

令和 3 年 6 月 25 日現在

機関番号：32644

研究種目：研究活動スタート支援

研究期間：2019～2020

課題番号：19K24269

研究課題名（和文）日本の医療現場における遺伝子関連情報取り扱いの実態調査

研究課題名（英文）A survey on genetic information management in Japanese medical site

研究代表者

鈴木 みづほ（SUZUKI, Mizuho）

東海大学・医学部・助教

研究者番号：00845521

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費） 1,600,000円

研究成果の概要（和文）：現在日本は急速なゲノム医療推進にあり、遺伝情報の活用は治療と切り離せないものになりつつあるが、本来守秘義務のある診療情報においても遺伝情報は個人情報として特別に保護されるべきという考え方が根強くあり、限られた医療者だけが閲覧可能な手段により、遺伝情報はアクセス制限がなされる報告があった。これらから、現代医療の遺伝情報管理の実態と背景を、探索的順次デザインにて調査した。特定機能病院等の臨床遺伝専門医に対するインタビュー調査により、遺伝情報のアクセス制限項目とその背景を考察した。またその結果を踏まえ、臨床研修病院に質問紙調査を実施し、遺伝情報が有意に特別管理されている実態を浮き彫りにした。

研究成果の学術的意義や社会的意義

医療機関の“遺伝情報取り扱いの差異”が、情報活用の側面からみた場合、将来的なゲノム医療の妨げや医療格差に繋がりがかねないことが懸念されるため、診療情報上の遺伝情報の取り扱いについて、日本におけるコンセンサスを得ることが必須であると考え、本研究ではそのための議論の前提となるような実態調査データを取得した。また、実態背景の考察から、ゲノム医療の普及・発展の基盤を整える礎となるような提案を行う予定である。

研究成果の概要（英文）：Japan is currently in the midst of a rapid promotion of genomic medicine, and the use of genetic information is becoming an inseparable part of treatment. In the past, there have been reports that access to genetic information was restricted even in electronic medical records. Based on the above, we conducted an exploratory sequential study to investigate the actual situation and background of genetic information management in modern medicine. Through interviews with clinical geneticists at hospitals with specified functions, we examined the items that restrict access to genetic information and their backgrounds. Based on the results, we conducted a questionnaire survey of clinical training hospitals to highlight the reality of significant special management of genetic information.

研究分野：遺伝カウンセリング

キーワード：遺伝情報の管理 遺伝子例外主義 遺伝リテラシー 遺伝カウンセリング 遺伝差別 遺伝性疾患 守秘義務 診療情報

科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属します。

1. 研究開始当初の背景

日本の医療機関における遺伝情報の記載や管理の多様性については、遺伝学的検査の対象が限られた単一遺伝子疾患の患者であったことや、遺伝情報の対応そのものが慎重に進められてきた歴史的背景があり、今までさほど大きな問題として取り扱われてこなかった。

日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」¹⁾(日本医学会ガイドライン)には、「すでに発症している患者の診断を目的として行われた遺伝学的検査の結果は、原則として、他の臨床検査の結果と同様に、患者の診療に関係する医療者が共有する情報として診療録に記載する必要がある」と記載されている。しかしながら実際の医療現場では、発症者の確定診断であっても、電子カルテへの記載に患者の同意を求め、同意を得られなかった場合には別途紙カルテを用意して管理したり、遺伝学的検査の結果へのアクセスには電子カルテ上でアクセス制限を設けている医療機関が複数存在することが知られている²⁾。

各病院の“遺伝情報取り扱いの差異”が、ゲノム医療推進の妨げや医療格差に繋がることが懸念される。ゲノム医療の適正な普及と発展のために、全国的な医療機関における遺伝情報の取り扱いとその差異を明らかにし、「個人情報の配慮と遺伝情報の有効な活用のあり方」について議論の基盤となる基礎データを提示しなければならない。

2. 研究の目的

ゲノム医療の適正な普及と発展のために、医療機関において遺伝情報をどのように取り扱うべきか、日本におけるコンセンサスを得ることが必須であると考えられる。そのための議論の前提となるような全国的な実態調査を行う。本研究では、日本の医療機関において遺伝情報がどのように取り扱われているのかとその実態背景を明らかにする。これらによりゲノム医療の普及・発展の基盤を整えることを目的とする。

3. 研究の方法

(1) 質的帰納的研究

臨床遺伝専門医制度委員会の認定研修施設 96 施設、もしくは、厚生労働省の指定するがんゲノム医療中核拠点病院・拠点病院のうちそれぞれの施設の遺伝子診療部門の指導責任医、あるいは、それと同等に当該施設の遺伝に関する情報管理体制について知悉した臨床遺伝専門医 1 名、合計 20 施設 20 名に対して、半構成的面接法によりインタビュー調査を実施した。(インタビュー実施期間は 2020 年 2 月 1 日～9 月 1 日、本研究は対面で行うことを原則としていたが、COVID-19 の感染拡大を踏まえ、Web でのインタビュー調査にも対応した)

