

# 2025<WS1>

67 件の回答

[分析を公開](#)

「複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療と支援」

～母斑症、ライソゾーム病、結合織疾患、ミトコンドリア病など～

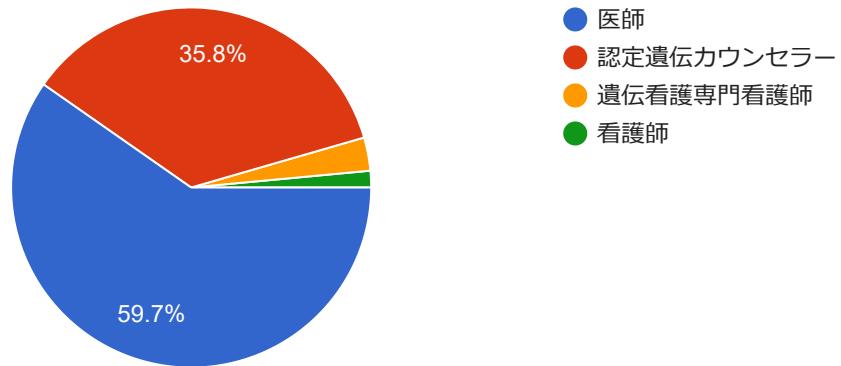
## 診療科横断的医療の課題と思われる点

### 回答者の属性

#### 1. 職種を教えてください

 [コピー](#)

67 件の回答

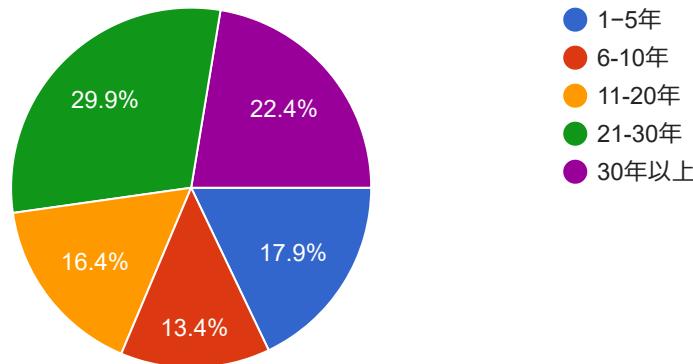


- 医師
- 認定遺伝カウンセラー
- 遺伝看護専門看護師
- 看護師

#### 2. 上記の職種の経験年数を教えてください

 [コピー](#)

67 件の回答



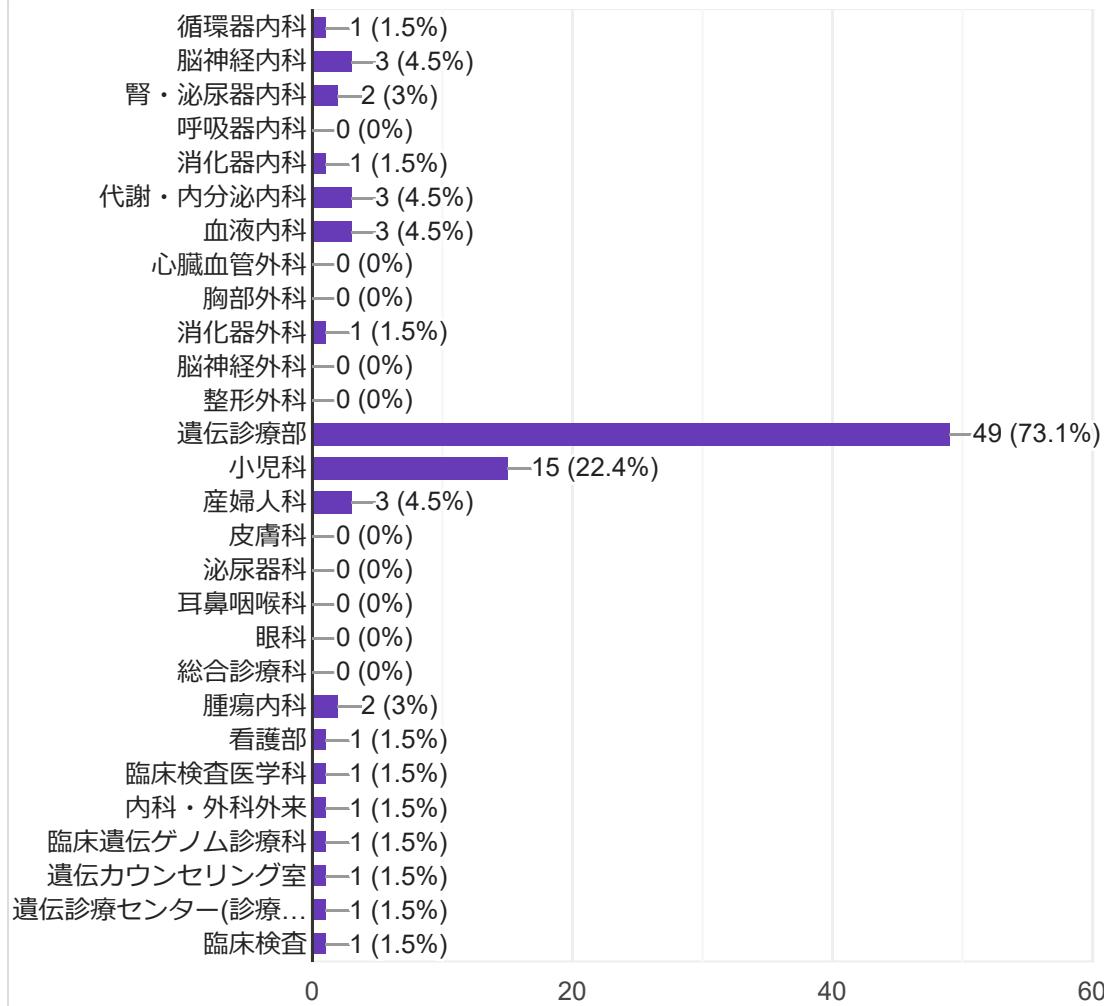
- 1-5年
- 6-10年
- 11-20年
- 21-30年
- 30年以上



