

科学研究費助成事業 研究成果報告書

平成 29 年 4 月 25 日現在

機関番号：14301

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2014～2016

課題番号：26460601

研究課題名(和文) 遺伝カウンセリングにおける一般診療と専門診療の機能区分の設定

研究課題名(英文) Setting of professional activities for genetic counseling

研究代表者

三宅 秀彦 (Miyake, Hidehiko)

京都大学・医学研究科・特定准教授

研究者番号：40297932

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 1,700,000円

研究成果の概要(和文)：本研究は、一般診療で行われる遺伝カウンセリングと遺伝の専門診療における応用的な遺伝カウンセリングの機能区分の設定を目的とした。

模擬的な遺伝カウンセリングの記録から、遺伝カウンセリングの構成要素を抽出した。これらの項目について、臨床遺伝専門医および一般の臨床医、それぞれにおける重要度を、臨床遺伝の指導医を対象とした質問紙票調査から評価した。これらの構成要素の多くは、一般医にも必要な能力とされていたが、リスクへの対応、説明資料などの作成、遺伝学的検査と関連した詳しい医学的説明および心理社会的事項の説明、遺伝学的診察後の心理社会的フォローアップが、臨床遺伝専門医が特に対応すべき範囲と考えられた。

研究成果の概要(英文)：This study aimed to establish functional classification between genetic counseling in general practice and genetic counseling in specialty medical care.

From the records of genetic counseling role-play, we extracted genetic counseling components. We conducted the questionnaire to evaluate the importance of these components, in clinical geneticists and general physicians. In this results, specialized activity for clinical geneticists was the following components; the risk assessment, preparing patient aid (information materials), explanations about detailed medical managements and psychosocial issues related to genetic testing, and psychosocial follow-up after genetic examination.

研究分野：境界医学

キーワード：遺伝カウンセリング 医学教育

1. 研究開始当初の背景

遺伝子解析技術の進歩により、一部の遺伝学的検査が保険適用され、薬理遺伝学検査、腫瘍に対する体細胞遺伝子検査なども標準的な診療の一部となりつつある。しかしながら、遺伝情報は、将来予測性を持つ一生不変の情報であり、さらに家系内で共有されるといった特性があるため、遺伝子診療にあたっては遺伝カウンセリングが重要とされている。

平成 24 年に発表された日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」では、遺伝学的検査の一般診療化などを背景に、すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査では、基本診療科の主治医が、説明と同意に加えて基本的な遺伝カウンセリングも実施するとしている。しかし、担当診療科で対応できない症例や状況、倫理的な問題を包含する、出生前診断や発症前診断、保因者診断などの場合には、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーといった遺伝カウンセリングの専門職が対応することとなる。一般の診療では、一次診療（プライマリケア）から二次診療、三次診療と、医療内容の高度化に伴い医療区分が上がる。遺伝カウンセリングにおいても診療体制による機能区分は提唱されているが、その区分については明確ではない。

2. 研究の目的

一般診療で行われる“基礎的な遺伝カウンセリング”と、遺伝の専門診療による“応用的な遺伝カウンセリング”の機能区分を明瞭化するために、遺伝カウンセリングを構成する要素を抽出して、この2つの遺伝カウンセリングの共通点と相違点を構成要素から明らかにし、この機能区分を設定することを目的とした。

さらに、この機能区分は臨床遺伝専門医教育における到達段階を示すものと考えられることから、遺伝カウンセリングを中心とした臨床遺伝学の教育における評価に利用できるか検討を行うこととした。

3. 研究の方法

(1) 遺伝カウンセリングの構成要素の検討および分類

(a) 遺伝カウンセリングの構成要素の抽出

遺伝カウンセリングの構成要素を検討するために、臨床遺伝専門医制度の指導医 2 名の下で作成されたシナリオを用いて、15 分間、4 回の異なる遺伝カウンセリングロールプレイを行い、ビデオで記録し、このビデオ記録から会話の内容を書き起こし、この書き起こした内容とビデオ画像から構成要素を抽出した。さらに、米国卒後医学教育認可評議会の臨床遺伝専門医のコンピテンシー、米国遺伝カウンセラー認定協議会のコンピテンシ

