose other living expenses over healthcare costs. In addition, the group with lower household incomes had fewer healthcare options available to them. Our studies suggested that the financial situation may be a barrier to the social uptake of genomic medicine.

研究分野：遺伝カウンセリング

キーワード：ゲノム医療 医療経済 経済的困窮 世帯収入 遺伝カウンセリング

1. 研究開始当初の背景

2003年に完了したヒトゲノム計画によりヒトの全塩基配列が決定され、ゲノム情報のデータベース化とデータ共有が進み、ゲノム情報を診断、治療、予防戦略に用いるゲノム医療の開発が進められている。本邦では、健康・医療戦略及び医療分野研究開発推進計画を踏まえゲノム医療協議会が設置され、ゲノム医療の推進に取り組んでいる。技術開発に伴いヒト全ゲノム解析にかかる費用は現在約10万円まで低下しているが、実際のゲノム医療への応用には高額な費用がかかるという課題がある。例えば、令和2年度診療報酬で、がんゲノムプロファイリング検査は、検体提出時8,000点、結果説明時48,000点とされ、また、指定難病の遺伝学的検査も「処理が極めて複雑なもの」で8,000点、「処理が容易なもの」でも3,880点に設定されている。遺伝子治療に目を向けると、保険収載されている4種類の遺伝子治療薬はいずれも高額で、特に脊髄性筋萎縮症の治療薬ゾルゲンスマ[®]は1億6,707万円の高額な薬価が設定された(厚生労働省HP)。このように、未だコストの高いゲノム医療を社会に広く実装するには、医療経済的な視点が必要である。

高額なゲノム医療を無制限に保険適用とすると、医療経済の崩壊に繋がりがかねない。したがって「保険外診療」を選択することも十分にあり得るが、保険外診療でのゲノム医療は、混合診療の禁止によって高額な負担が発生する。保険外診療でゲノム医療が必要になった場合には、高額な負担が発生する。このような費用負担は、可処分所得が鈍化している本邦において、多くの人々がゲノム医療を選択しないまたは、できない理由となり、医療の公平な分配において問題となる。このように、ゲノム医療の高額な負担は、医療経済的、そして医療倫理的な課題をもつ。今後のゲノム医療の社会実装を広く定着させるために、医療を受ける側、医療者側、双方を対象に、費用配分から見たゲノム医療の経済的事項を明らかにし、倫理的課題への対応策を検討することを本研究の問いとした。

2. 研究の目的

多くのゲノム医療は評価段階であるため自費診療で実施されており、保険収載されたがん遺伝子パネル検査であっても、3割負担の場合約16.8万円の自己負担が生じる。患者の経済状況が受診行動に影響する可能性があるが、医療従事者の問題意識や経験は明らかではなかった。そこで、現場のゲノム医療の専門家が抱える問題点や実際の対応を聴取し、ゲノム医療に関する費用負担の実態を明らかにすることを目的に調査を実施した。

さらに、ゲノム医療の研究開発が進んでいるが、ゲノム医療には高額な費用が必要である。様々な助成により医療給付が整備されているが、高額な医療費は受診行動に影響しうるため、経済状況によるゲノム医療の受診控えが懸念される。そこでゲノム医療の費用面に対する一般市民の考えを明らかにすることを目的に調査を行った。

3. 研究の方法

ゲノム医療の専門家を対象とした調査については、ゲノム医療を実施する上で患者と直接接する機会のある職種である臨床遺伝専門医指導医、臨床遺伝専門歯科医指導医および認定遺伝カウンセラー[®]を対象とした。無記名自記式の質問紙調査とし、郵送もしくはオンラインによる回答とした。質問項目は、経済的困窮者へのゲノム医療の情報提供・提供、患者の経済的背景から提供できなかった経験、経済的困窮を理由に診療に困難や葛藤が生じた経験・経済的困窮に関する意見等、全29項目とした。調査期間は2022年11月1日～12月7日とした。記述統計解析のほか、自由記述の解析は回答内容を分類しカテゴリー化を行った。