## 3.所属する診療科を教えてください

 コピー

67 件の回答

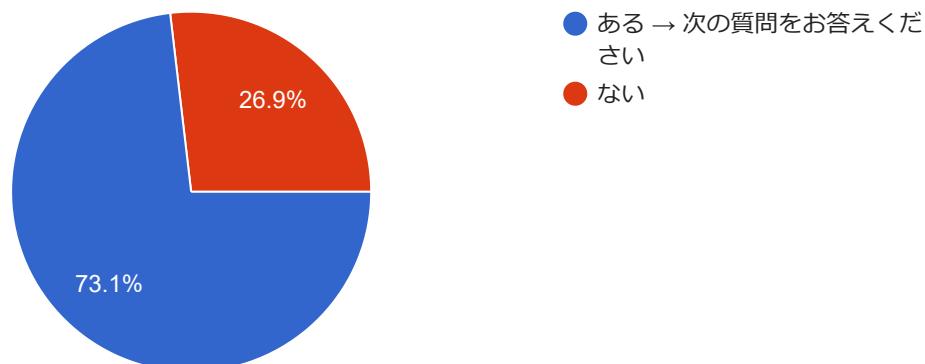


テーマに挙がっている疾患をもつ患者さんを担当された経験がありますか。

## 4-1.母斑症

 コピー

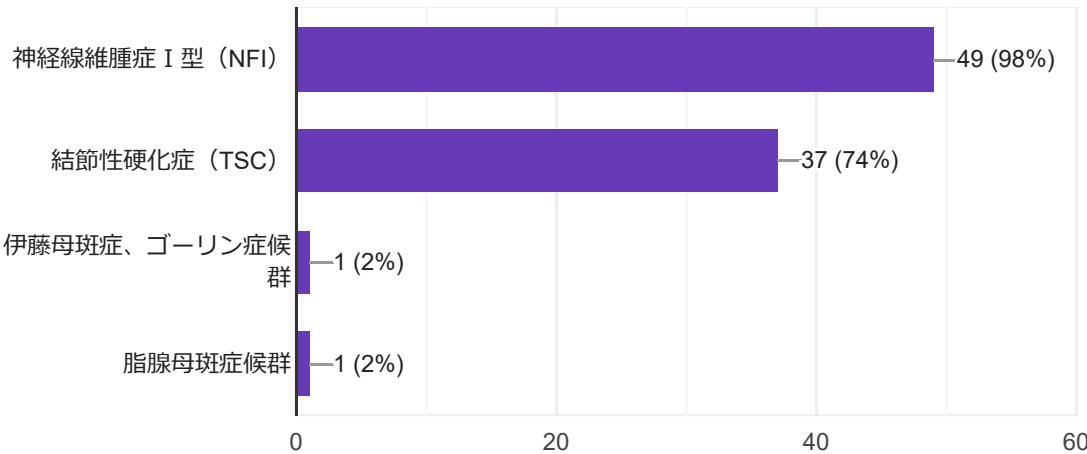
67 件の回答



## 4-1-1.母斑症で「ある」答えた方へ

 コピー

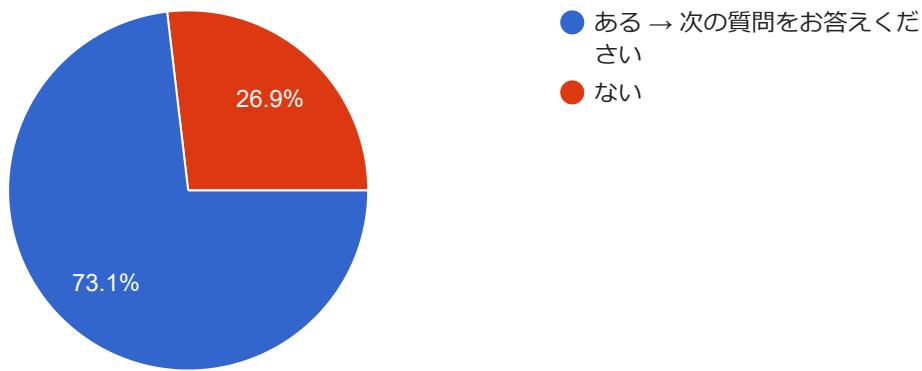
50 件の回答



## 4-2.ライソゾーム病

 コピー

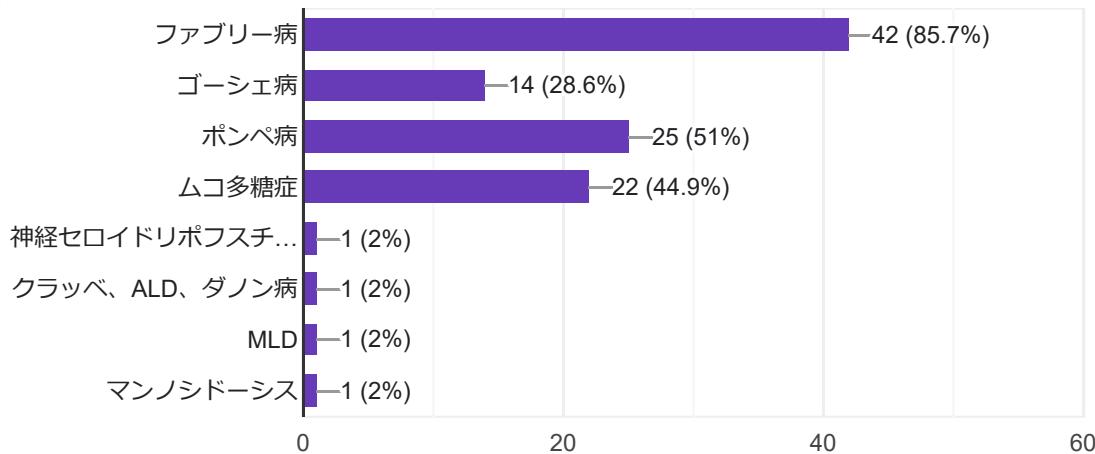
67 件の回答



## 4-2-1. ライソゾーム病で「ある」答えた方へ

 コピー

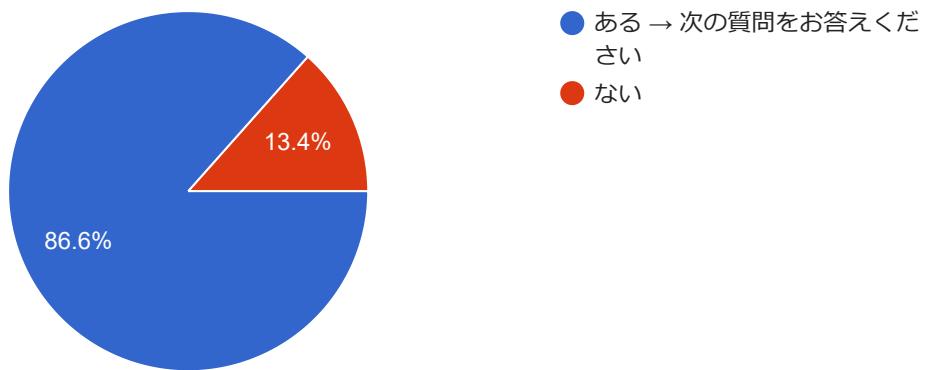
49 件の回答



 コピー

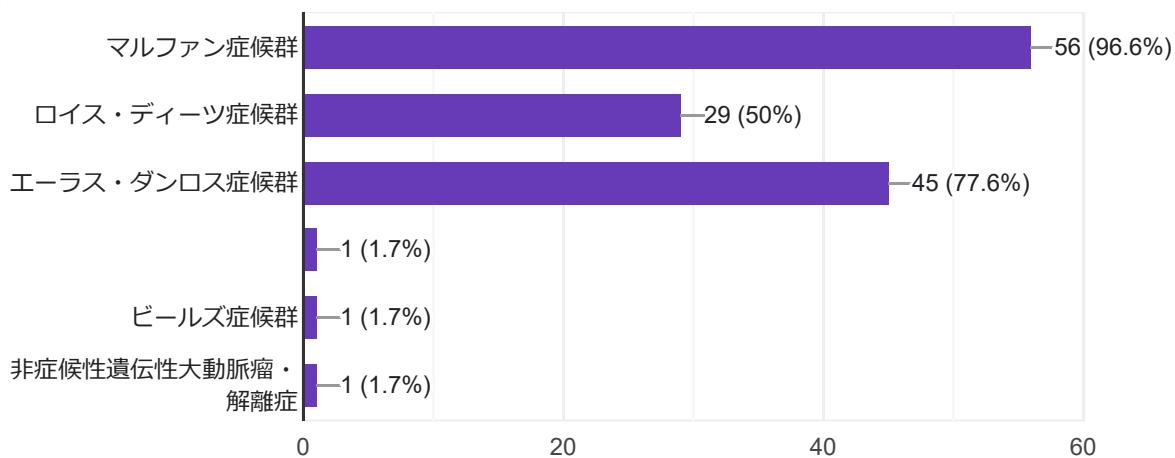
### 4-3.結合織疾患

67 件の回答



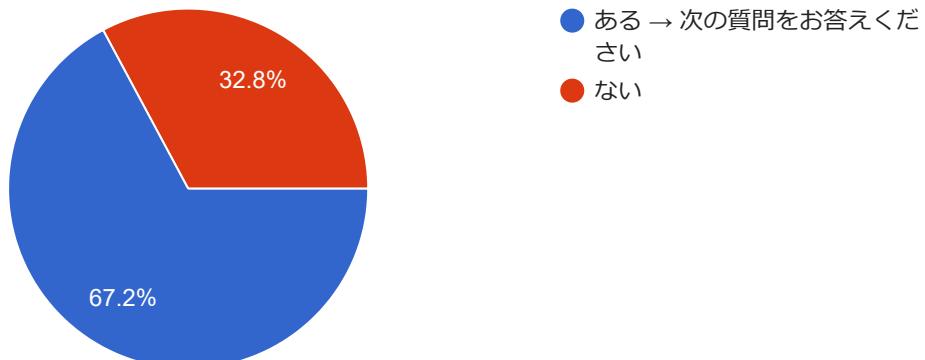
#### 4-3-1. 結合織疾患 で「ある」答えた方へ

58 件の回答



### 4-4.ミトコンドリア病

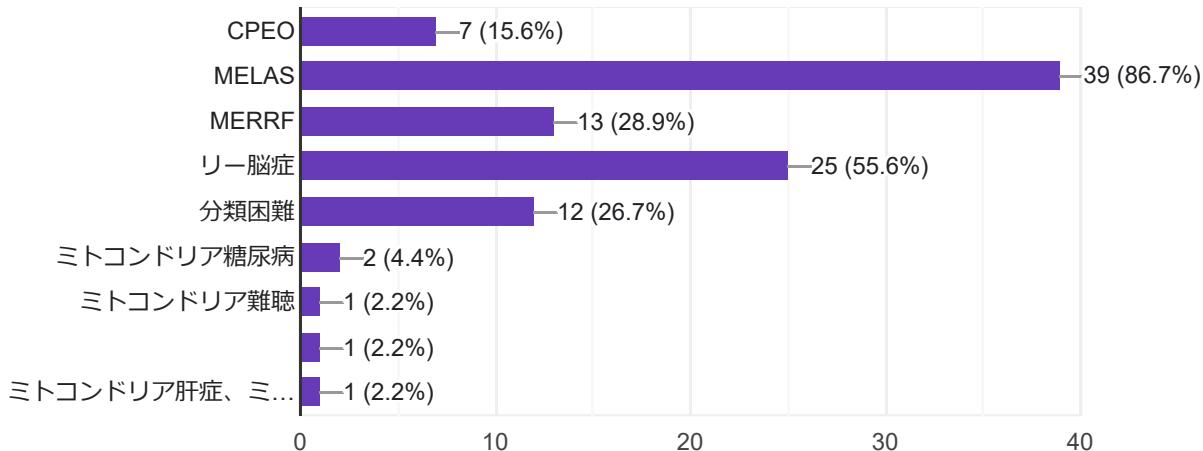
67 件の回答



## 4-4-1. ミトコンドリア病で「ある」答えた方へ

 コピー

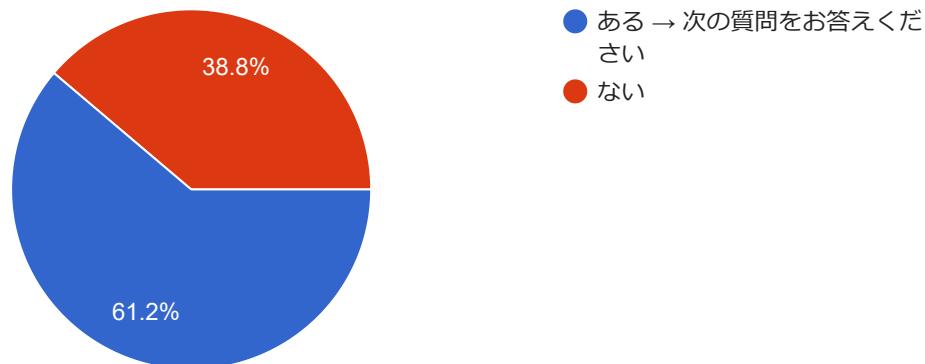
45 件の回答



## 4-5. 他の複数臓器病変を伴う遺伝性疾患

 コピー

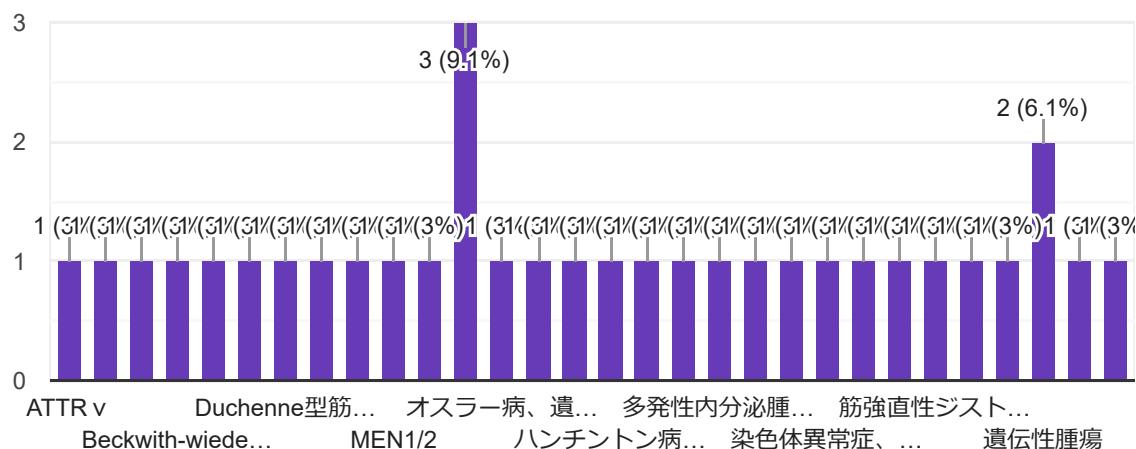
67 件の回答



## 4-5-1. 他の複数臓器病変を伴う遺伝性疾患 疾患名をご記入ください。

 コピー

33 件の回答



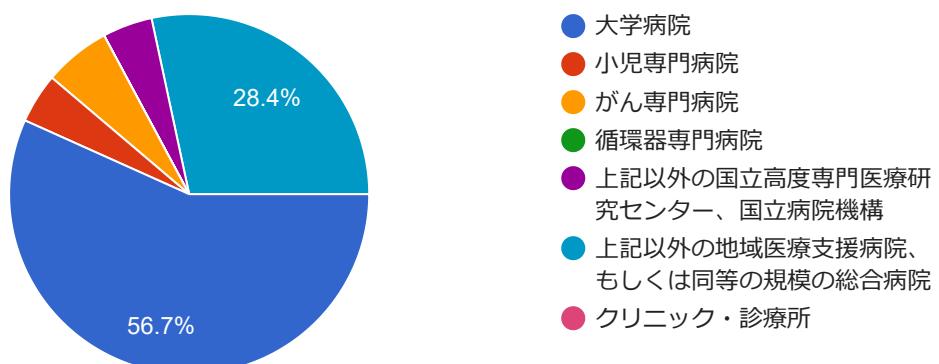
所属する医療機関と遺伝診療部について



## 所属する医療機関について教えてください

 コピー

67 件の回答

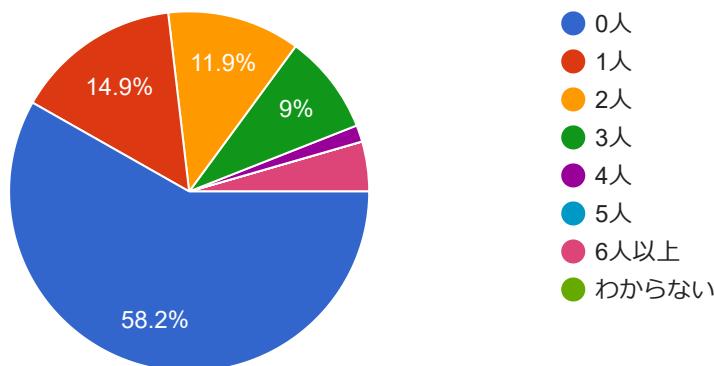


## 6. 遺伝診療部に所属するスタッフの人数を教えてください

## 6-1-1 医師 = 専任

 コピー

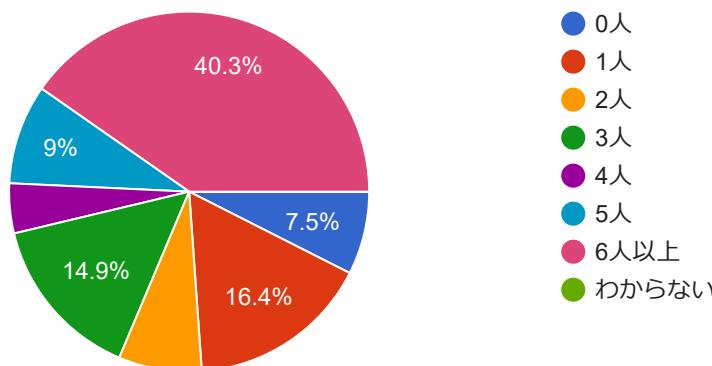
67 件の回答



## 6-1-2 医師 = 兼務

 コピー

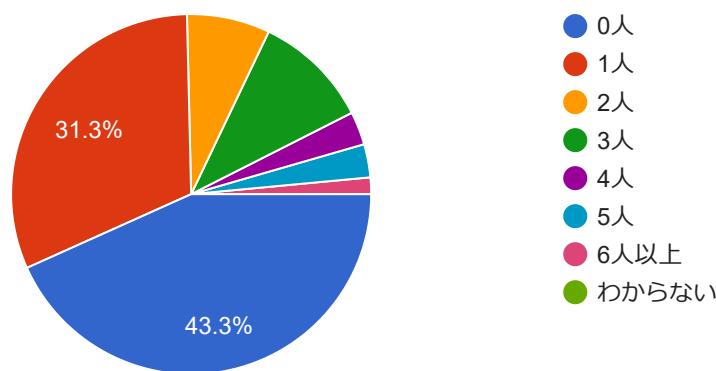
67 件の回答



 コピー

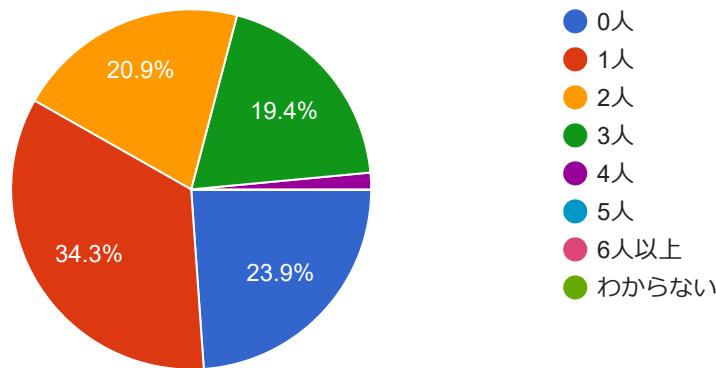
## 6-1-3 医師 = 非常勤

67 件の回答



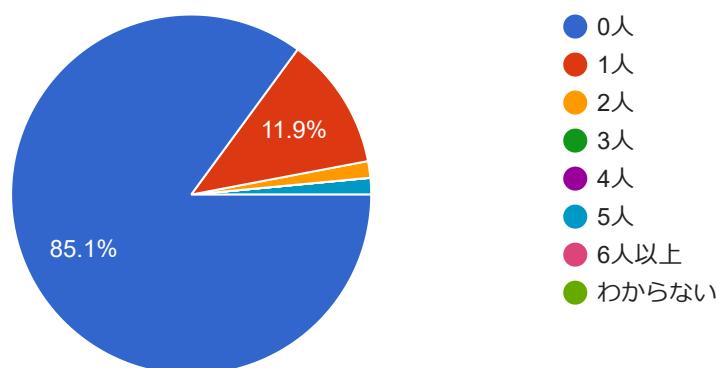
## 6-2-1 認定遺伝カウンセラー = 専任

67 件の回答



## 6-2-2 認定遺伝カウンセラー = 兼務

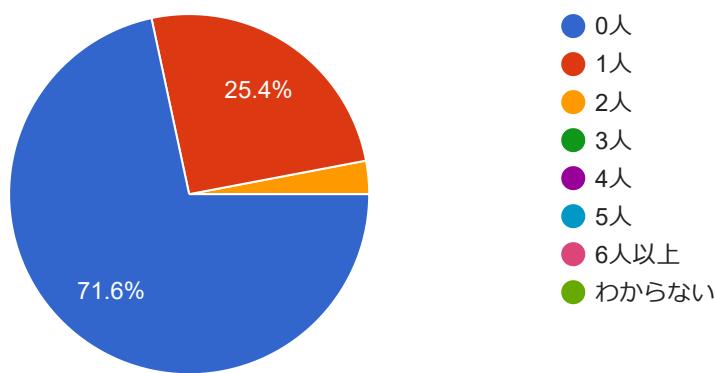