質問項目については、遺伝学的検査の結果(発症者・保因者・未発症者)、遺伝カウンセリング記録や家系図などの項目において通常の診療記録とは異なる管理を実施しているかなど他に、遺伝性疾患と判明しうる処方箋や診断書についての扱い、特別な管理がなされている他の機微情報の有無も合わせて質問した。また、その管理に至った理由・背景や遺伝情報に必要と思われる配慮、どのような管理が望ましいと考えるかなどについても併せて調査した。研究対象者の属性、遺伝情報の管理と項目、アクセス制限の有無などについてはエクセルによる単純集計を行った。

対象者の主観に基づくデータについては逐語録を作成し、続いて文脈を損なわないようにコード化を行った。解析ソフトは N.VIVO (ver12) を使用し、類似したコードごとに、カテゴリー化を行った。分析結果の確実性の担保のため、語られた内容の抽象化・概念化について、最初にカテゴリー化を行なった研究者とは別の研究者とともに全員がコーディングに合意するまで検討を繰り返す。これらの分析により、背景を質的に明らかにするとともに、今後実施を予定している全国規模の調査に用いる質問紙調査のアンケート項目を作成した。

(2) 質問紙調査

臨床研修指定病院(令和元年度に臨床研修プログラムを実施する予定の臨床研修病院として登録のある 1037 施設)を対象に、各施設の個人情報保護管理責任者あてにアンケート調査用紙、研究説明文を郵送し、回答を依頼した。対象者からのアンケート用紙の回収をもって同意とみなした。(アンケート調査実施期間は 2020 年 9 月 9 日発送～10 月 10 日締切)

広く一般病院を対象としているため、質問項目については、施設の属性と遺伝情報の扱いがあるかどうかを尋ねた後に、遺伝学的検査の結果(発症者・保因者・未発症者)、遺伝カウンセリング記録や家系図などの項目において通常の診療記録とは異なる管理を実施しているか、他に、特別な管理がなされている他の機微情報の有無も合わせて質問した。また、遺伝情報の管理は特別な配慮が必要と意見した対象群に対しては、その理由も併せて調査した。研究対象者の属性、遺伝情報の管理と項目、アクセス制限の有無などについてはエクセルによる単純集計を行った。項目のうち意見については 5 段階リッカート法の評価表を用いて評価した。またクロス集計を行い、どのような施設属性で遺伝情報には特別な配慮がされているのかを評価した。自由記載の

回答に対しては、分析結果の確実性の担保のため、内容の抽象化・概念化について予めアンケート項目（複数回答可）をカテゴリー選択とし、具体的な意見の記入があれば最初にカテゴリー化を行なった研究者とは別の研究者とともに全員がコーディングに合意するまで検討を繰り返して評価した。

4. 研究成果

(1) 20 施設の遺伝情報の管理状況

20 施設全ての施設で電子カルテシステムが導入されていたが、遺伝情報に特別な配慮を必要とせず他の診療情報と同じように電子カルテに情報が掲載されていた施設（アクセス制限をかけていない）は 6 施設（30%）であった。一部もしくは全ての遺伝情報について紙カルテで別途保管していたのは 11 施設（55%）、電子カルテ上にアクセスの制限（資格制限）をかけていたのは 2 施設（10%）、遺伝子診療部門スタッフのみが閲覧できる電子フォルダにて一部の遺伝情報を共有していたのは 3 施設（15%）であった。以上より、遺伝情報にアクセス制限ありの施設は合計 14 施設であった（複数のアクセス制限を併用している 2 施設を含む）。

