

令和 3 年 6 月 14 日現在

機関番号：15101

研究種目：奨励研究

研究期間：2020～2020

課題番号：20H00883

研究課題名 患者らにおける単一遺伝子疾患遺伝学的検査の理解促進のための教育プログラム構築

研究代表者

松浦 香里 (MATSUURA, Kaori)

鳥取大学・医学部附属病院・認定遺伝カウンセラー・臨床検査技師

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 480,000 円

研究成果の概要：本研究では、遺伝学的検査（以下、検査）の結果と特徴に関する理解を促す教育プログラムを構築することを目的とし、乳がん、卵巣がん患者を対象としたアンケート調査および教材の作成を行った。

アンケート調査より検査の特徴と結果に関する知識が不十分であること、患者が医師の説明前に知識を得ていることで検査に関する理解が促進されることが明らかになった。アンケート調査結果などをもとに理解促進に効果的な教材を検討した結果、診療前の待合室で視聴することを目的とした3分30秒の動画教材を作成した。検査で分かることを結果別（陽性、陰性、意義不明）に分けて説明する内容とした。

研究成果の学術的意義や社会的意義

近年、ゲノム医療が急速に進んでおり、患者が遺伝学的検査を利用する機会は増えているが、患者の遺伝リテラシーは不十分だと言われている。アンケート調査より、乳がんもしくは卵巣がん患者の遺伝学的検査に関する知識や情報収集方法の現状が明らかになり、患者教育の内容や方法を検討するうえで参考となる情報を得ることができた。また、作成した教材によって、遺伝学的検査の結果と特徴に関する理解促進に寄与できる可能性がある。

研究分野：遺伝教育

キーワード：遺伝学的検査 患者教育 教材

1. 研究の目的

ゲノムを網羅的に調べ、その結果を用いて治療・診断に活かす、ゲノム医療が推進されており、特に単一遺伝子疾患の遺伝学的検査（先天的な遺伝子バリエーションの有無を調べる検査）の件数は年々増加している。遺伝学的検査の結果は、将来の発症を予測できる可能性があり、疾患によっては早期発見・治療に繋がる可能性があるという利点がある。一方、血縁者への遺伝の可能性が明らかになる、検査技術には限界があるという特徴も有する。そのため患者らが検査の特徴と検査結果の内容を正しく理解することは大変重要である。

本研究では、遺伝学的検査の特徴と検査結果について患者の理解を促すための教育プログラムを構築することを目的とした。

2. 研究成果

2020年4月から遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）の保険診療での検査適応者が大幅に拡大された。これにより、乳がんもしくは卵巣がん患者の多くが遺伝学的検査を利用することが予想されたため、本研究の対象者を乳がんもしくは卵巣がん患者と設定した。

（1）現状把握のためのアンケート調査

【対象】 遺伝学的検査（以下、検査）の情報提供もしくは検査の受検を希望して、鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科を受診した乳がんもしくは卵巣がんの既往歴がある患者

【方法】 遺伝子診療科受診後、同意を得た方に自記式アンケート調査を実施した。

【質問項目】

- ① 基本属性（性別、年齢、乳がん・卵巣がんの既往歴・家族歴、子・きょうだいの有無）
- ② 検査結果に関する事前知識の有無
- ③ 検査に関する事前の情報収集の有無と用いた方法により情報を得られたのか
- ④ 遺伝子診療科受診前の情報収集が、検査の理解を深めるために役立つのか

【結果】 19人から同意を取得し回答を得た。有効回答数は18だった。

① 基本属性

回答者は全て女性で、平均年齢は56歳、乳がん既往歴、卵巣がん既往歴、両方の既往歴がある人はそれぞれ12人、5人、1人であった。18人はきょうだいがおり、17人は子どもがいた。

② 検査結果に関する事前知識の有無

回答者の61.1%が、「検査により複雑な感情を抱く可能性があること」を知っており、55.6%が「検査結果からなりやすいがんが分かる可能性があること」、「遺伝情報は生涯変化しないこと」を知っていた。一方、「検査結果が3種類あること」、「就職や生命保険加入時に不利益を被る可能性が否定できないこと」を知っている人は6.1%であった（表1）。遺伝子診療科の受診以前から11項目全て知っていた人は1名（5.6%）、全く知らなかった人は3名（16.7%）であった。