67 件の回答



## 6-2-3 認定遺伝カウンセラー =非常勤

 コピー

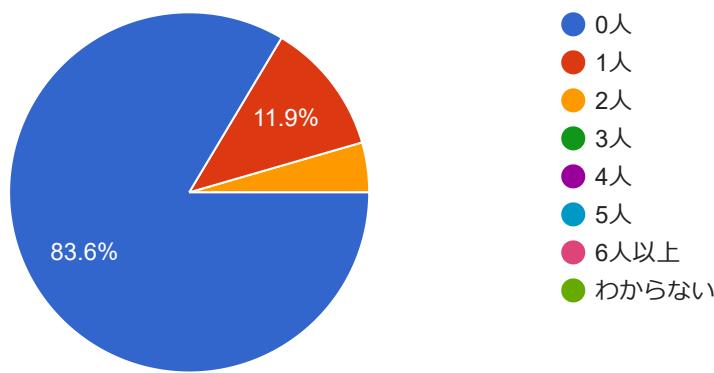
67 件の回答



## 6-3-1 看護師 = 専任

 コピー

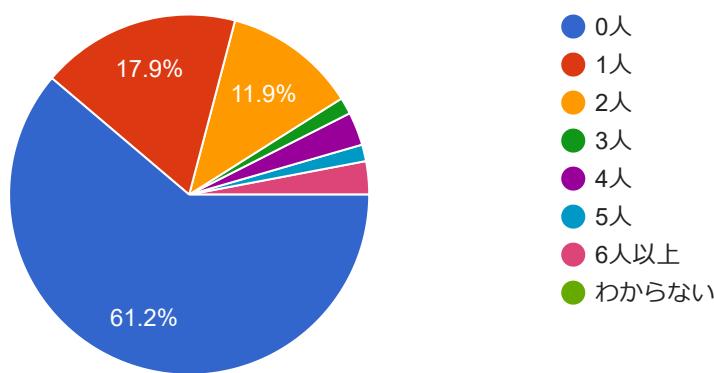
67 件の回答



## 6-3-2 看護師 = 兼務

 コピー

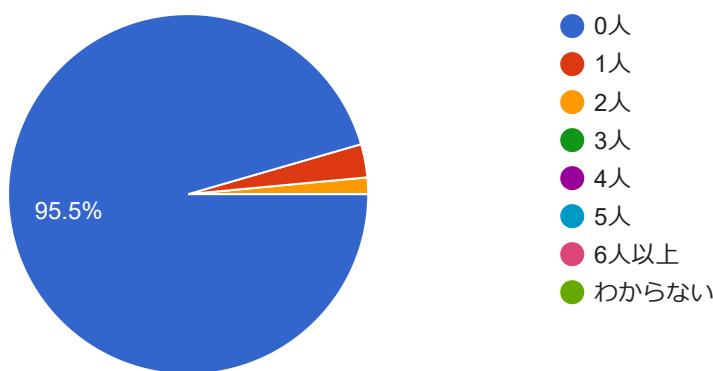
67 件の回答



## 6-3-3 看護 = 非常勤

コピー

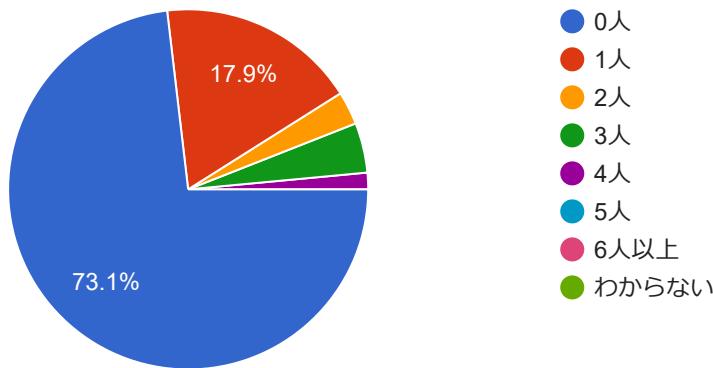
67 件の回答



## 6-4-1 その他 = 専任

コピー

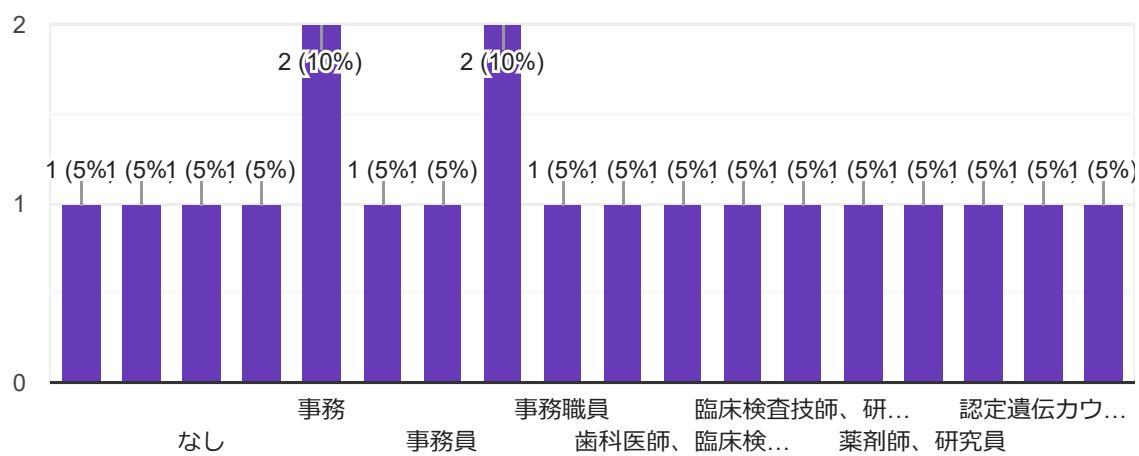
67 件の回答



## 6-4-1 その他 = 専任 職種

コピー

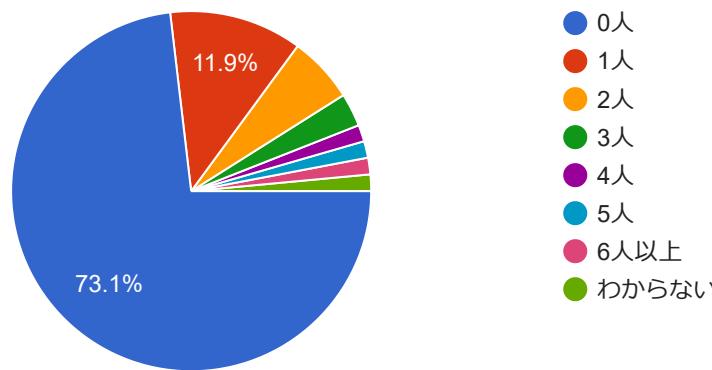
20 件の回答



## 6-4-2 その他 = 兼務

 コピー

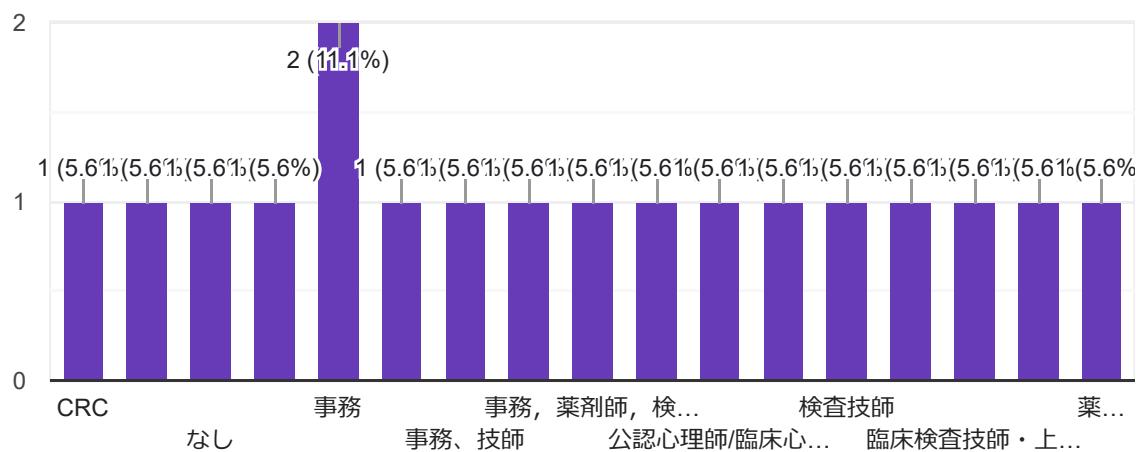
67 件の回答



## 6-4-2 その他 = 兼務 職種

 コピー

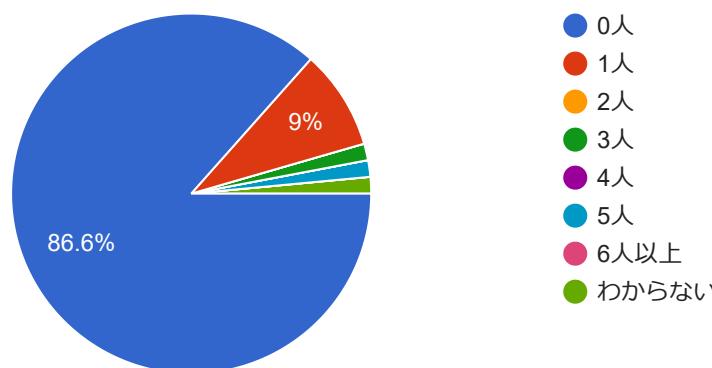
18 件の回答



## 6-4-3 その他 = 非常勤

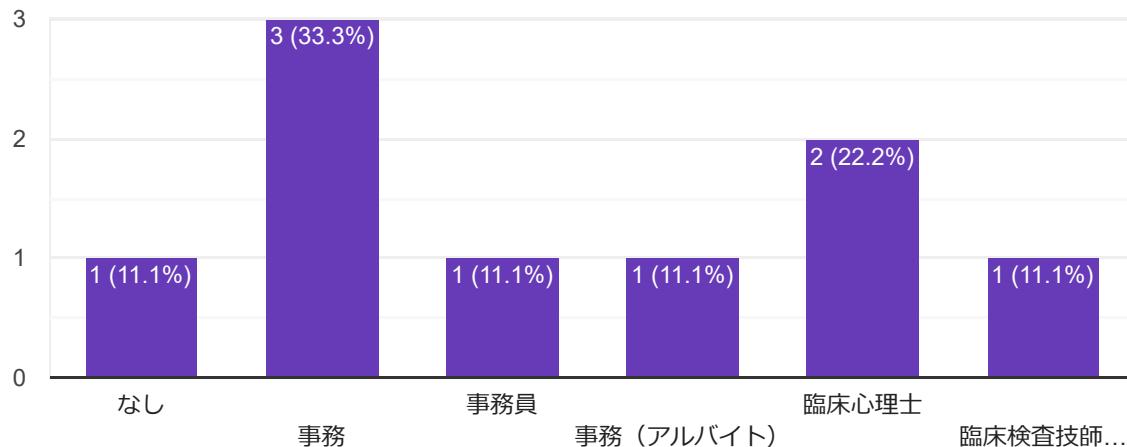
 コピー

67 件の回答



6-4-3 その他 = 非常勤 職種 コピー

9 件の回答

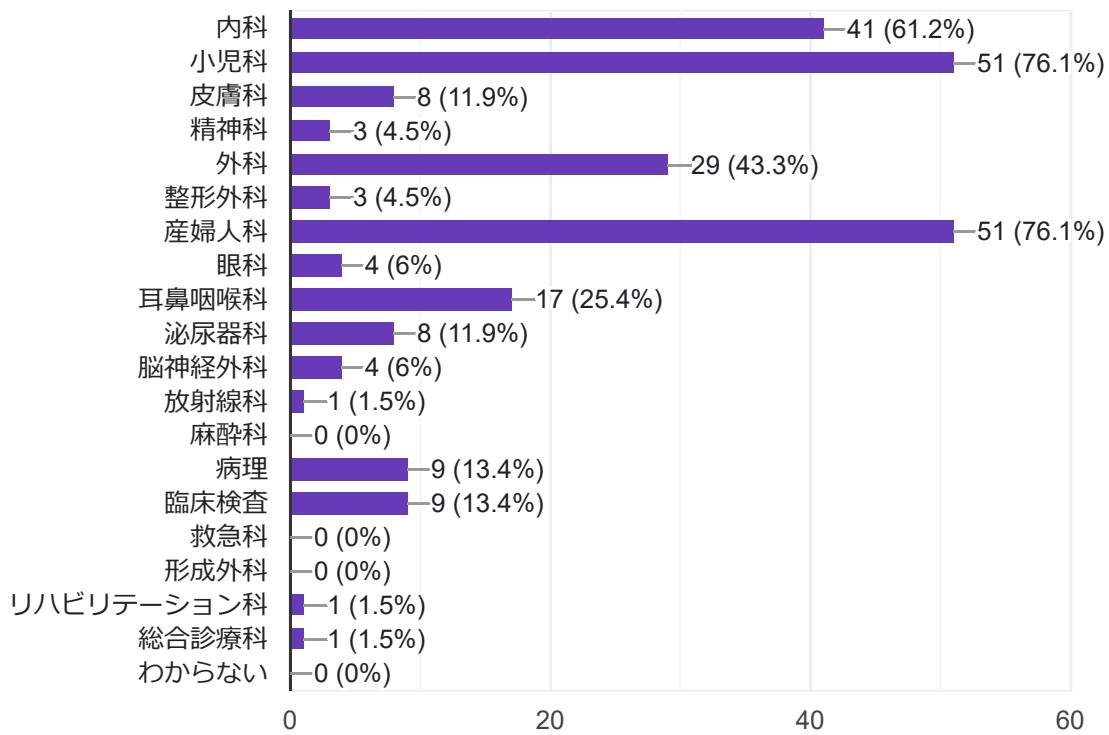


## 所属する医療機関と遺伝診療部について（続き）

 コピー

7. 遺伝診療部に所属する遺伝診療にかかわっている医師の専門領域を教えてください

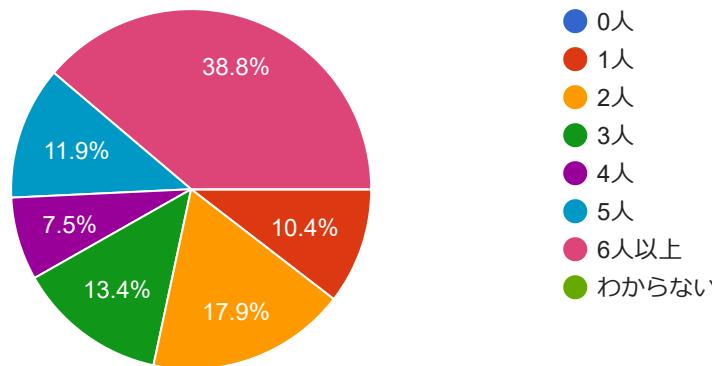
67 件の回答



 コピー

8. 遺伝診療部に所属する医師の中で、臨床遺伝専門医の資格をもっている医師の人数を教えてください。

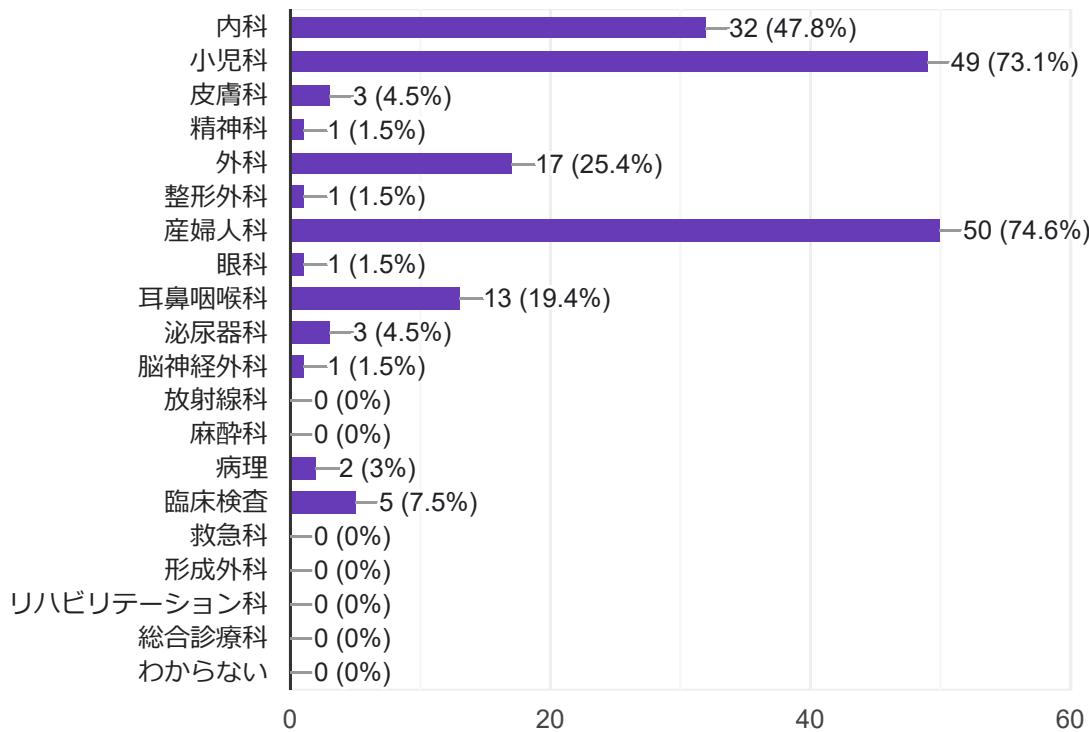
67 件の回答



9. 遺伝診療部に所属する医師の中で、臨床遺伝専門医の資格を持っている医師の専門領域を教えてください

 コピー

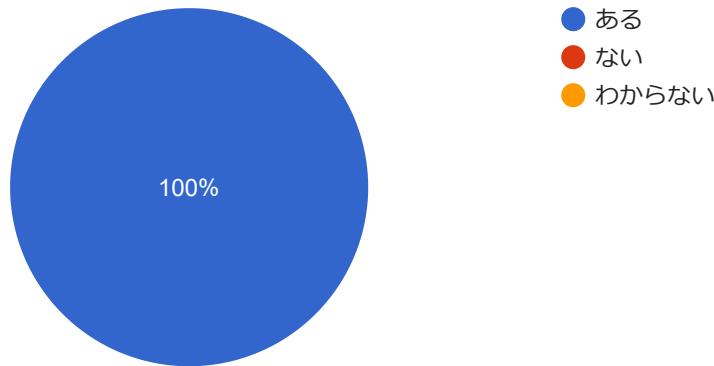
67 件の回答



 コピー

10.貴施設には患者を支援する専門の部署（医療ソーシャルワーカー（MSW）など、入退院支援、地域医療連携、医療福祉相談の窓口）はありますか

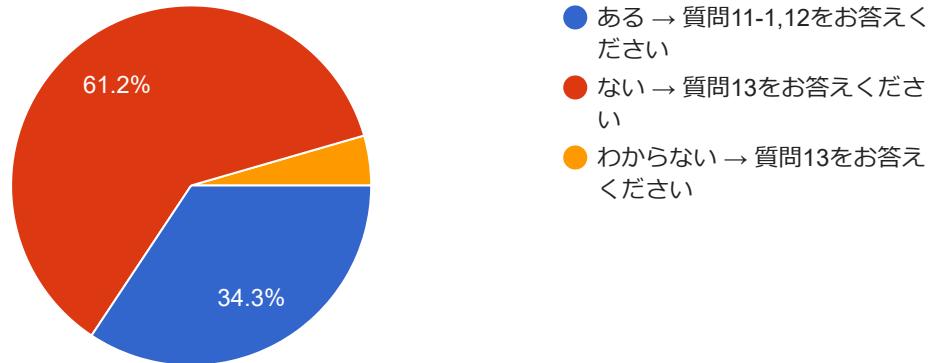
67 件の回答



診療科間の連携体制の現状

11.貴施設では、複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の患者に関する情報共有のための体制、またはシステムはありますか