ーを参照し、複数名による協議の上で抽出を行った。

(b) 遺伝カウンセリングの構成要素の必要度調査

(a)で抽出された項目を、一般臨床医と臨床遺伝専門医、それぞれにおける臨床上の必要性を分類するために、臨床遺伝専門医制度の指導医を対象に調査を行った。2014 年 12 月時点で臨床遺伝専門医制度指導医として認定され、臨床遺伝専門医制度委員会制度委員会のホームページ上に公開されていた 278 名のうち、連絡先の公開情報が確認できた 272 名を研究対象とした。

質問紙票は、遺伝カウンセリングの構成要素について、一般臨床医と臨床遺伝専門医、それぞれにおける臨床上の必要性を“必要である”、“状況によっては必要”、“必要ない”からなる、3段階の Likert スケールで評価するように設定した。質問紙票調査は、2015 年 2 月から 3 月にかけて、無記名自記式郵送法にて行った。

研究の実施にあたり、京都大学医学研究科・医学部附属病院 医の倫理委員会で倫理審査を受け、承認を得た。(承認番号 E-2500)

(2) 機能区分の応用に向けての検討

(1)の調査で得られた一般臨床医と臨床遺伝専門医の差が見られた項目である、「面接態度」「クライアントの疾患に対する認識」「クライアントの遺伝学的リスク認識」「面接のアジェンダセッティング」「リスク評価」「説明内容」「説明の範囲」「説明方法」「意志決定の支援」「他科・他診療部門との協力体制」10 の評価小項目を、「アドバンスレベル」「基本レベル」「要学習」の3段階に評価する評価表(ループリック)を作成した(図1)。

評価項目	評価内容	基本レベル	要学習	アドバンスレベル
総論	面接態度	クライアントの健康や福祉に共感的な対応ができていない	クライアントに合わせて、ややかながら共感を伴った対応ができていない	クライアントに合わせて、そのペースで話している
	クライアントの疾患に対する認識について	医学的事実だけでなく、心理的側面や感情についても説明できる	医学的事実の確認ができる	確認できていない
	クライアントの遺伝学的リスク認識について	クライアントの認識している点を確認できる	クライアントの認識している点を確認できる	確認できていない
説明	面接のアジェンダセッティングについて	医学的事実だけでなく、心理的側面や感情についても説明できる	医学的事実から設定できる	設定できていない
	リスク評価	個別のリスクを正確に評価できる	一般的なリスクを説明できる	評価が行えない
	説明内容	クライアントの持つ個別の状況に合わせて内容を正確に説明できる	一般的な内容を正確に説明できる	医学的に正確である
説明の範囲	クライアントの理解できる範囲内で、全般的に説明している	クライアントから質問された事柄についても答えられない	クライアントから質問された事柄についても答えられない	クライアントから質問された事柄についても答えられない
	説明方法	言葉だけでなく、図解などを用いて説明ができる	言葉のみを用いて説明ができる	専門用語を多用している/説明ができていない
	他科・他診療部門との協力体制	自立的な連携として提案できる	一般的な内容として提案できる	明確な提案ができていない

Memo

本ループリックの使い方
 本ループリックは、ファシリテーターが評価を行うためにご使用下さい。
 アドバンスレベルは臨床遺伝専門医のGCで、基本レベルは一般診療科の医師のGCでの必要なレベルを想定しています。
 余裕をもちて使用できます。
 汎用性を目指しており、やや抽象的な表現となっております。ご了承下さい。
 記載内容が、全ての評価項目ではない事を念頭に置き、ご利用下さい。

図1: 遺伝カウンセリング(GC)評価のためのループリック

このループリックを、臨床遺伝専門医を主な対象とした遺伝カウンセリングロールプレイの研修会において、研修会のファシリテーターに試用してもらい、評価を受けた。なお、参加者の個人情報に配慮し、調査項目はループリックの使用感のみとした。

(3) 市民公開講座の開催

本研究で得られた遺伝カウンセリングに必要な要素を市民公開講座において、講演をおこない、遺伝カウンセリングを受診する際に必要な事項や、遺伝カウンセリングの重要性について啓発活動をおこなった。