表1 遺伝学的検査の特徴・結果に関する知識の有無

下記の内容は、遺伝子診療科を受診する前から知っていましたか（N=18）	はい N	（%）
遺伝子検査を受けた人は、安心・不安・自責の念など複雑な感情を抱く可能性がある	11	（61.1）
遺伝子検査を受けると、将来、なりやすいがんが分かる可能性がある	10	（55.6）
遺伝情報（検査結果）は、生涯変化しない	10	（55.6）
陽性の場合でも、いつ発症するのか、どのがんを発症するのかは分からない	9	（50）
陽性の場合でも、生涯、乳がんや卵巣がんにならない可能性がある	9	（50）
陽性の場合には、一般の人とは異なる特別な検診方法・予防法・治療法がある	9	（50）
陽性の場合、子どもは男女関係なく、50%の確率で同じ遺伝子変異を持っている可能性がある	7	（38.9）
陽性の場合、きょうだいは男女関係なく、50%の確率で同じ遺伝子変異を持っている可能性がある	5	（27.8）
陰性の場合でも、遺伝性の可能性を完全に否定することはできない	3	（16.7）
遺伝子検査を受けた場合、予想される結果は、3種類（陽性/不明/陰性）のいずれかである	1	（5.6）
日本には、遺伝情報による差別を禁止する法律が存在しないため、就職・生命保険の加入等の際に不利益を被る可能性が否定できない	1	（5.6）

③ 検査に関する事前の情報収集方法と用いた方法によって情報を得られたのか（表2）

受診前に検査について情報収集した人は11人(61%)であった。11人が情報収集に用いた方法は「医療機関設置のパンフレット(82%)」、「インターネット(73%)」、「医療者から聞いた(55%)」の順で多かった。「医療機関設置のパンフレット」、「医療者から聞いた」と回答した全員が、検査に関する情報を「十分得られた」もしくは「少し得られた」と回答していた。

表2 事前の情報収集を行った人数と情報の取得程度

	利用した		利用しなかった			
	N (%)	全く得られ なかった	あまり得られ なかった	少し 得られた	十分 得られた	N
医療機関設置 パンフレット	9 (82)	0	0	6	3	2
インターネット	8 (73)	1	0	4	3	3
医療者に聞いた	6 (55)	0	0	5	1	5
SNS	2 (18)	0	0	1	1	9
書籍	1 (9)	0	0	1	0	10
雑誌	1 (9)	0	0	0	1	10
知人・家族	0	0	0	0	0	11
新聞	0	0	0	0	0	11
テレビ	0	0	0	0	0	11

※収集方法は、複数回答可

④ 遺伝子診療科受診前の情報収集が、検査の理解を深めるために役立つのか
事前に情報収集していた11人中、7人(63%)は受診前に自ら検査に関する情報を得ておくことで検査に関する理解が深まったと回答した。

アンケート調査結果より、検査に関する項目を全て知っていた人は5.6%であったこと、最も多くの人が知っていたと答えた項目も約6割にとどまっていたことから、乳がん・卵巣がん患者において、検査の特徴と結果に関する知識が不十分であることが明らかになった。また、患者は医療機関で情報を得ることが多く、医師の説明前に患者が知識を得ていることで検査に対する理解が促進されることが明らかになった。これらの結果より、患者教育が必要であり、医師の診察前に利用する教材が効果的であると考えた。

(2) 遺伝学的検査結果と特徴に関する教材の検討

【方法】

アンケート結果、HBOC 診療従事者の意見、遺伝学的検査や HBOC に関連する書籍、過去の報告などをもとに、教材の使用場面、ナレーション及びイラスト内容を検討した。

【結果】

診療前の待合室で視聴することを目的とした3分30秒の動画教材を作成した。遺伝学的検査で分かることを結果別(陽性、陰性、意義不明)に分けて説明する内容とした。

新型コロナウイルス感染拡大の影響で、対象者の確保に時間を要したため、当初予定していた教材の予備評価は実施できなかった。しかし、アンケート調査結果より、乳がん・卵巣がんの患者における現状が明らかになり、教材作成に有用な情報を得たと考える。教材を作成し、教育プログラム構築のための準備が整った。今後、遺伝学的検査の対象となる乳がん・卵巣がん患者に作成した教材を診察前に視聴してもらい、教育プログラムの効果を検証する。同時に教材の改善点も収集し、その結果をもとに教材の内容などを改良し、より理解を促す教材を作成する予定である。

主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計0件

〔学会発表〕 計0件

〔図書〕 計0件

〔産業財産権〕

〔その他〕

—

研究組織（研究協力者）

氏名	ローマ字氏名
岡崎 哲也	(OKAZAKI Tetsuya)
笠城 典子	(KASAGI Noriko)
難波 栄二	(NANBA Eiji)
前垣 義弘	(MAEGAKI Yoshihiro)