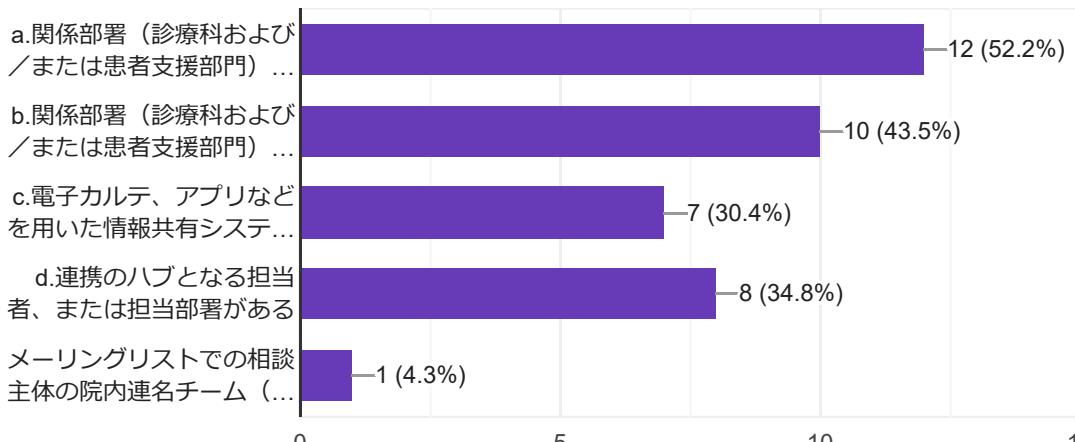
67 件の回答



11-1.11の回答で「ある」と答えた方へ

 コピー

23 件の回答

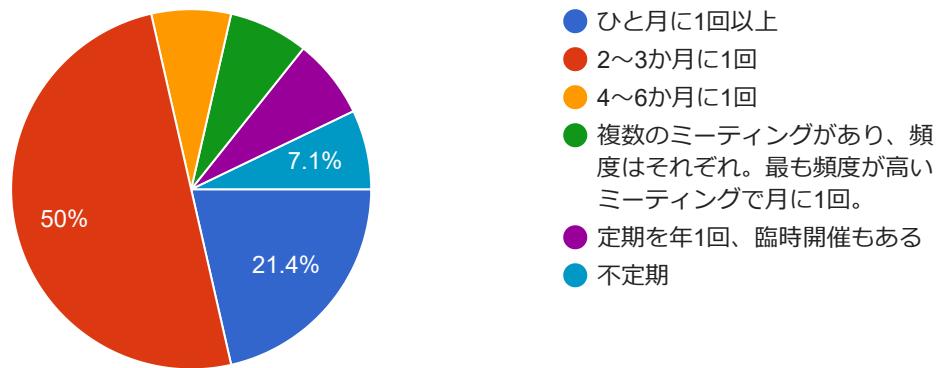


11で「a.関係部署（診療科および／または患者支援部門）による定期的なミーティングがある」と回答した方は次にお答えください。

12.ミーティングの頻度はどのくらいですか

 コピー

14 件の回答



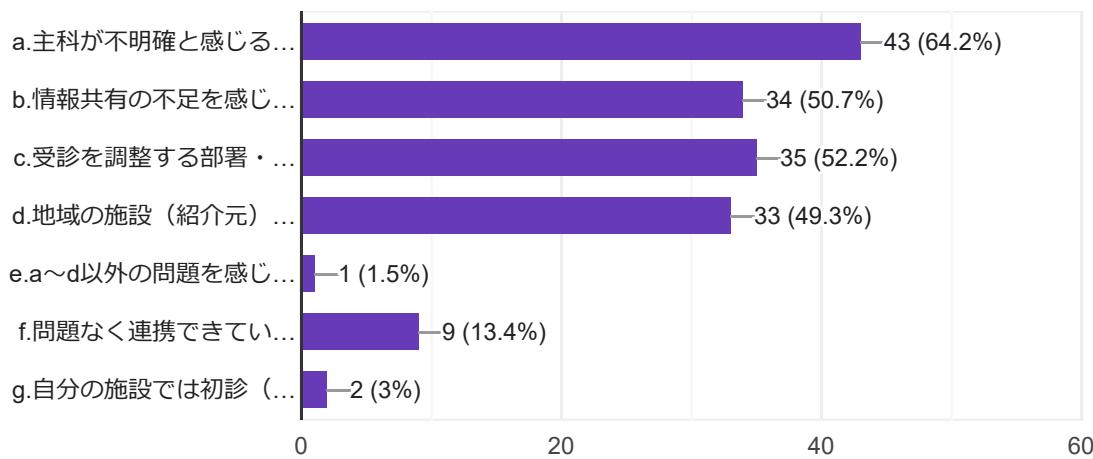
診療の各段階における連携に対して感じること

13. 複数臓器病変を伴う遺伝性疾患が疑われる患者について、診療の各段階（1.初診（紹介等）、2.精査、診断、3.長期フォロー（定期検診、新たな症状の出現、中断例など））において、該当するものにチェックをしてください

13-1. 初診（紹介等）

 コピー

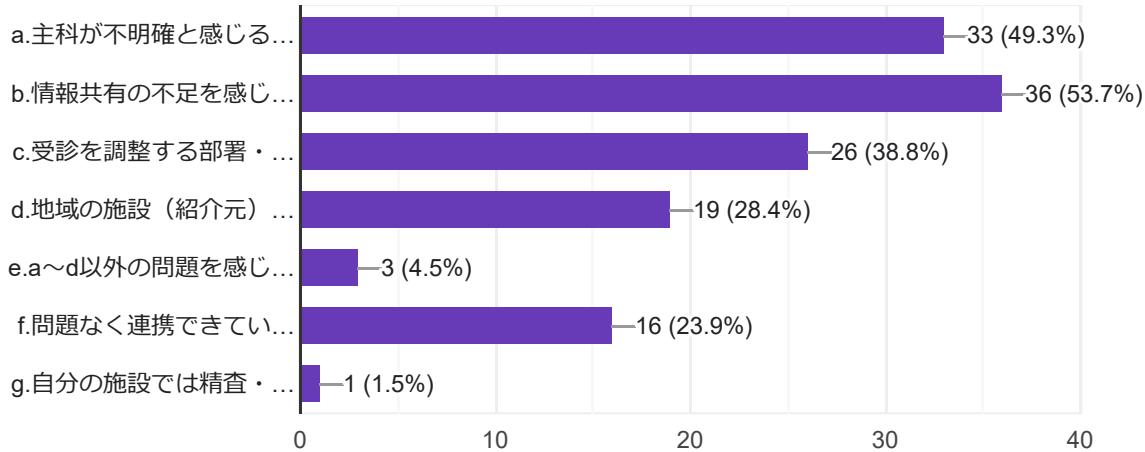
67 件の回答



## 13-2. 精査、診断

 コピー

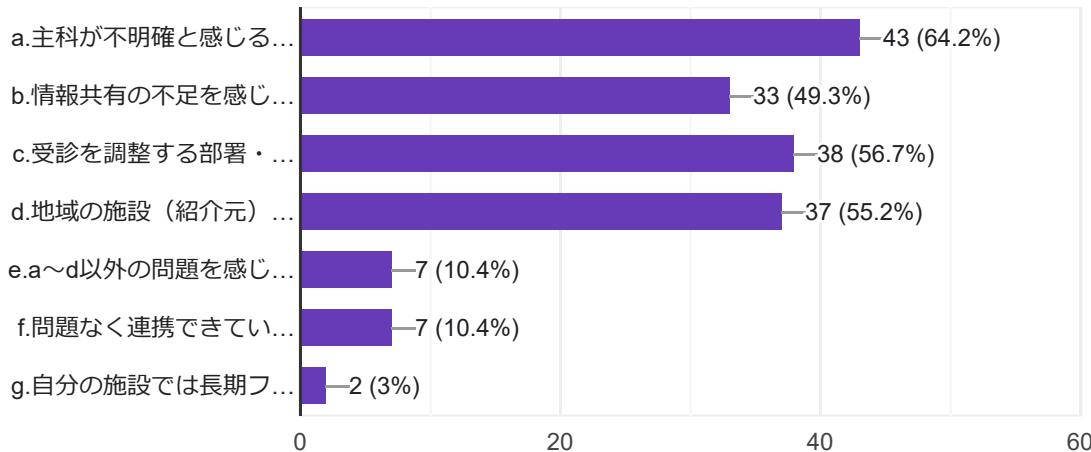
67 件の回答



## 13-3. 長期フォロー（定期的な検診、新たな症状、中断例など）

 コピー

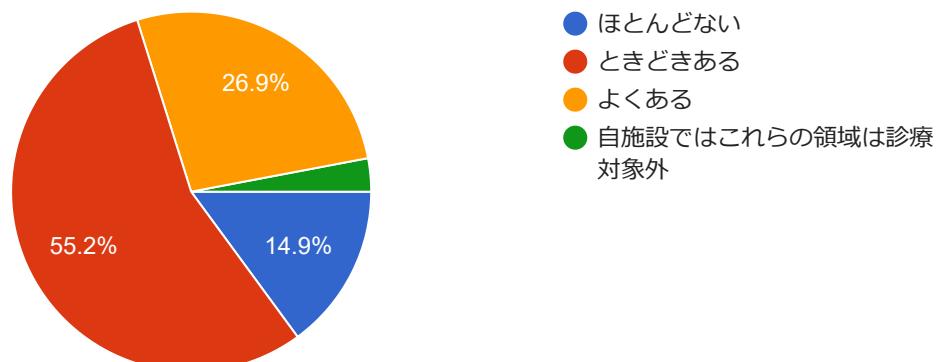
67 件の回答



## 14.患者・家族自身が複数診療科の受診の調整や情報の橋渡し役を担っていると感じることはありますか

 コピー

67 件の回答



初診（紹介等）



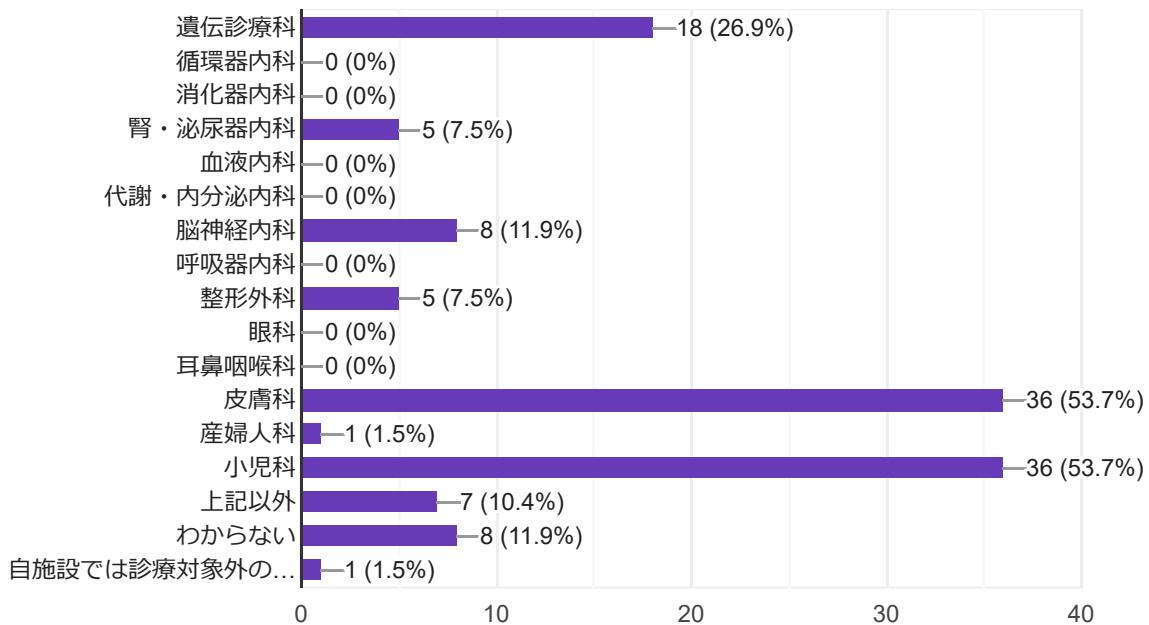
15.貴施設で4領域の患者が初診となる際、どの診療科が最多ですか（複数選択可）。尚、各領域の主な疾患については以下の通りです。

- （1）母斑症：神経線維腫症I型（NFI）、結節性硬化症（TSC）など
- （2）ライソゾーム病：ファブリー病、ゴーシエ病、ポンペ病、ムコ多糖症など
- （3）結合織疾患：マルファン症候群、ロイス・ディーツ症候群、エーラス・ダントロス症候群など
- （4）ミトコンドリア病：CPEO、MELAS、MERRF、リーアルズ、その他など