市民公開講座のタイトルは、「どこかで役立つ？ 本当は身近な遺伝カウンセリング」とし、2017年2月11日(土・祝)13:30-16:00に、烏丸コンベンションホール 大会議室を会場として開催した。会場の関係で、定員50名で開催した。

内容としては、研究班の成果発表に加えて、遺伝カウンセリングをより深く理解していただくために、認定遺伝カウンセラー、遺伝性疾患当事者にも講演をお願いした。

4. 研究成果

(1) 遺伝カウンセリングの構成要素の検討および分類

遺伝カウンセリングの38項目の項目を抽出した。抽出された項目は、さらに7つの大項目に分類し、表1のように整理した

この抽出された項目を用いた質問紙調査では、155件の返信があり、その全てが有効回答であった(有効回答率57.0%)。回答者の78%が男性で、大学病院勤務が約半数、年齢層は50代が過半数を占め、診療の基本領域は小児科が最も多く、次いで産婦人科であった。

一般臨床医と臨床遺伝専門医間での必要性を比較した結果、項目の必要性について、臨床遺伝専門医に対しては、過半数の回答者が、38項目全てにおいて「必要」と回答していた。一方、一般医に対して、過半数が「必要である」としたのは、「話しやすい、和やかな雰囲気を作ることができる」、「平易な言葉を用いて疾患・遺伝に関して説明できる」、「クライアントの家族や関係者への配慮を言葉や態度で表現できる」の3項目であった。

項目に対して重み付け(「必要である」3点、「状況によっては必要」2点、「必要ない」1点)を行い解析したところ、臨床遺伝専門医に対して全ての項目で2.5点以上のスコア(平均2.88、標準偏差0.03、最大値2.98、最小値2.69)であり、一般医のスコアは平均2.11(標準偏差0.03、最大値2.85、最小値1.61)で分布していた。ノンパラメトリック解析(Wilcoxon/Kruskal-Wallisの順位和検定)では、全ての項目で一般医の必要度より臨床専門医の必要度が有意に高値となっていた。一般医における必要度が2点未満(「状

表1. 臨床遺伝専門医と一般の診療医における遺伝カウンセリングの構成要素の必要度の差

遺伝カウンセリングの構成要素		
I. 面談の開始(2項目)	話しやすい、和やかな雰囲気を作ることができる。 疾患情報とクライアント情報からセッションの目標を設定できる	** +
II. 面接技法(3項目)	「言い換え」「要約」「感情の反映」の面接技法を使用できる クライアントの沈黙を受容できる 平易な言葉を用いて疾患・遺伝に関して説明できる	** + ** +
III. 情報収集(9項目)	遺伝性疾患を診断するための(遺伝子診断以外の)一般的診察ができる クライアントの疾患知識をクローズドクエスチョンで確認できる クライアントの疾患知識をオープンクエスチョンで確認できる 疾患から想定される関連症状・特徴についてクライアントの病歴を取得できる クライアントが認識している関連症状・特徴について家族歴を聴取できる クライアントが認識していなかった関連症状・特徴について家族歴を聴取できる クライアントの家族や関係者への配慮を言葉や態度で表現できる 3世代以上にわたる家族歴を聴取できる 標準的な家系図を作成できる (米国の標準記載法、医学部卒前遺伝医学教育モデルカリキュラムなどに準じた)	** ** ** + ** + ** + ** + ** + ** + ** +
IV. リスク対応(3項目)	クライアントや家族の持つ遺伝学的リスクを正確に推定できる クライアントのリスク認識をクローズドクエスチョンで確認できる クライアントのリスク認識をオープンクエスチョンで確認できる	* ++ * + * +
V. 遺伝学的説明(5項目)	遺伝学的な病態について一般的な説明ができる 遺伝に関しての説明に用いるための図や表を作成できる 既発症者の診断としての遺伝学的検査における医学的事項の概略を説明できる 既発症者の診断としての遺伝学的検査における医学的事項を詳細に説明できる 既発症者の診断としての遺伝学的検査における心理・社会的問題について説明できる	** + ** ++ ** + * ++ * +
VI. 出生前診断・保因者診断・発症前診断への対応(9項目)	出生前診断の医学的事項の概略を説明できる 出生前診断の医学的事項を詳細に説明できる 出生前診断の心理・社会的問題を説明できる 保因者診断の医学的事項の概略を説明できる 保因者診断の医学的事項を詳細に説明できる 保因者診断の心理・社会的問題を説明できる 発症前診断の医学的事項の概略を説明できる 発症前診断の医学的事項を詳細に説明できる 発症前診断の心理・社会的問題を説明できる	** + * ++ * + ** + * ++ * ++ ** + * ++ * ++
VII. フォローアップ(7項目)	遺伝子診断後の医学的フォローアップについて説明できる 遺伝子診断後の心理・社会的フォローアップについて説明できる 遺伝学的検査を行わなかった場合の医学的フォローを提案できる 遺伝学的検査を行わなかった場合の心理・社会的フォローを提案できる 他の医療職とクライアント情報を共有できる 社会的サポートをクライアントや家族に提示できる 社会的サポートの窓口をクライアントに紹介できる	** + * + ** + * + ** + ** + ** +