施設No.	施設属性	電子カルテ上の資格制限	別添保管場所	遺伝子診療部門で取得された一般診療情報	遺伝学的検査結果バリエーション情報	家系図	遺伝カウンセリング記録	研究関連情報	自費診療に関わる記録	未発症者保因者情報	出生前診断情報	心理カウンセリング記録*
1	大学病院	なし	紙カルテ	●	●	●	●	●	●	●	●	○
2	大学病院	なし	紙カルテ	●	●	●	●	●	●	●	○	ND
3	大学病院	なし	紙カルテ	○	●	●	●	ND	●	●	○	●
4	大学病院	なし	紙カルテ	○	○	●	○	●	●	●	○	○
5	大学病院	なし	紙カルテ	○	○	○	○	●	ND	●	○	ND
6	大学病院	なし	紙カルテ	○	○	●	●	●	○	○	○	○
7	大学病院	なし	紙カルテ	○	○	●	○	ND	○	○	○	○
8	大学病院	なし	電子フォルダと紙カルテ	○	○	●	○	ND	○	●	○	○
9	大学病院	あり	紙カルテ	○	●	●	●	●	●	●	●	ND
10	大学病院	あり	なし	○	●	●	●	●	●	●	○	○
11	大学病院	なし	電子フォルダ	○	○	●	○	○	○	●	○	○
12	大学病院	なし	電子フォルダ	○	○	●	○	○	○	●	○	ND
13	がん専門病院	なし	紙カルテ	●	●	○	●	●	●	●	○	ND
14	がん専門病院	なし	紙カルテ	○	●	○	●	ND	ND	○	○	ND
15	小児専門病院	なし	なし	○	○	○	○	○	○	○	○	○
16	大学病院	なし	なし	○	○	○	○	○	○	○	○	ND
17	大学病院	なし	なし	○	○	○	○	○	○	○	○	ND
18	大学病院	なし	なし	○	○	○	○	○	○	○	○	○
19	がん専門病院	なし	なし	○	○	○	○	○	○	○	○	ND
20	がん専門病院	なし	なし	○	○	○	○	○	○	○	○	○

【表1】アクセス制限をしている遺伝情報

：制限あり ○：制限なし ND：データなし -：当該情報を取り扱っていない

*：心理カウンセリング記録は遺伝情報ではないが、比較のために併記する。

また、施設で異なった遺伝情報項目に対して、アクセス制限が行われていることが明らかとなった。遺伝情報項目としては保因者・未発症者、家系図、遺伝カウンセリング記録、遺伝学的検査結果バリエーション情報、出生前診断情報などに制限をかけていた。また、研究関連情報、自費診療記録に制限をかけていることも明らかになった。

精神科の心理カウンセリング記録の管理について尋ねたところ、同様にアクセス制限をかけていると明言したのは 1 施設のみであった。これらの結果から、診療情報のうち、とりわけ遺伝情報が機微な情報としてアクセス制限されていることが明らかとなった。

尚、遺伝性疾患と推察できる処方箋について、アクセス制限を実施している施設はなかった。

(2) 遺伝情報に関する意識調査 -20 名の臨床遺伝専門医の意見より-

遺伝情報管理についての意識調査はインタビューデータの主観的データを N.VIVO(Ver12)のより解析を行った。概念をコード化し、抽象度を高めてカテゴライズした結果、電子カルテの遺伝情報へのアクセス制限が不要な理由として 6 個のカテゴリーが、アクセス制限が必要な理由として 10 個のカテゴリーが生成された。

<診療上の遺伝情報にアクセス制限は必要ない>

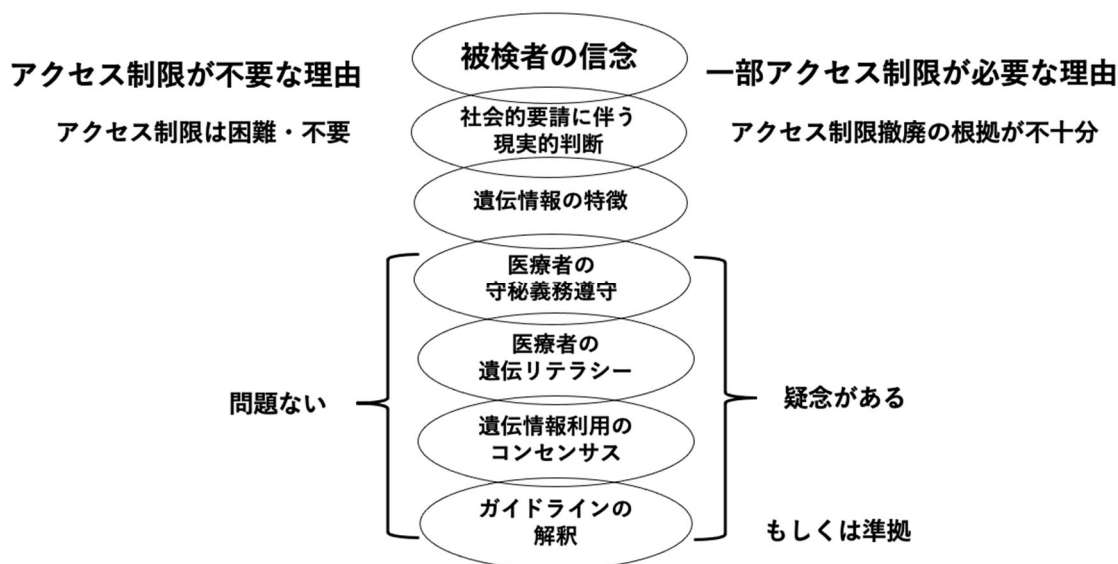
アクセス制限が不要な理由としては遺伝情報が 1) 診療上の共有の財産であることが挙げられ、