### 15-1. 母斑症

 コピー

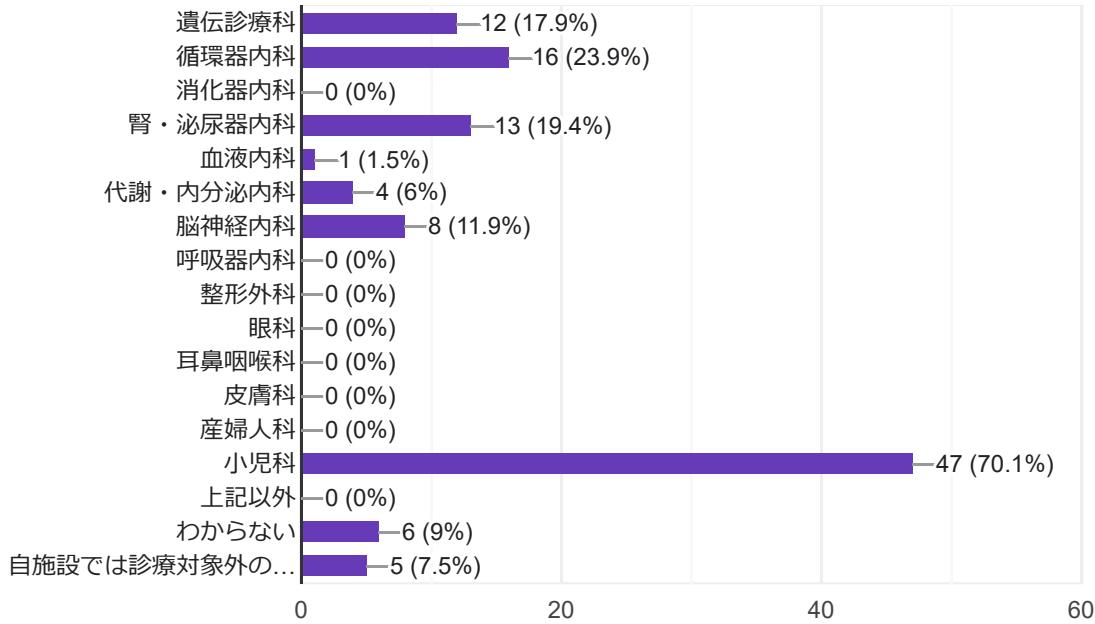
67 件の回答





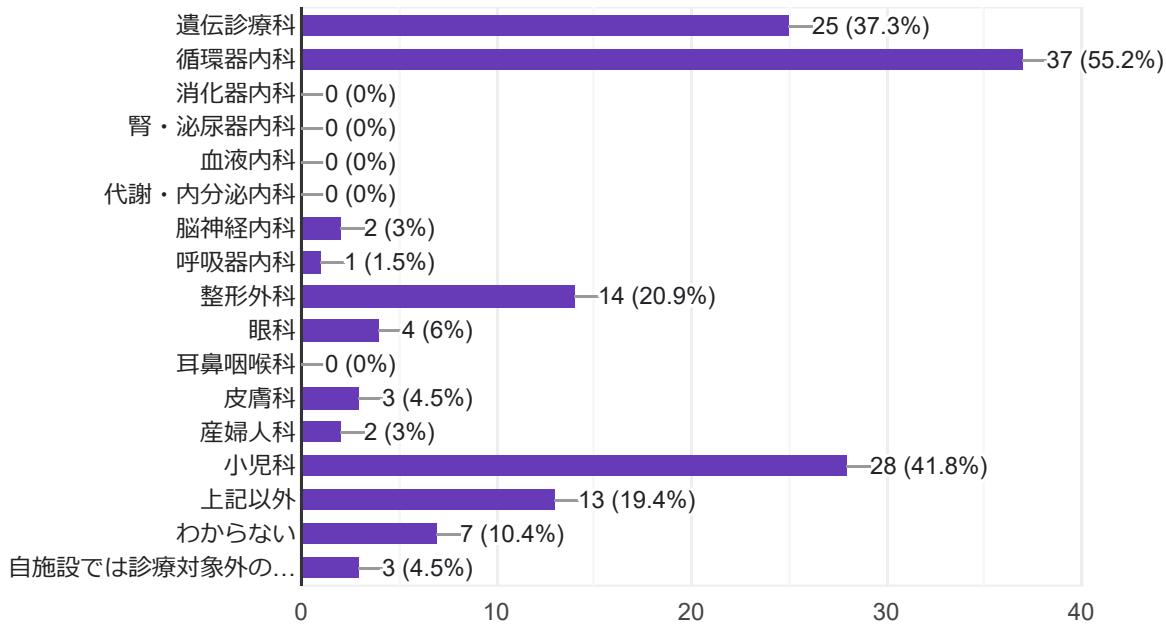
## 15-2. ライソゾーム病

67 件の回答



## 15-3. 結合織疾患

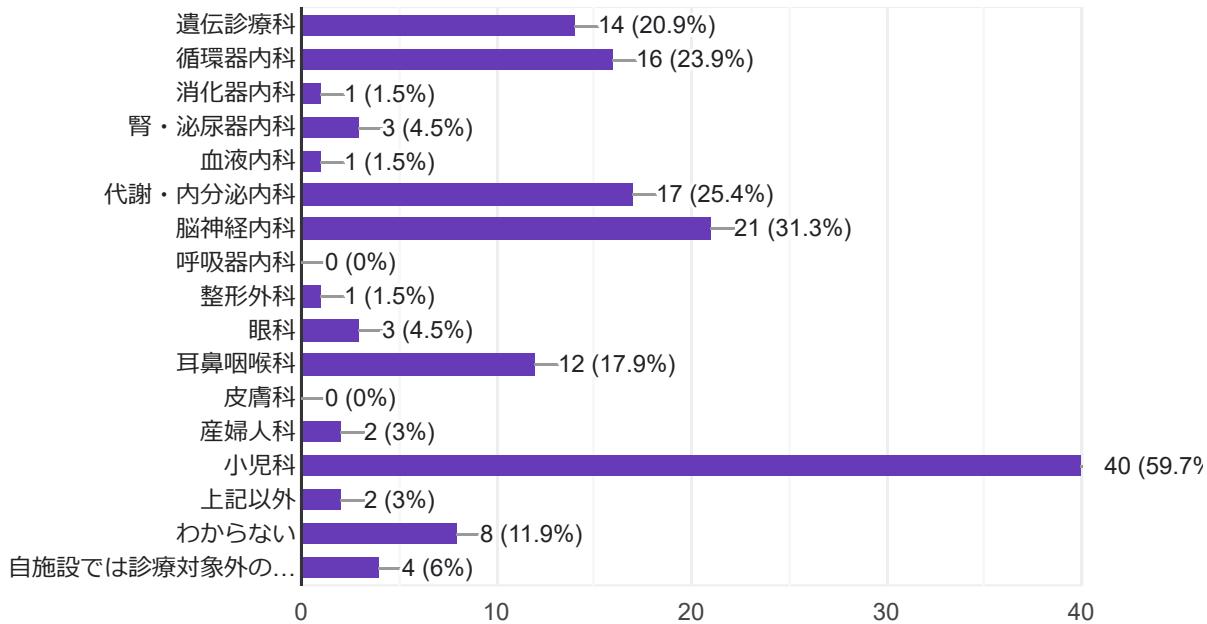
67 件の回答



## 15-4. ミトコンドリア病

□ コピー

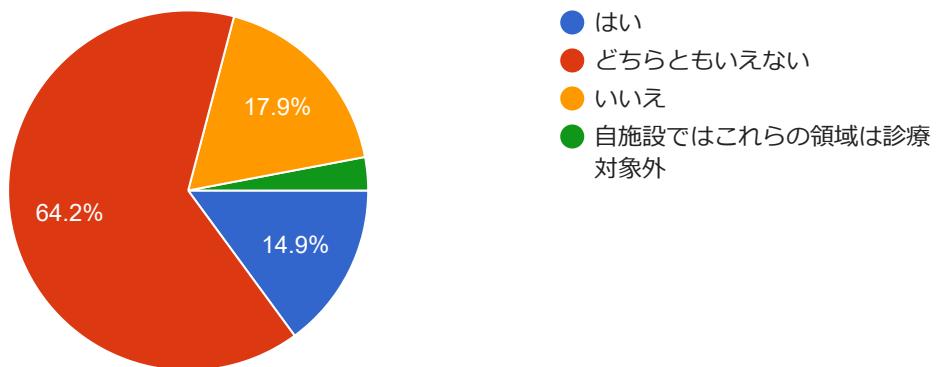
67 件の回答



## 16.自他施設からの紹介の過程で、施設（診療科）間の情報共有は十分だと感じますか

□ コピー

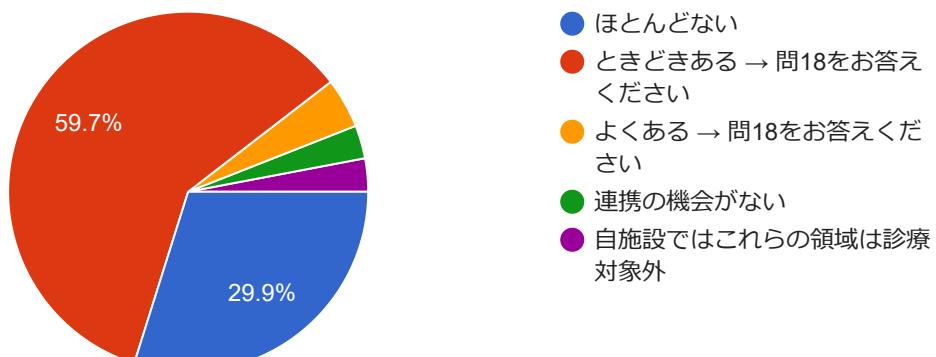
67 件の回答



## 17. 自他施設から紹介があった際に、施設（診療科）間の連携や情報共有に関して困った症例の経験はありますか

□ コピー

67 件の回答



17で「ときどきある」「よくある」と回答した方に伺います。



## 18. どのような事に困ったか、可能な範囲で教えてください。

33 件の回答

生活背景など医学的側面以外の情報不足

具体的になにを求められているのかわからないことがある。

遺伝学的診断がなされたのかどうかが分からなかったり、なされていても結果が残っていないことがあります。

情報や紹介理由が不明瞭

その診療科における窓口となる先生が分からぬ

各診療科の中で、どの医師に紹介するのがよいかの選択について

紹介元も含めてフォローアップに協力することが難しいときあり。

どの診療科が初診となるか、医療連携室が困惑することがある。

紹介自体がない、適切なタイミングでの紹介がない、遺伝カウンセリング自体の説明が十分ではなく、患者さんが誤解したり、何のために遺伝カウンセリングに来たのか明らかでない。

先方からの情報に不足がある。院内での診療体制の調整など。

診療科によって対応に温度差がある

どの診療科で受けるかで困ることがあるが、受けるか診療科が決まれば連携できている

紹介症例が遺伝カウンセリングを含む遺伝診療を目的としているのか、各診療科の診察を目的としているのかはっきりとしない症例が紹介されてくることがある

先に遺伝部門で遺伝カウンセリングとして対応すべきか、まずは診療科で診察を受けていただいた後に遺伝部門が介入するかについて

紹介後の経過の共有が出来ない事

主科の決定や患者を総合的にフローアップできる診療科・部門がないため、他施設からの紹介を受けにくい。

複数の臓器における腫瘍のスクリーニング・サーベイランスなど

・患者さんやご家族が自身の疑われている病名を聞かれておらず、遺伝学的検査や遺伝カウンセリングをどのように進めるべきか迷う

・初診で紹介された診療科から当該疾患の診療経験がないと受診を断られ、たらいまわしにな



った症例があった

- ・他院からの紹介で、どういう経緯で遺伝性疾患が疑われたのか不明確なことがある

マルファン症候群などの有名な疾患は除きますが、関節型エーラスダンロス症候群で他診療科に紹介および情報共有を行っても、紹介先で患者のフォローアップが継続されない、他科に紹介して以降は関与なしという経験がときどきあります。継続されない原因は不明ですが、“臨床で初めて経験する疾患だから”と、クライエントから連絡が入ったことがありました。

患者の自主性に任せられると受診、フォローが途絶えてしまう

紹介元医師が外科の場合、手術等で連絡がつかないことが多い

家族への対応

過去に親族で同病の診断を受けた方がいる場合など、詳細が不明なことが多い

診療科の対象外疾患が突然紹介されてたり、診療情報提供内容が乏しすぎるなど（特に小児科からの移行例）。

大学病院なので、どの医師に相談して良いかわからない。相談先の医師が外勤でいないなど。

小児・成人の移行期に関して、小児期の治療の詳細が成人診療科受診時には不明であること

他院から遺伝学的検査の結果をもとに紹介を受けた際に、検査の目的や患者さんへの説明内容が十分に共有されていなかったことがあります。

そのため、患者さんは「何のための検査なのか」が曖昧な状態で受診され、不安が強い様子でした。説明内容や目的を簡単に共有していただくとより連携しやすいと感じました。

地域から経過の長い患者の紹介があった際に、これまでの既往歴や受けている検査の種類など経緯に不明点が多いことがある。

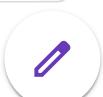
現在の施設では、メインでの外来フォローが、臨床遺伝科で行うのか、各科で行うのかが不明なことが多々ある。各科医師が、遺伝診療との関わりについての経験が乏しく、遺伝子診断のみする場所という認識が強いためと考察しています。

地域との連携、患者さんや血縁者が複数の医療機関にまたがって診療されている場合の情報収集や遺伝学的検査結果の共有など

社会的なこと

誰に相談したらよいか悩む

成人期に移行し、小児科からトランジションする際に、成人の科は臓器別であるため、主科として対応してくれる科がほとんどない。



19.貴施設において、自他施設から患者の紹介を受ける段階での施設（診療科）間連携に関して、課題と思われるがあれば教えてください。

25 件の回答

特になし

遺伝性疾患が疑われるが、疾患に詳しくないとのことで、鑑別疾患等が曖昧な状況で診断を依頼されることがあります。対応できることもありますが、対応できない場合には、対応後に適切な診療科を紹介することがあります。

情報共有

診療科のトップまたは診療科全体が遺伝医療に理解がない/興味がないために、窓口となっていただけरような医師がおらず、診療連携を取りづらい。受診に漕ぎつけたとしても、その受診で異常がなければ終診とされてしまうこともある。

医療連携センターの方を通すことが理想だと思うが、実際は専門的な内容が多く、結局、窓口が小数の医師になっていること。

どのように患者または未発症者をフォローアップするのかについて院内で協議中である。

小児専門病院のため、親子例が疑われる場合における親の情報取得や臨床検査がしづらい。

他施設が遠方で（離島など）医療のギャップがある。

家系情報の不足

遺伝カウンセリング、遺伝子検査のみ当院で実施する場合に、その後の情報が当院に届かないことが課題の一つであると考えます。

成人移行

遺伝性疾患者を全体像としてフォローアップしていく診療体制の整備

私たちは問い合わせがあつたら対応するだけなので、紹介してくださる医療機関へ紹介に関して手続きの壁があるかフィードバックをもらう機会がないことが課題だと思われる。

どの診療科に受診いただくか

実施した遺伝学的検査は紹介状に記載がないことがあるので取り寄せことが多い 家族が検査を実施しており、家族に当院の受診歴がない場合、カルテがないので、どの名前で取り寄せか、事務的な手続きが必要

- ・遺伝性疾患の診療に対し、病院・診療科によっては必要以上に慎重な姿勢がある
- ・地域連携室で紹介を受ける場合、紹介を受ける診療科の選定が難しいことがある（最終的に小児科の遺伝外来に相談がある）



可能であれば、確定診断のための遺伝学的検査を実施する前から情報共有を行っていただけますと助かります。

継続診療がなされず、終了されてしまったときには再診とならず改めての紹介となる

地域連携室が担当医に問い合わせずに予約を入れることが可能となっているが、業務量が過大なことからやむを得ない事情もある。

やはり複数診療科が関わる疾患に関しては、患者さんが何度も病院受診しなければならない困難さがあります。あと、その疾患を知らない医師にとって、診療することが困難です。特に小児科から成人診療科へのキャリーオーバーが難しいです。

- 1) 当院の遺伝診療部門は科として独立していないため、予約時に担当医が所属する診療科の予約手続きが必要である点
- 2) 患者自ら疾患を疑って受診希望した際に、かかりつけ医で紹介状を書いてもらはず、当院で選定療養費の支払いが必要となったこと

他施設から紹介を受ける際、検査結果の報告書のみが送付され、臨床的背景や家族歴の情報が不足していることがあります、その場合患者さんの理解度や希望の把握に時間を要することがあります。

#### 横断的チームの不足

- ・ 成人期でのトランジションが困難。
- ・ 紹介患者の初診時の割り振りに時間がかかる。



20.貴施設において、自他施設から患者の紹介を受ける段階で工夫している点や、課題に対する対応策があれば教えてください。

29 件の回答

診療情報提供書の記載のみでは、受診目的に關し十分な事前情報が得られないことがあり、この場合、別途事前に紹介元とミーティングを開いています。

院内に該当患者がいることはあるが、臨床遺伝科の認知度が低く、そもそも紹介されない

得になし

個別に相談できる医師を1診療科に1人は作っておく、そこをきっかけに輪を広げていく

先生同士だけでなく、遺伝カウンセラー同士もやりとりするようにしており、情報提供書以外の家族の状況や患者本人の考え方、性格などを教えてもらい、フォローが滞りなく開始できるようにしている。

電話交換台に、特定の医師に連絡するように伝えている。たらい回しを回避するため。

各病院に疾患理解のある医師や関係者をふやす。

医療連携を介しての紹介の依頼。事前に医師間でのやりとりなど。

HPの充実

遺伝部門が主軸となって各診療科受診の調整などができるいいのですが、現状では難しいため、必ず主科となる診療科を見つけるよう調整しています。

遠隔診療の導入を考えている。

特にできていない

紹介元の遺伝診療部門や、主科のスタッフとの事前の情報共有を心掛けている。

自施設内での紹介には、電子カルテ内に、遺伝子診療科宛て他科依頼文の記載を主治医の先生にお願いしており、遺伝子診療科受診が必要な経緯や情報を書いていただいている。

地域連携室で事務が紹介を受けて、どこの診療科で受けるべきか迷う場合は遺伝カウンセリング

各診療科の専門分野の先生に直接依頼し対応している

地域連携室での対応が困難な場合には、認定遺伝カウンセラーへ電話を取り次いでもらう体制としている。現時点では対応は可能であるが、今後の継続性については課題として検討すべき点であると考える。