* 必要である”3点, “状況によっては必要”2点, “必要ない”1点で重み付け

+ : 一般臨床医のスコアが2.0以上2.5未満の項目

** : 一般臨床医のスコアが2.0未満の項目

+ : 臨床遺伝専門医と一般の診療医の必要度のスコアの差が0.5以上1未満の項目

++ : 臨床遺伝専門医と一般の診療医の必要度のスコアの差が1以上の項目

況によっては必要である”より重みが低いスコア)の項目は14項目あり、うち8項目は臨床遺伝専門医のスコアとの差が1以上であり、残り6項目では、スコアの差が1点未満であった。また、一般医における必要度が2.5を超えていた項目は2項目であり、これらの項目はスコアの差が0.5未満であった。これらの他にスコアの差が0.5未満であった項目は4項目であった(表1)。

以上の結果より、一般医の半数以上でも必要とされた3項目は、面接における基本的な態度と考えられた。これらは臨床遺伝専門医に必要な事項ではあるが、臨床遺伝専門医の特性とは言えず、一般医の段階から持つべき能力であると考えられる。その他の、一般医においても必要度のスコアが2点以上であった項目も、一般診療でこれらの状況に遭遇する可能性があるということであり、一般医が

修得すべき項目と考えられる。これに対して、リスク対応、説明資料などの作成、遺伝学的検査関連の詳細な医学的説明および心理・社会的事項の説明、遺伝学的診察後の心理・社会的フォローアップが、臨床遺伝専門医が専門的に対応すべき項目であり、機能区分のポイントであると考えられた。

近年のアウトカム基盤型教育において、Entrustable Professional Activities (EPA) という考え方がある。知識や技能、評価、態度などの複数の要素を統合した、観察可能な能力をコンピテンシーというが、EPA はコンピテンシーに関連した概念であり、あるコンピテンシーを十分に身につけた場合に、指導なしに実施を任せられる業務や履行能力を EPA という。EPA は、医学部を卒業し研修医となった時点にはコアの EPA を持ち、一般臨床医 (practicing physician)、そして専門医 (specialties) と、段階によって拡大していく¹⁾。今後、これらの項目を、EPA として臨床遺伝教育における評価に用いる可能性が示唆された。

(2) 機能区分の応用に向けての検討

作成したループリックに対して、38 人の専門家から評価を受けた。38 名のうち、臨床遺伝専門医が 26 名 (68.4%)、認定遺伝カウンセラーは 12 名 (31.6%) であった。「ループリックはロールプレイの評価に役立ったと思いますか」の問に対しては、「評価の役に立った」と回答したのが 24 人 (63.6%) であったのに対し、「役に立たなかった- どちらとも言えない」と回答したのが 13 人 (34.2%) であった。