さらに、一般市民における意見を聴取するために、民間調査会社の一般市民調査パネルを調査集団としたオンラインによるアンケート調査を実施した。調査会社に登録している18歳以上の一般市民を調査の対象とした。解析対象者は、年齢、性別を日本の人口動態にあわせ、居住地(大都市圏と圏外)と世帯収入(200万円未満・以上)を均等に割り付けた。調査項目として遺伝学的検査・遺伝子治療薬に対するWillingness to pay (WTP)、遺伝カウンセリングやゲノム医療の認知度等をたずねた。なお、WTPとは製品やサービスに対して消費者が喜んで支払う最大の金額のことをさす。調査期間は2023年11月16日～19日とした。選択式回答データは、記述統計解析を行い、自由記述の解析はカテゴリー化を行ったのち、複数の研究者でのトライアングレーションにより、コンセンサスを得た。

いずれの調査も国立大学法人お茶の水女子大学人文社会科学研究の倫理審査委員会にて承認を受け実施した。

4. 研究成果

ゲノム医療の専門家を対象とした調査については、質問紙を650名(臨床遺伝専門医指導医:333名、臨床遺伝専門歯科医指導医:2名、認定遺伝カウンセラー:315名)に送付し、265名から回答を得た(回収率40.8%)。医療機関にてゲノム医療に携わった経験のある回答者のうち、

7~8割が勤務施設で BRCA1/2 遺伝子検査、がん遺伝子パネル検査、マイクロアレイ染色体検査を実施しており、保険適用後の検査数は増加傾向であった。これら 3 つの検査の辞退理由のうち「検査費用が高額」が約半数を占めていたのに対し、Non-Invasive Prenatal genetic Testing (NIPT) では「検査費用が高額」を辞退理由としたのは 17.8%であった。回答者の約 3 割に、患者の経済的背景からゲノム医療を提供できなかった経験があり、生活保護受給者でなくとも高額なゲノム医療の支払いに困難を抱える者が一定数いることが明らかとなった。生活保護受給者に関しては、必要なゲノム医療の費用を助成されないことがあること、治験の対象外になっていることや確定検査を自費で受けられないことが問題点として挙げられた。情報提供したにも関わらずゲノム医療を提供できない葛藤を抱える者もあり、ゲノム医療の専門家にとって負担となっていることが示唆された。保険診療や小児領域では困難が少なく、自費診療では困難が多かった。回答者の約 6 割は経済的困窮者へのゲノム医療の情報提供・提供について、施設の方針は定まっておらず、医療従事者に委ねられていた。ゲノム医療の提供について「経済的困窮があっても提供すべき」「経済的理由は提供しない理由となる」等の様々な意見があった。

さらに、一般市民を対象とした調査については、解析対象者は 700 人となった。本研究の対象者では、半数以上が医療費を高いと感じており、医療費よりも他の生活費にける金額を優先したいという考えがあった。遺伝学的検査の受検に支払える金額としては「0~5,000 円」とした群が最も多く、自身の子どもに遺伝子治療薬が必要な場合は、より多くの金額を負担できると回答した。また、世帯年収が低い方が、受診可能な医療の選択肢が狭まっていた。認知度に関する問いについては、“遺伝カウンセリング”を対象者の約 3/4 が「知らない・聞いたことがない」と回答し、“ゲノム医療”を半数弱が「知らない・聞いたことがない」と回答した。遺伝カウンセリングを「受けたことがある」割合は 1.6%、ゲノム医療と「受けたことがある」とした回答の割合は 2.0%であった。これらの認知度は世帯年収が低い群において、より認知度が低い傾向が見られた。