事前に紹介状をいただき、疑問があれば事前に直接問い合わせを行っている。

19でお答えした内容と重複しますが、遺伝学的検査前の情報共有をお願いするために、遺伝診療部の責任者が病院幹部会議にて周知する取り組みを行いました。1年に1回程度で定期的に行う予定です。

スパンは様々としても、遺伝外来を継続しておくこと その場合診療コストが自費となる場合は患者の継続意識に差が生じる

紹介を受ける段階で連絡があれば調整するが、直接受診することが多く、都度診療しながら対応している。

あまりありませんが、地道に診療情報を記載して、紹介状などを作成しています。

特になし

問19の2)について、遺伝部門の担当医がグループ内の他病院で患者を初診し、当院への紹介状を作成し、当院の受診手続きをした

家族歴・既往歴・説明経緯などを含む標準的な紹介様式を共有することで、よりスムーズな情報連携を目指したいと考えています。

当科に求められている役割を明確化する。

とにかく疑いでもよいので紹介いただける（敷居の低さを医師会等で啓発）ように発言している  
なし

遺伝子診療室が初診時の割り振りのコーディネートを事前に時間をかけて行っている。

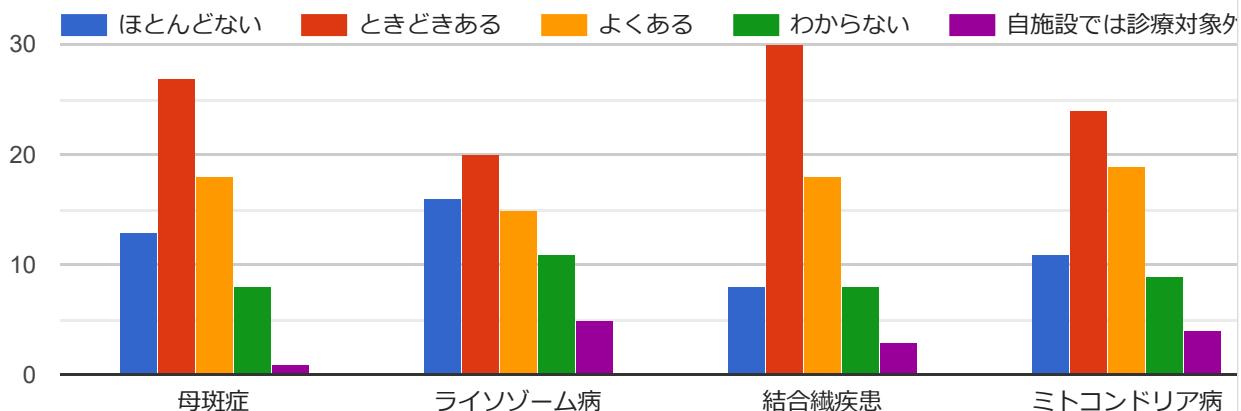
## 精査、診断

21. 貴施設でこれらの疾患の患者が精査から診断までに複数科を受診するケースは  
どの程度ありますか（一択）。領域ごとに回答をお願いします。



回答

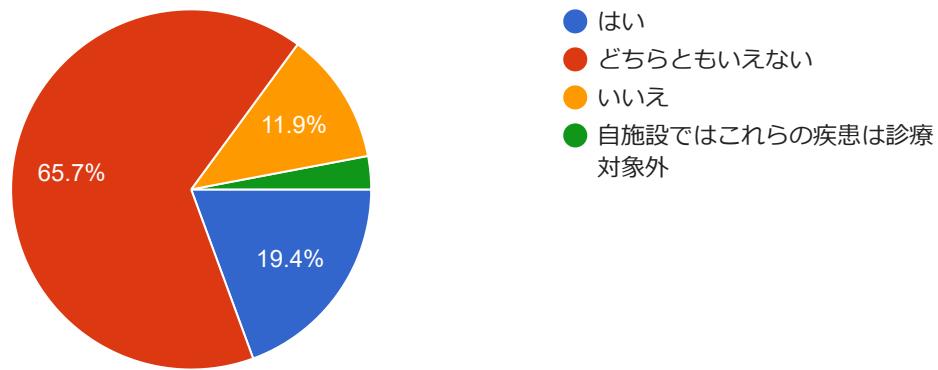
□ コピー



22. 精査から診断までの過程で、診療科間および／または患者支援部門との情報共有は十分だと感じますか

□ コピー

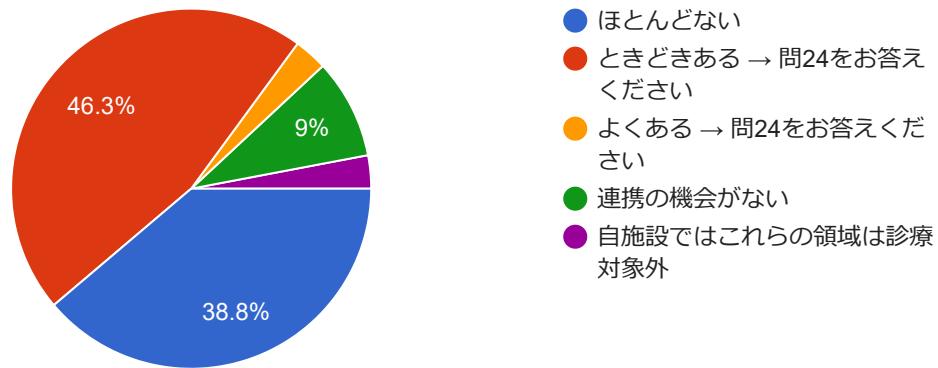
67 件の回答



23. 精査から診断までの過程で、診療科間および／または患者支援部門との連携に関して困った症例の経験はありますか

□ コピー

67 件の回答



23で「ときどきある」「よくある」と回答した方に伺います。



## 24. どのような事に困ったか、可能な範囲で教えてください

24 件の回答

疾患に関する認識のズレ

依頼元の主治医の意図が分かりにくいことがあった。

そもそも主科で対応していて、臨床遺伝科に紹介されない。

統一した診療方針の管理

大学病院の機能とマンパワー不足から、症状がない臓器への診療（サーベイランス）に対する理解が薄く、早々に終診とされてしまう

主科は作らない方針だが、患者家族が混乱している場合がある。

紹介にあたり、連携部門の方も疾患理解が難しいため、適切な連携とならない

診療科によっての対応の温度差

オスラー病や纖毛機能不全の患者などで、症状が多く循環器か消化器内科か耳鼻科か主科が決まらず、難病申請書類をどこか記入するかで困惑する

専門外として診てもらえないことがある

NF1疑いと記載されているものが、いつのまにかカルテ上で診断されていることになっており、なぜ診断されたのか、臨床診断されるものは診断の根拠がカルテ上追いづらい。

複数の診療科と同時に情報を共有することが難しい

・臨床症状の把握のため、適切と思われる各診療科に臨床症状の診察をお願いしても、診療経験がないことを理由に断られたり、たらいまわしになったりすることがあった

遺伝学的検査を行っても確定はしませんでしたが、その遺伝性疾患を強く疑う症例の精査を他診療科にお願いしても、経験がないため断られるということが稀にありました。

遺伝学的検査によってVUSなどはっきりしないバリエントが検出された場合、他の診療科にどのような形で伝えるのが適切か悩むことがある

長期フォロー先を自身で検索して情報提供しなければならない

診療科間で、連携が取りづらいことがあり、患者さんが何度も病院受診することがあります。

診断後のフォローアップに当院以外の医療機関を希望された場合、紹介可能な施設がわからず困る（その疾患を専門としている医師がいるかどうかわからない）

遺伝診療部門の予約をする際に担当医の日程調整が個別に必要

各科の役割分担に困ることがあった。

NF1のメインは皮ふ科と思ったのですが、皮膚科医によっては興味の対象外であり、定期フォローされなかつた。

社会的なこと

担当診療科はどこか適切か不明

支援室が紹介患者を受ける科を決められず、ほとんどの症例では遺伝子診療室に対応を依頼する



25.貴施設において、精査、診断の段階での診療科間および／または患者支援部門との連携に関して、課題と思われることがあれば教えてください。

19 件の回答

診療科ごとの横の連携が不十分。風通しがよくないと感じる。

遺伝学的診断がつかなかつた患者さんで、経験がある医師がおらず臨床診断が困難なことがありました。

情報共有

主治医の決め方をどうするか。結局主治医をうけてくれれば決まる。

希少疾患について紹介先が不明の場合があるかもしれない

遠方からの患者さんは受診に際しご負担をかける。

多臓器に症状が出る遺伝性疾患の主科の明確化

現在までに機会がないため、分からぬ

臨床診断される際は、診断項目を共有掲示板に記載し、どこの診療科を受診しても診断までの流れが把握しやすいようにしたい。

地域医療機関からは、各診療科にまず紹介いだくことになっているが、遺伝性疾患だと受け入れが難しいという診療科も少なくない

遺伝カウンセリングや遺伝学的検査の前段階として、臨床症状の確認状況の情報共有（診断基準にどの程度当てはまっているか、確認できていない症状はないか等）

患者支援部門にはもう少し積極的にかかわってほしいが、三次救急病院なので、難病部門の診療に避ける人員・時間はどうしても充足せきない。

診療科間の連携がもっとうまくいけば良いと思います。

特になし

なし

精査・診断の段階では、複数の診療科が関わることが多く、それぞれの科での検査結果や判断がリアルタイムに共有されにくい場合があります。

その結果、患者さんへの説明のタイミングがずれたり、同様の説明が重複することがあります。現在は電子カルテ上での情報共有や定期カンファレンスを通じて改善を図っていますが、今後は診療科横断的に結果を整理・共有する仕組みの強化が課題と考えています。

主科の決定



チーム連携不足

成人期においては、疾患毎に対応する科が決まっていない。

26. 貴施設において、精査、診断の段階での診療科間および／または患者支援部門との連携に関して、工夫している点や、課題に対する対応策があれば教えてください。

16 件の回答

診療情報提供書や院内紹介状の内容のみで詳細が分からぬ場合には、事前に電話やカンファレンスに参加してもらうなど、別途機会を設けています。

臨床遺伝の件に関しては、特定の医師を決めていること。

遺伝カウンセリング室のカンファレンスに難病疾患の担当看護師に参加していただいている。

遠隔診療を検討している

遺伝学的検査やカウンセリングが必要となるケースでは、遺伝カウンセリング室が介入し、診療の状況を確認している

遺伝診療部で遺伝子検査にて診断が確定した場合、治療、サーベイランスが必要な診療科に遺伝専門医からコンサルして、一番症状が重い所に主科として対応いただくように依頼するよう心掛けている

現在までに機会がないため、分からぬ

上記について不明点があれば積極的に連絡し、確認するようにしている

担当医から積極的に患者支援センターへ情報提供し、支援を求めている。

特にありません。

特になし

なし

精査・診断の段階では、複数の診療科が関与するため、情報の共有タイミングや内容に差が生じることがあります。その課題に対応するため、症例ごとに個別で検討カンファレンスを行い、方針や説明内容を事前にすり合わせるようにしています。