項目についての質問では、「評価の大項目は面接・説明・支援の 3 項目としましたが、過不足はないでしょうか」の質問に対して、回答のあった 37 人 (97.8%) 全員が十分と回答した。一方、小項目を 10 項目に設定したことについては、「不十分」1 人 (2.8%)、「十分」31 人 (86.1%)、「多すぎる」3 人 (8.3%)、「項目による」1 人 (2.7%) という結果であった。ループリックの小項目に対する要求水準の評価は、おおむね適正と評価されたが、「要学習」の項目で、水準が低いとする割合が多かった。

今回作成したループリックは、遺伝カウンセリングの評価ツールとして利用できる可能性はあるが、実際の使用については、評価する際に使用者がループリックになれる必要があり、観察と評価の両立も課題であると考えられた。今後、使用環境の整備などを含めて、実用的な遺伝カウンセリングの評価システムを開発していくことが期待される。

(3) 市民公開講座の開催

市民公開講座には定員 50 名に対して、34 名の来場者を迎える事ができた。参加者を対象としたアンケートには、25 名が回答し、全ての回答が、本会が有意義であったとしており、

遺伝カウンセリングについてよく知る事ができた、との感想が多く寄せられた。今回の市民公開講座は、小規模な集会であったため、近い距離感で啓発を行うことのメリットが活かされたと考える。

<参考文献>

1) Association of American Medical Colleges. "Core Entrustable Professional Activities for Entering Residency Faculty and Learners' Guide". Association of American Medical Colleges HP. <<https://members.aamc.org/eweb/upload/Core%20EPA%20Faculty%20and%20Learner%20Guide.pdf>>, (2017 年 4 月 21 日参照).

5. 主な発表論文等

(研究代表者、研究分担者及び連携研究者には下線)

[雑誌論文](計 1 件)

三宅秀彦, 村上裕美, 鳥嶋雅子, 稲葉慧, 松川愛未, 高嶺恵理子, 米井歩, 浦尾充子, 山田重人, 小杉真司, 遺伝カウンセリングにおける一般診療と専門診療の機能区分の設定, 日本遺伝カウンセリング学会誌, 査読有, Vol. 38, No. 1, 2017, 印刷中

[学会発表](計 2 件)

三宅秀彦, 村上裕美, 鳥嶋雅子, 稲葉慧, 松川愛未, 高嶺恵理子, 米井歩, 浦尾充子, 山田重人, 小杉真司, 遺伝カウンセリングにおける一般診療と専門診療の機能区分の設定, 日本人類遺伝学会第 60 回大会, 2015 年 10 月 14 日, 東京
三宅秀彦, 山田重人, 浦尾充子, 小杉真司, 遺伝カウンセリングロールプレイ評価のためのループリック作成の試み, 第 48 回日本医学教育学会大会, 2016 年 7 月 30 日, 大阪

[図書](計 0 件)

[産業財産権]

出願状況 (計 0 件)

取得状況 (計 0 件)

[その他]

ホームページ等

6. 研究組織

(1) 研究代表者

三宅 秀彦 (MIYAKE, Hidehiko)
京都大学・医学研究科・特定准教授
研究者番号: 40297932

(2)研究分担者

浦尾充子 (URAO, Michiko)
京都大学・医学研究科・非常勤講師
研究者番号：10447972

小杉真司 (KOSUGI, Shinji)
京都大学・医学研究科・教授
研究者番号：50252432

山田重人 (YAMADA, Shigehito)
京都大学・医学研究科・教授
研究者番号：80432384

(3)連携研究者

なし

(4)研究協力者

村上裕美 (MURAKAMI, Hiromi)
京都大学・医学部附属病院・特定職員

鳥嶋雅子 (TORISHIMA, Masako)
京都大学・医学部附属病院・特定職員

稲葉慧 (INABA, Akira)
京都大学大学院・社会健康医学専攻・大学院生

松川愛未 (MATSUKAWA, Manami)
京都大学大学院・社会健康医学専攻・大学院生

高嶺恵理子 (TAKAMINE, Eriko)
京都大学大学院・社会健康医学専攻・大学院生

米井歩 (YONEI, Ayumi)
京都大学大学院・社会健康医学専攻・大学院生