これらの結果から、経済的困窮者となることは誰にでも起こりうることであり、経済的困窮者への支援整備は全国民のためにも必要であると言える反面、不払いの発生は医療機関にとって負担となる。ゲノム医療を提供する立場の者は、いつでも医療費助成や会計関係について助言が求められるよう、自施設内で医療ソーシャルワーカーや医事担当者等の多職種連携が重要であると考えられる。現行の制度では、未成年者への助成は手厚いが、生活保護受給者へは保険診療のみの医療扶助となっており、生活保護を受給していない経済的困窮者への助成は少ない。そのため、

小児慢性特定疾病医療費助成制度を利用している者が成人になった際に難病法の医療費助成につなげるシステムの構築、生活保護受給者のゲノム医療提供におけるパネル検査後の確定検査やサーベイランスの助成もしくはこれらの保険適用化、生活保護受給者ではないが経済的困窮にある者への助成が必要と考えられた。

また、一般市民を対象とした調査において、ゲノム医療の受診行動に世帯年収が影響する可能性が示唆された。先行研究においても、健康診断の受診率や医療費の支払いについて、世帯年収が影響していたことが報告されている。実際には、低所得者に向けた医療費助成や生活保護等の支援も可能であるが、本邦の医療財政の逼迫を考慮すれば、市民に手の届く価格設定や技術革新によるゲノム医療の低コスト化が必要であると考えられる。加えて、ゲノム医療の認知度も世帯年収が影響していた。教育レベルが世帯年収と関係があることから、義務教育からのゲノムリテラシーの向上を図るというような対策が必要であると考えられた。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計7件（うち査読付論文 7件/うち国際共著 0件/うちオープンアクセス 1件）

1. 著者名 Kanbara Yoko, Takeuchi Chisen, Mochizuki Yoko, Osako Miho, Sasaki Motoko, Miyake Hidehiko	4. 巻 90
2. 論文標題 Medical Needs of Adults with Down Syndrome Presenting at a Regional Medical and Rehabilitation Center in Japan	5. 発行年 2023年
3. 雑誌名 Journal of Nippon Medical School	6. 最初と最後の頁 210~219
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1272/jnms.JNMS.2023_90-211	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスとしている(また、その予定である)	国際共著 -

1. 著者名 Tomozawa C, Sasaki M, Kanbara Y, Jingyi Dong, Haruka Murakami, Miyake H	4. 巻 31
2. 論文標題 Empathy experiences of Japanese certified genetic counselors: A qualitative investigation and proposed framework.	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 J Genet Couns	6. 最初と最後の頁 1125-1137
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) 10.1002/jgc4.1583	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 友澤 周子, 佐々木 元子, 神原 容子, 三宅 秀彦	4. 巻 43
2. 論文標題 オンライン模擬遺伝カウンセリングにおけるクライアント役大学院生の被共感体験: 模擬体験後質問紙調査の自由記述回答から	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 日本遺伝カウンセリング学会誌	6. 最初と最後の頁 131-142
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 黒田 真帆, 佐々木 元子, 神原 容子, 三宅 秀彦	4. 巻 43
2. 論文標題 女子大学生を対象とした遺伝性乳癌卵巣癌の発症前診断を受ける意思に関連する事項の検討	5. 発行年 2022年
3. 雑誌名 日本遺伝カウンセリング学会誌	6. 最初と最後の頁 111-120
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 神原容子、原田佳奈、川目裕、竹内千仙	4. 巻 42
2. 論文標題 CFC症候群・Costello症候群のある子の親たちの思い	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 日本遺伝カウンセリング学会誌	6. 最初と最後の頁 113-124
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 村上遥香、佐々木元子、神原容子、黒田真帆、友澤周子、董倜伊、浦野真理、三宅秀彦	4. 巻 42
2. 論文標題 認定遺伝カウンセラーにおける共感疲労と共感性の関係に関する調査研究	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 日本遺伝カウンセリング学会誌	6. 最初と最後の頁 265-276
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