また電子カルテ上の掲示板機能を用いて各科との情報共有を行っています。

当科受診後のフローについて、受診前に他科と確認しておく。

横断的な遺伝病についてはメーリングリストで院内連携チームを最近編成した。

遺伝子診療室が中心となり、診療科と時間をかけて連携するようにしている。

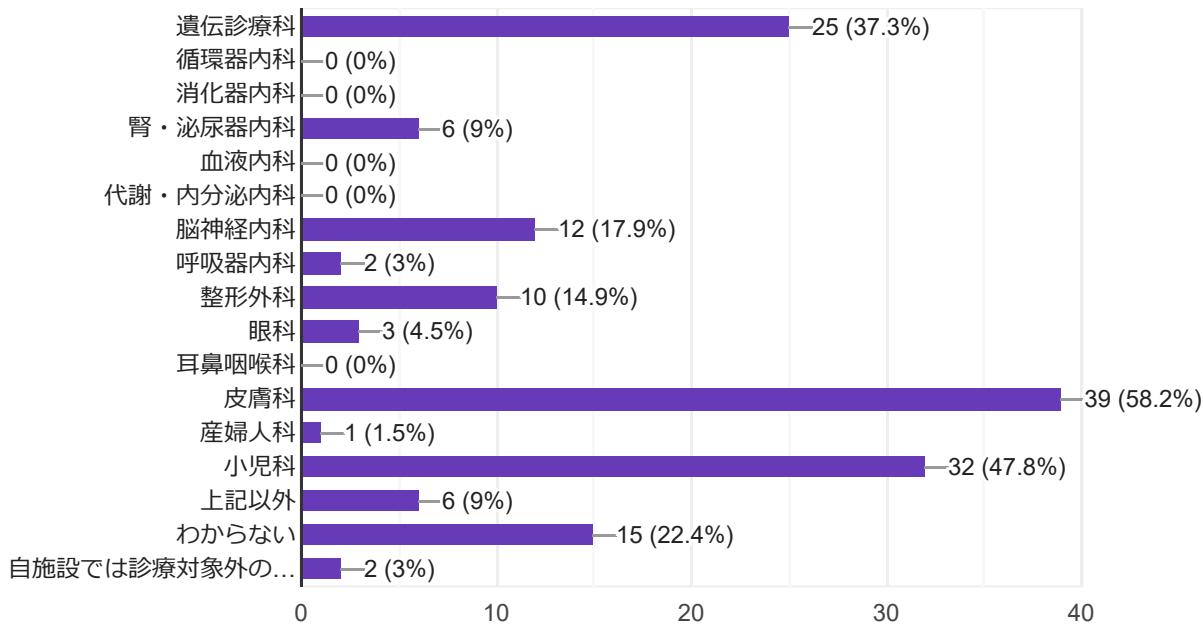
## 長期フォロー（定期的な検診、新たな症状、中断例など）

27. 貴施設において、以下の疾患の長期フォローに関与する診療科はどれですか

## 27-1. 母斑症

 コピー

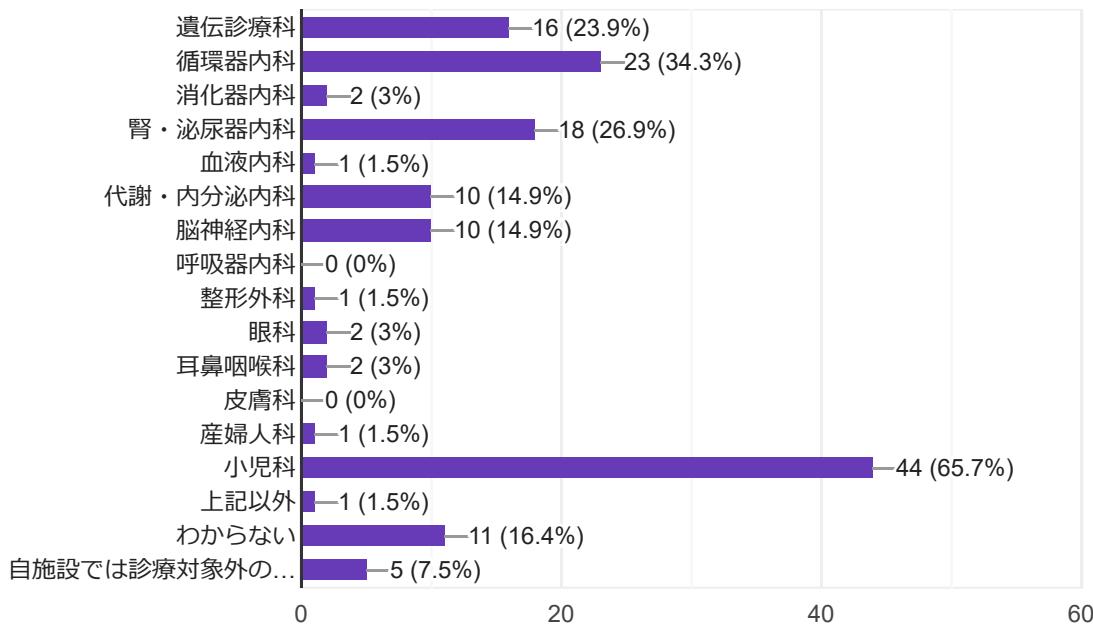
67 件の回答



## 27-2. ライソゾーム病

 コピー

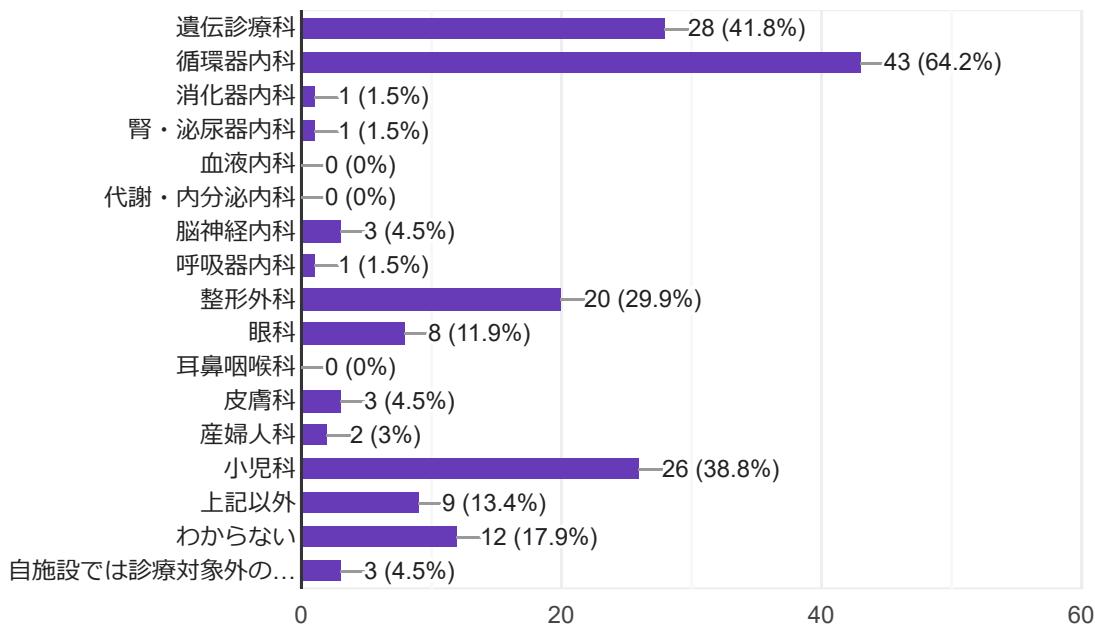
67 件の回答



 コピー

### 27-3. 結合織疾患

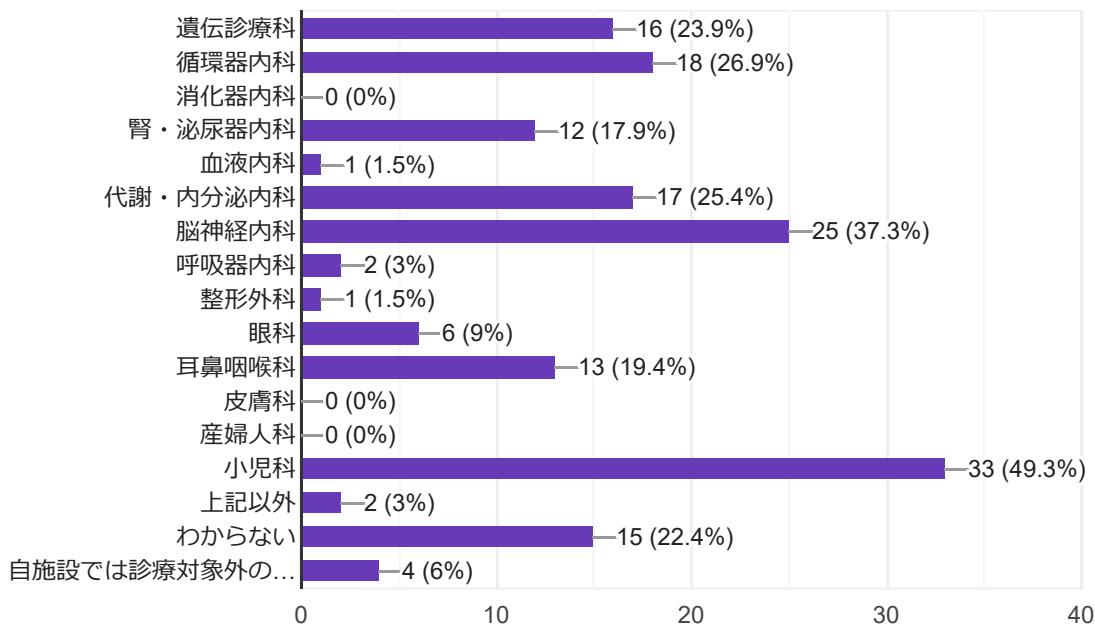
67 件の回答



### 27-4. ミトコンドリア病

 コピー

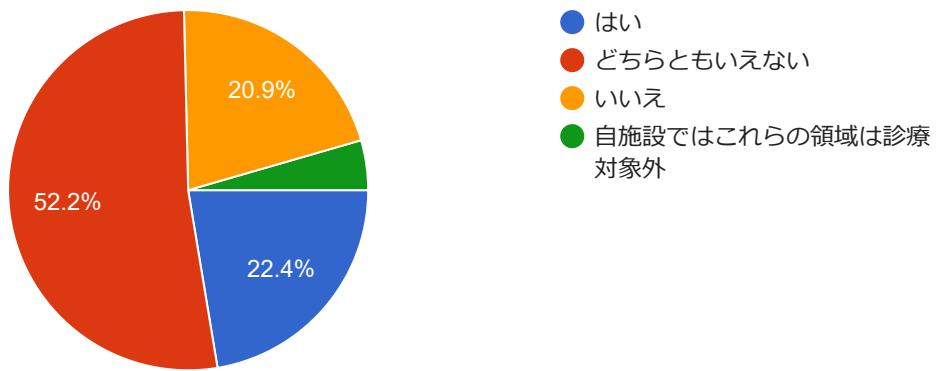
67 件の回答



28. 長期フォローの過程で、診療科間および／または患者支援部門との情報共有は十分だと感じますか

□ コピー

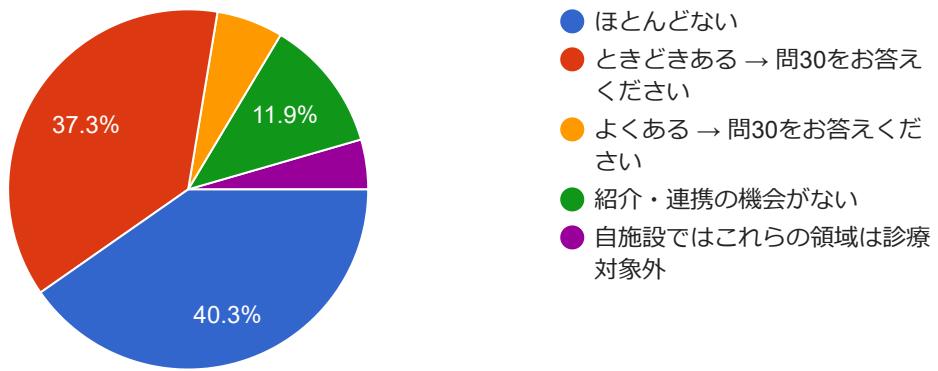
67 件の回答



29. 貴施設において、長期フォローの際に、他科への紹介や、診療科間および／または患者支援部門との連携に困った症例の経験はありますか

□ コピー

67 件の回答



29で「ときどきある」「よくある」と回答した方に伺います。



### 30. どのような事に困ったか、可能な範囲で教えてください。

19 件の回答

小児から成人科移行時に連続性が途切れてしまうこと

治療方針を決める主科が不明瞭

どの施設・診療科に紹介状を書くか。

担当する医師を探すことが困難な場合がよくある。

移行医療における転院では受け入れ先の選定が難しいときもある。

主治医がわかりづらい。情報共有がしづらい。

大学でも疾患理解のある先生がいない診療科であると、対象臓器の精査につながらない。

診療科の温度差

診療科内でも転勤など担当医が変わると診療科間での連携に支障が出る可能性がある

25で答えたことと同じ

年齢が上がった際のトランジションの難しさ。

他施設へ紹介する際、疾患により受け入れが難しい場合がある

- ・適切と思われる各診療科へ臓器別の長期フォローのために紹介しても「主科で実施すべき」と断られたことがある
- ・小児期に診断された症例では成人医療への移行が難しく、臓器別フォローは各診療科で実施できても、主科は小児科のまま定期受診や診療科のマネジメントが必要になることが多い。

他科紹介の際、誰に頼めばいいのか分からぬ

家族検索により多数の患者が見つかった場合に、まとめて紹介するには相手方の負担になるため躊躇する

各診療科で受診日程が違うので、患者さんが何度も受診することになる。

定期診療がいつのまにか途切れたり、患者さんが希望しない場合がある。トランジションがうまくかない場合が多い。

特定疾患申請、障害年金の書類作成をどこが担当するかなど（当院では結合織疾患、TSCは遺伝子診療科が担当していることが多い、その他は主となる診療科が担当していることが多い）

社会的なこと



トランジションの受け入れ先がない



31. 貴施設において、治療・フォロ一段階での診療科間連携に関して、課題と思われる  
ことがあれば教えてください。

## 18 件の回答

各科の担当医が異動するなどで変わると方針が違っていたりすると患者さんが困惑されることがあります。新しい担当医への引継ぎがうまくいかないと診療科間でも大変なことがあります。

担当する医師を探すことが困難であること

神経線維腫症1型などは様々な科でフォローされているため、統一されていない。治療薬の導入においても温度差がある。

前述同様

大学でも疾患理解のある先生がいない診療科であると、対象臓器の治療につながらない。

担当医の移動変更により、連携に支障が出てくる可能性がある

小児年齢を超えた場合に、どの診療科にトランジションを行えばよいか、そのマネジメントが課題だと思います。

今までに対応した経験がないためわからない

多岐にわたる場合、どこを主科とするか難しい。

各該当診療科が、それぞれの専門領域を診療し、包括的に診療することが難しい

各患者の長期フォロー状況の把握や情報共有ができない

各診療科の医師に遺伝性疾患の特性や長期フォローの重要性についての意識共有ができるない

診療科間の連携が難しいです。

他院での治療・フォローを希望された場合、どこの医療機関を紹介すればよいかわからない。  
(専門の医師がいるか情報がない)

## ファブリー病の酵素補充療法について、維持療法におけるかかりつけ医との連携

治療・フォローの段階では、遺伝学的検査の結果を踏まえて治療方針を決定する必要がある場合がありますが、診療科間で結果の解釈や臨床的意義の共有が十分でないことがあります。そのため、患者さんへの説明内容やフォロー方針に差が生じることが課題です。

## 主科の決定

## チーム編成不足



トランジションの際に主として受け入れる診療科がない。

32. 貴施設において、治療・フォローアップ段階での診療科間連携に関して、工夫している点や、課題に対する対応策があれば教えてください。

16 件の回答

なし

遺伝カウンセリング室のカンファに参加していただくこと、院内勉強会を行うこと

連携科同士でのカンファ開催

前述同様

過去に在籍した理解ある先生の異動先を確認して、紹介するようにしている。

MSWと連携して、スムーズにトランジションできるような対策を取っています。

今までに経験がないためわからない

院内の勉強会、遺伝カンファレンスの開催

工夫・対応が十分に取れていない

ある疾患においては、定期的なミーティングを開催することで、フォロー状況の確認や紹介可かどうかの確認を行うようにした

特にありません。

特になし

まだ検討できていません。

紹介を受ける前に役割分担を明確化する

トランジションのワーキンググループを作っている最中である

遺伝カウンセリング（以下GC）について

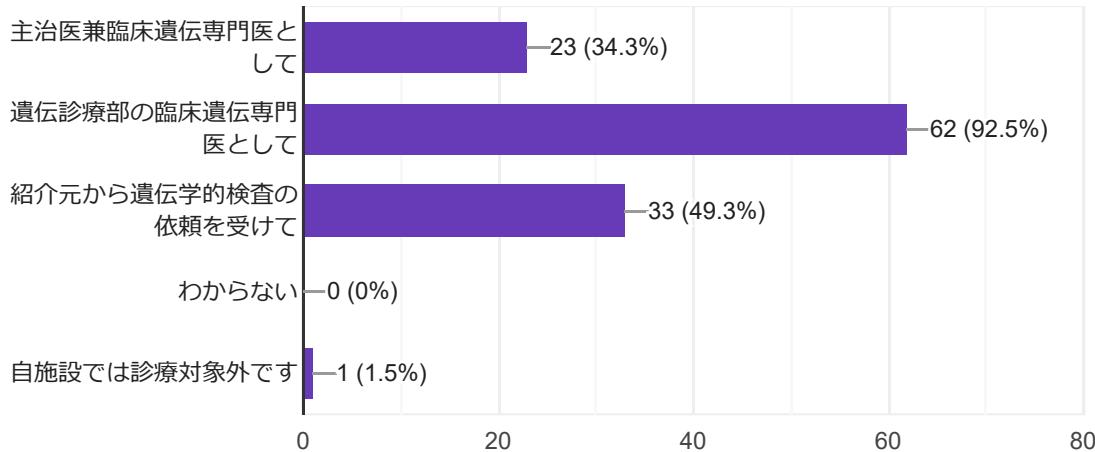
この項では、複数臓器病変を伴う遺伝性疾患が疑われるクライエントに対するGCに  
関し、貴施設の現状について回答をお願いします。



33. 本WS1で取り扱う領域のGCについて、貴施設の臨床遺伝専門医はどのような立場でGCを行っていますか

 コピー

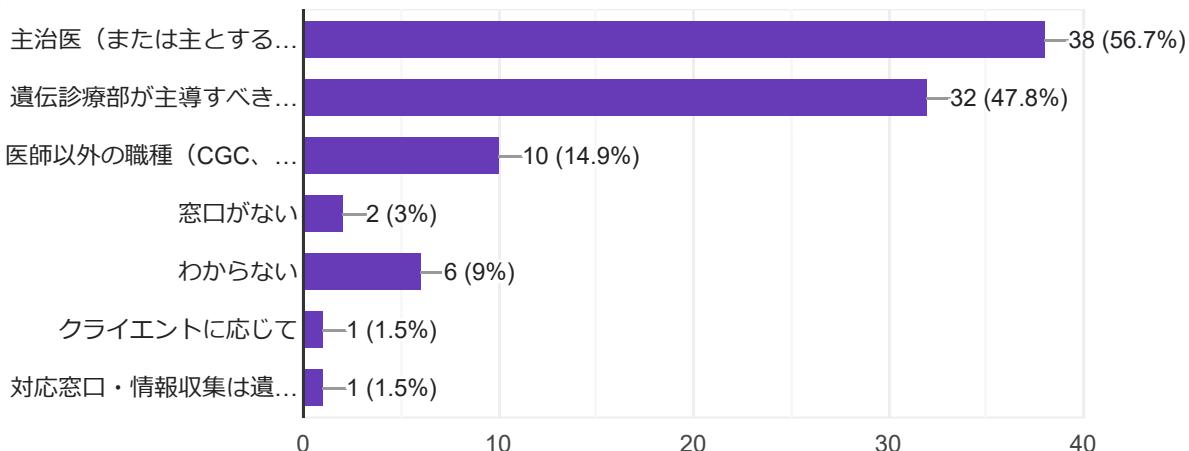
67 件の回答



34. 横断的診療を必要とするこれらの領域のGCは、各施設で課題が多いと思われます。GC相談案件が生じた際の対応窓口、情報収集について、考えを教えてください

 コピー

67 件の回答



35. ご自身や貴施設での経験から、困難な点や改善すべき点、横断的診療という観点から何か良い形の提案があれば、自由に記載してください。

12 件の回答

なし

全ての病院で各専門医師はいるとは限らないため、各施設にあったやり方があると思う。各施設の状況のモデルケースをいくつか提示し、それをを目指す形で各病院が実施するのが良いと思う。