診療上極めて重要な情報であるために電子カルテでの共有が重要であるという認識があること
 や2)紙カルテへの懸念、すなわち紙カルテに比して電子カルテのほうが安全であるという意見、
 3)医療者の守秘義務への信頼があるという意見、また近年の遺伝情報の急増により特別な管理
 が負担となる 4)医療体制に基づく要請があるという意見、そもそも遺伝情報だけを特別に扱う
 のは遺伝差別を助長するためにアクセス制限を行わないという 5)差別の助長の防止、アクセス
 制限をしていると遺伝子診療部門の役割も Black Box 化するため可視化が望ましいという 6)遺
 伝子診療の可視化という意見に基づくことが明らかになった。

<診療上の遺伝情報にアクセス制限は必要である>

アクセス制限が必要な理由としては、教育現場、職場、親族などから患者が遺伝差別を受けた
 経験や生命保険会社により遺伝差別を受けた経験や懸念から、万が一の漏洩に備えて 1)患者の
 保護を理由にアクセス制限が必要とする意見や、電子カルテで診療情報共有することによって 2)
 医療者の遺伝リテラシー不足 3)院内関係者の不正閲覧にも懸念がある場合があがった。またこれ
 らのアクセス制限は 4)ガイドラインを遵守している結果や、5)紙カルテの方が利便性や優位
 性のある場合があること、6)コンセンサスが不明瞭なこと 7)これまでの慣例があり、変更し難
 いという事情も明らかとなった。8)遺伝情報の特徴(普遍性・予測性・共有性・不確実性)への
 配慮と 9)一般の診療とは一線を画すものという意見があり、10)患者の意向でアクセス制限を希
 望している場合には、必ずアクセス制限をするという信念があった。

この詳細な結果と考察については現在、学会論文投稿予定である。



【表2】アクセス制限が不要な理由・必要な理由に至る意識

(3) アンケート調査に回答した臨床研修病院の属性

次に対象を大幅に拡大して、日本の医療機関における遺伝情報の診療情報の記載についての
 調査を行なった。全国の臨床研修病院 1037 施設にアンケートを郵送で送付したところ、258 施
 設(25%)から回答を得た。そのうち診療情報のうち遺伝情報についての扱いがあると答えた施
 設が 191 施設(74%)であった。遺伝情報を扱う 191 施設の臨床研修病院の属性については遺伝
 専門の医療者が 83 施設(44%)で不在であり、また 108 施設(57%)で遺伝子診療部門がない事が
 明らかになった。そのような施設においても医療の中で、遺伝情報の利用は進みつつあると推察
 された。病院の規模として、185 施設(97%)が病床数 200-500 床(77 施設)、500 床以上(108 施
 設)であった。

(4) 診療情報と切り取られる遺伝情報

遺伝情報に、限られた医療者に対してのみ閲覧を許可する電子カルテシステムを導入してい
 ると答えた施設は 1/5 程度であった。閲覧が可能である医療者は遺伝子診療部門のスタッフ、
 該当診療科スタッフのみに限定するという回答が最も多くみられた。

また、同目的のために遺伝情報を電子カルテの診療記録とは別に保管(別途保管)している
 と答えた施設は半数以上あった。紙カルテを作成し、保管していると答えた施設が最も多く、
 臨床研修病院においても遺伝情報は、診療情報の一元化を妨げている実態が明らかになった。

この詳細なデータ解析結果については、現在集計中であり、論文投稿に向けて推敲中であ
 る。

参考文献

- 1) 日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」
<http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>
- 2) 斎藤加代子、菅野 仁、福島武春、川島 眞： 院内検査室における遺伝情報の管理
Medical Technology 2012 : 40:1464-1467

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕 計0件

〔学会発表〕 計2件（うち招待講演 0件 / うち国際学会 0件）

1. 発表者名 鈴木みづほ、大貫裕子、高橋千果、和泉俊一郎、竹下啓
2. 発表標題 日本の医療現場における遺伝子関連情報管理についてのインタビュー調査
3. 学会等名 日本遺伝カウンセリング学会学術集会
4. 発表年 2020年

1. 発表者名 鈴木みづほ
2. 発表標題 診療記録における遺伝情報管理の実態調査
3. 学会等名 日本生命倫理学会学術集会
4. 発表年 2020年

〔図書〕 計0件

〔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
研究協力者	大貫 優子 (OHNUKI Yuko)		
研究協力者	竹下 啓 (TAKESHITA Kei)		

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
---------	---------