1. 著者名 竹内千仙、神原容子、西郷和真、矢部一郎、石浦浩之、松川 敬志、池川敦子、柴田有花、張香理、吉田邦広	4. 巻 42
2. 論文標題 脳神経内科医を対象とした遺伝カウンセリング・ロールプレイの試み	5. 発行年 2021年
3. 雑誌名 日本遺伝カウンセリング学会誌	6. 最初と最後の頁 113-124
掲載論文のDOI (デジタルオブジェクト識別子) なし	査読の有無 有
オープンアクセス オープンアクセスではない、又はオープンアクセスが困難	国際共著 -

〔学会発表〕 計21件 (うち招待講演 0件 / うち国際学会 1件)

1. 発表者名 是枝美里、神原容子、佐々木元子、武藤香織、三宅秀彦
2. 発表標題 患者の経済的困窮がゲノム医療の提供にどのように影響するか アンケート調査からの検討
3. 学会等名 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2023年

1. 発表者名 三木詩織、清水瑠璃子、村上遥香、神原容子、三宅秀彦、 佐々木元子
2. 発表標題 遺伝カウンセラー養成課程におけるスーパービジョンに対する学生の経験に関する質的研究
3. 学会等名 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2023年

1. 発表者名 山本永花、神原容子、佐々木元子、三宅秀彦
2. 発表標題 Angelman症候群のあるお子さんをもつご家族における障害受容過程とストレス対処能力との相互作用に関する調査
3. 学会等名 第47回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2023年

1. 発表者名 大迫美穂、藤井聡江、永澤由紀子、深澤広美、木村美香、北川原裕、神原容子、望月葉子
2. 発表標題 SEIQoL-DWを用いた小児期発症神経系疾患患者とその家族に対する移行医療
3. 学会等名 第11回日本難病医療ネットワーク学会学術集会
4. 発表年 2023年

1. 発表者名 Miho Osako, Satoshi Kobayashi, Kouko Asai, Yu Iijima, Yoko Kanbara, Yoko Mochizuki
2. 発表標題 Vineland- adapted behavior profile of adults with genetic disorders and intellectual disability
3. 学会等名 Human Genetics Asia 2023 (国際学会)
4. 発表年 2023年

1. 発表者名 澤田優貴、佐々木元子、神原容子、三宅秀彦
2. 発表標題 新型コロナウイルス感染症(COVID-19)流行下における遺伝カウンセラー養成課程所属学生の学習状況への影響調査
3. 学会等名 第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 大住理沙、佐々木元子、神原容子、三宅秀彦
2. 発表標題 難病ゲノム医療における遺伝カウンセリングに関する動画教材の内容分析 YouTube動画を対象としたテキストマイニング
3. 学会等名 第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 友澤周子、神原容子、佐々木元子、三宅秀彦
2. 発表標題 模擬遺伝カウンセリングにおけるクライアントの被共感体験 対人プロセス想起法後に収集した自由記述のSCATを用いた分析
3. 学会等名 第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 佐々木元子、川目裕、松尾真理、小杉眞司、櫻井晃洋、由良敬、高島響子、李怡然、松川愛未、大住理沙、神原容子、三宅秀彦
2. 発表標題 難病医療における遺伝カウンセリングに関する動画教材の作成
3. 学会等名 第46回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 志食絵理、佐々木元子、神原容子、三宅秀彦
2. 発表標題 PGT-Aにおける遺伝カウンセリングの役割：インタビューデータ分析による検討
3. 学会等名 第8回日本産科婦人科遺伝診療学会学術講演会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 工藤美紗絵、三宅秀彦、佐々木元子、神原容子、由良敬
2. 発表標題 BRCA1バリエーションのClinical Significanceとタンパク質相互作用
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第67回大会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 三宅秀彦、小杉眞司、櫻井晃洋、川目裕、松尾真理、佐々木元子、由良敬、高島響子、李怡然、神原容子、松川愛未、大住理沙
2. 発表標題 難病診療の遺伝カウンセリングに関する現状認識と解決策の提案
3. 学会等名 日本人類遺伝学会第67回大会
4. 発表年 2022年