関連する診療科との話し合いを地道に行うこと

遺伝学的検査については多くの場合、遺伝診療部門に紹介していただけています。更に遺伝カウンセラーが診療科間を横断的に関われる立場であり、遺伝カウンセリング案件の窓口になることを目指しています。

当院でのシステムではないが、他大学では遺伝担当の医師（臨床遺伝専門医とは限らない）が決まっており、カンファレンスに出席している。その医師を窓口にして多科での連携を図るような体制が理想的であると考える。

GCの必要性を主治医が理解していても、患者に説明する時間がかぎられる。パンフレットなどを配るのがいいのかもしれない

遺伝診療部門が主導すべきと思うが、診療報酬がつかないため、不採算部門となり人員の確保にもつながらない

横断的診療を担当する各診療科の担当医が顔を合わせて情報を共有すること、難しければメール会議なども有用。

遺伝関連検査をGCを経ずに実施している診療科や医師も多いと思います。 病院内の体制作りや連携を行う上で、参考になるモデルケースや院内規則などを紹介していただけると良いと思います。

当院では遺伝診療部専属の職員が医師1名以外ないため、患者予約やカウンセリングの部屋の確保など時間がかかる

ゆるい連携体制で気軽に相談できる環境づくりを心掛けている。

連携体制の望ましい形

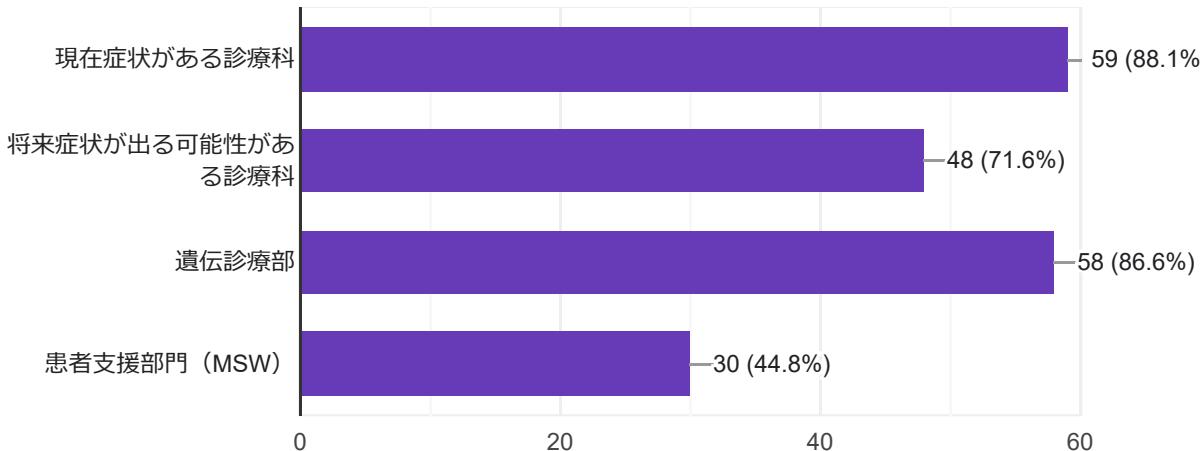
36. 診療科間および／または患者支援部門の情報共有について伺います。貴施設において、情報共有はどのように実施されるのが良いと思いますか。



 コピー

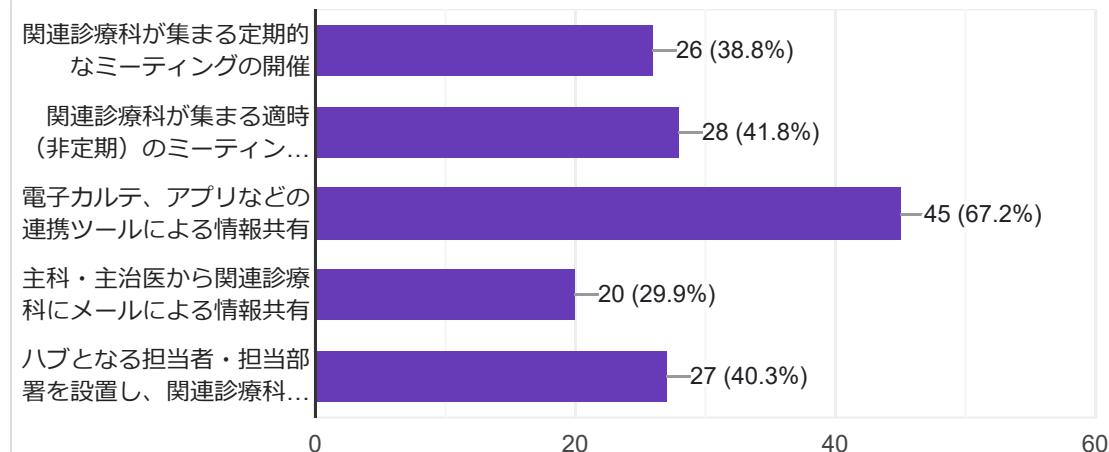
### 36-1.共有範囲

67 件の回答



### 36-2. 共有方法

67 件の回答



### 36-3. 上記の回答に関して理由、補足などあれば教えてください

8 件の回答

特にございません。

実際には電子カルテでの情報共有がメインかと思います。

働き方改革もふくめ、定期的なミーティングを開催する時間はもはやない。メールによる情報共有も、個人の努力に 100% 頼ったもので、持続性・確実性に欠ける。システムとして情報共有が可能となるような仕掛けが必要。

ミーティングは良いと思うが、長期的なフォローを考えると異動などもあり、難しいと考えている。

共有方法は、ハブになる誰かが移動になつたら出来なくなるものではなく、誰でも継続できるシステムが望ましい。

遺伝診療部に各診療科の医師が在籍し、情報共有体制を理解した状態での連携ツールの利用が負担なく現実的だと考えています。

遺伝診療を行う医師や遺伝カウンセラーや事務を中心として、定期的なカンファレンスが開催できる体制になると良いと思います。

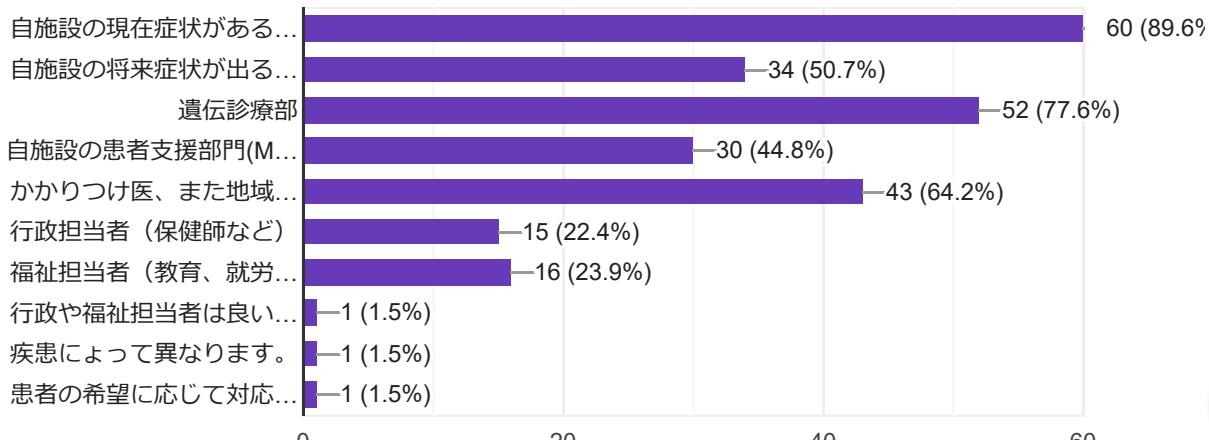
なし

37. 患者のかかりつけ医や地域の医療施設など、他施設との情報共有について伺います。貴施設において、情報共有はどのように実施されるのが良いと思いますか。

### 37-1. 共有範囲

 コピー

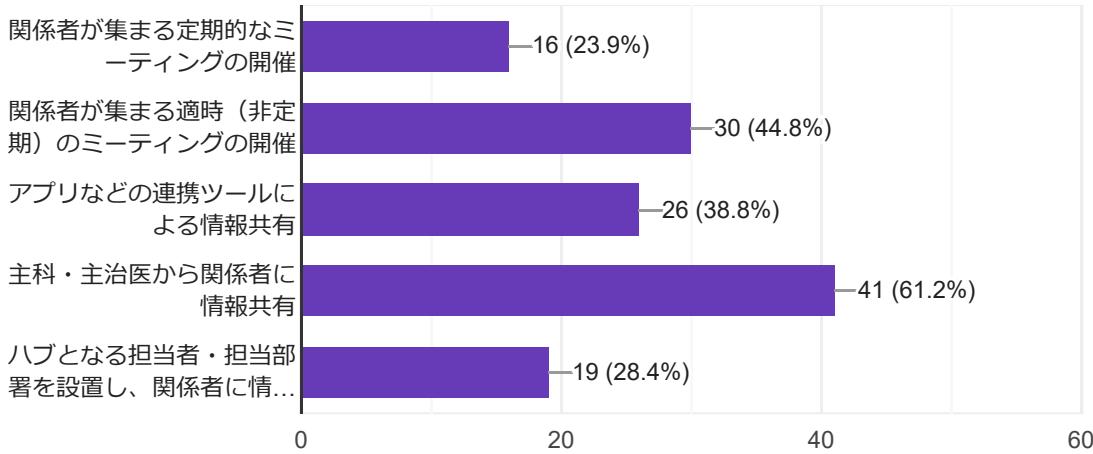
67 件の回答



 コピー

## 37-2.共有方法

67 件の回答



## 37-3. 上記の回答に関して理由、補足などあれば教えてください

4 件の回答

対面式（Zoom含む）に人間関係構築した上で情報のやりとりが可能となる

毎回およびすべての患者様に上記の共有範囲での対応が必要だとは考えていません。日々の業務がある中で、将来的に発症する症状の科の先生方が毎回出席することは難しいと思います。ご家族の状況や疾患に合わせて、その時に必要な支援者を選定し、共有していく必要があると思いますが、その選定をどの職種およびどの診療科の医師が担うのかは課題があると思います。

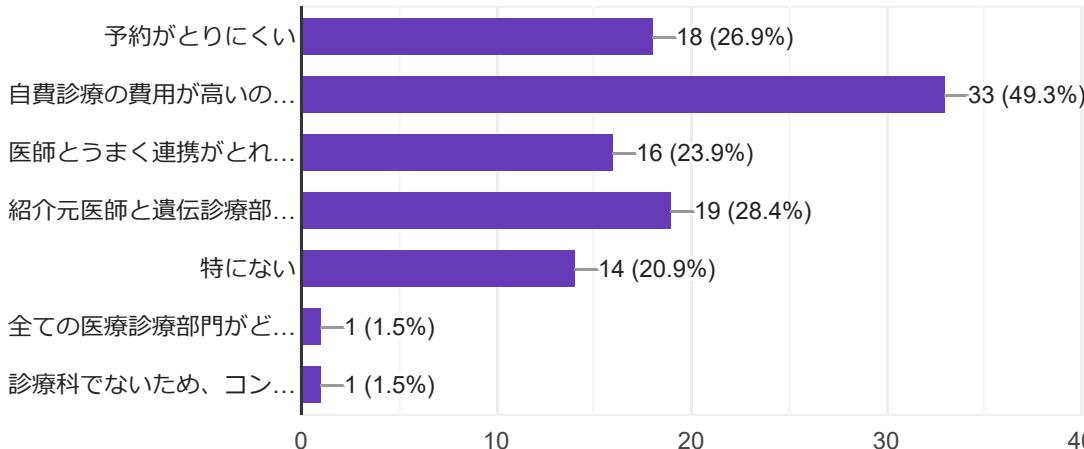
他施設との連携の場合、普段からの関係構築という目的も含め、定期的なミーティングがあるのが理想的だと思う

なし

## 38. 遺伝診療部の抱える問題・期待する改善点はありますか

 コピー

67 件の回答



39.複数臓器病変を伴う遺伝性疾患の診療科横断的医療と支援について、遺伝診療部の望ましい関わり方や課題、ご意見、疑問などがあれば、自由に記載してください。

10 件の回答

遺伝医療部門の役割を明確化する。

疾患概要を理解する主治医やグループの養成

・遺伝診療部門が診断や長期フォローの主軸となり、患者さんお全体像を把握していることが望ましいと考える。遺伝部門でも保険診療が可能となれば、定期的なフォローアップが構築しやすいと考える。

遺伝診療部は、すでに顕在化している症状や不安から、まだ患者様、ご家族が認識していない潜在的な課題についても幅広く対応できると思います。対象となる疾患の特徴に合わせて、情報収集を行い、必要な診療科につなぐことができることを目指しています。

ハブとなる担当部署として機能できれば良いと思う

ハブになり患者家族にとって適切な医療につなげる

Cancer boardのような「母斑症board」「結合織board」などを院内で運用し、遺伝診療部門がハブになるのが理想。

ただ、遺伝診療部門の負担増が懸念

遺伝カウンセリングの料金が高くなり、特に大学病院は経営状態の悪化から、自費診療の費用を上げる方向になっています。ますます患者さんから遺伝医療が遠くなるので、GCの保険診療化をお願いできればと思います。

関連する診療科と良好にコミュニケーションを取り合う。

調整役として重要な役割だと思います。

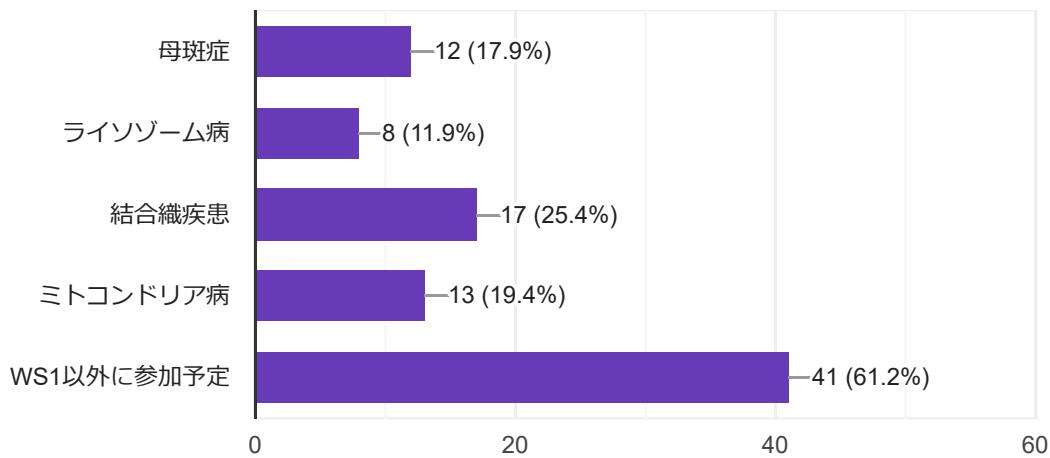
グループワークで希望する疾患領域



40.WS1では、疾患の分野ごとにサブグループに分かれてグループワークを行う予定です。参加を希望される方は、ご希望の疾患分野を選択してください。人数により、ご希望に添えない場合もありますのでご了承ください

 コピー

67 件の回答



アンケートは以上です。ありがとうございました。

このコンテンツは Google が作成または承認したものではありません。 - [フォームのオーナーに問い合わせる](#) - [利用規約](#) - [プライバシー ポリシー](#)

このフォームが不審だと思われる場合 [報告](#)

Google フォーム