1. 発表者名 董倥伊、佐々木元子、神原容子、黒田真帆、友澤周子、村上遥香、三宅秀彦
2. 発表標題 親からBeckwith-Wiedemann症候群のある子への情報開示に関する調査
3. 学会等名 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 黒田真帆、佐々木元子、神原容子、池田まさみ、三宅秀彦
2. 発表標題 女子大学生における遺伝性乳癌卵巣癌症候群の発症前診断に関する意思決定要因の検討
3. 学会等名 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 友澤周子、佐々木元子、神原容子、董倥伊、村上遥香、黒田真帆、志食絵理、澤田優貴、三宅秀彦
2. 発表標題 認定遺伝カウンセラーの共感のプロセス 遺伝カウンセリング実践における共感体験の質的研究
3. 学会等名 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 村上遥香、佐々木元子、神原容子、黒田真帆、友澤周子、董倥伊、浦野真理、三宅秀彦
2. 発表標題 認定遺伝カウンセラーにおける共感疲労と共感性の関係に関する調査研究
3. 学会等名 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 竹内千仙、神原容子、北野明子、中村純人、小崎慶介、望月葉子
2. 発表標題 常染色体優性下肢優位型脊髄性筋萎縮症2型に対する遺伝カウンセリング
3. 学会等名 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 佐々木元子、川目裕、小杉眞司、櫻井晃洋、松尾真理、由良敬、高島響子、李怡然、松川愛未、神原容子、三宅秀彦
2. 発表標題 ゲノムカウンセリング教育に関する調査
3. 学会等名 第45回日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 神原容子、三宅秀彦、川目裕、小杉眞司、櫻井晃洋、松尾真理、佐々木元子、由良敬、高島響子、李怡然、松川愛未
2. 発表標題 難病診療における遺伝カウンセリングの必要性に関する調査
3. 学会等名 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
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 神原容子、竹内千仙、大迫美穂、佐々木元子、三宅秀彦、望月 葉子
2. 発表標題 成人期Down症候群における移行医療の意義ー遺伝専門職の視点からー
3. 学会等名 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
4. 発表年 2021年

1. 発表者名 神原容子、竹内千仙、大迫美穂、佐々木元子、三宅秀彦、望月葉子
2. 発表標題 40歳以上のDown症候群患者の生活実態および来院状況の調査
3. 学会等名 第44回日本小児遺伝学会学術集会 第3回日本ダウン症学会学術集会 第3回日本ダウン症会議 合同学術集会
4. 発表年 2021年

〔図書〕 計1件

1. 著者名 認定遺伝カウンセラー制度委員会	4. 発行年 2023年
2. 出版社 診断と治療社	5. 総ページ数 160
3. 書名 遺伝カウンセリング標準テキスト	

〔産業財産権〕

〔その他〕

-

6. 研究組織

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究分担者	三宅 秀彦 (Miyake Hidehiko) (40297932)	お茶の水女子大学・基幹研究院・教授 (12611)	
研究分担者	佐々木 元子 (Sasaki Motoko) (90725665)	お茶の水女子大学・基幹研究院・講師 (12611)	

	氏名 (ローマ字氏名) (研究者番号)	所属研究機関・部局・職 (機関番号)	備考
研究協力者	武藤 香織 (Muto Kaori)		
研究協力者	是枝 美里 (Koreeda Misato)		
研究協力者	老川 瑞季 (Oikawa Mizuki)		

7. 科研費を使用して開催した国際研究集会

〔国際研究集会〕 計0件

8. 本研究に関連して実施した国際共同研究の実施状況

共同研究相手国	相手方研究機関
---------	---------