

事前アンケート回答者(66人)の職種・経験年数・診療科・診療経験

- ・職種：医師40人(61%)、CGC23人(35%)、その他3人(4%)
- ・経験年数：1-5年 12人(18%)、6-10年 9人(14%)、11-20年 10人(15%)、21-30年 20人(30%)
30年以上 15人(23%)
- ・診療科(複数可)：遺伝診療部:49人、小児科:15人、脳神経内科、代謝・内分泌内科、血液内科、
産婦人科:各3人、その他:14人
- ・診療経験
 - 母斑症：ある 48人(73%)、ない 18人(27%)
神経線維腫症I型:48人(73%)、結節性硬化症 37人(56%)
 - ライソゾーム病：ある 48人(73%)、ない 18人(27%)
ファブリー病:42人(64%)、ゴーシェ病:14人(21%)、ポンペ病:25人(38%)、ムコ多糖症:22人(33%)
 - 結合組織疾患：ある 57人(86%)、ない 9人(14%)
マルファン症候群:56人(85%)、ロイス・ディーツ症候群:29人(44%)、エーラス・ダンロス症候群:45人(68%)
 - ミトコンドリア病：ある 44人(67%)、ない 22人(33%)
CPEO:7人(11%)、MELAS:39人(59%)、MERRF:13人(20%)、リー脳症:25人(38%)

事前アンケート回答者の医療機関・遺伝医療部門について(66施設より回答)

・医療機関:大学病院 37施設(56%)、がん専門病院 4施設(6%)、小児専門病院 3施設(5%)

上記以外の地域医療支援病院／総合病院 19施設(29%)

上記以外の国立高度専門医療研究センター／国立病院機構 3施設(5%)

・遺伝医療部門の構成

医師(専任):0人 39施設(59%)、1人 10施設(15%)、2人 7施設(11%)、3人以上 10施設(15%)

医師(兼業):0人 4施設(6%)、1人 11施設(17%)、2-3人 15施設(23%)

4-5人 9施設(15%)、6人以上 27施設(41%)

CGC(専任):0人 16施設(24%)、1人 23施設(35%)、2人 14施設(21%)、3人以上 13施設(20%)

CGC(兼業):0人 56施設(85%)、1人 8施設(12%)、2人以上 2施設(3%)

看護師(専任):0人 56施設(85%)、1人 7施設(11%)、2人 3施設(4%)

看護師(兼業):0人 40施設(61%)、1人 12施設(18%)、2人 8施設(12%)

3人以上 6施設(12%)

遺伝医療部門は複数の兼業医師と専業のCGCで構成されている施設が多い

複数病変を伴う遺伝性疾患患者に関する診療科間の情報共有体制(66施設より回答)

ある:22施設(33%)、ない:41施設(62%)、分からない:3施設(4%)

情報共有体制がある施設における状況

関係部署(診療科／患者支援部門)による定期的なミーティングがある	: 11施設(17%)
関係部署(診療科／患者支援部門)による必要時に開催するミーティングがある	: 6施設(9%)
電子カルテ、アプリなどを用いた情報共有システムがある	: 2施設(3%)
連携のハブとなる担当者、または担当部署がある	: 2施設(3%)
メーリングリストでの相談主体の院内連携チーム	: 1施設(2%)

定期的なミーティングがある施設における頻度

1月に1回以上	: 3施設(5%)
2-3カ月に1回	: 6施設(9%)
4-6カ月に1回	: 1施設(2%)
1年に1回	: 1施設(2%)

複数病変を伴う遺伝性疾患患者に関する情報共有体制があり、かつ定期的にミーティングを行なっている施設は少ない

複数病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること: 初診時 (66施設より回答)

主科が不明確と感ずることがある	: <u>43施設 (65%)</u>
情報共有の不足を感ずることがある	: <u>34施設 (52%)</u>
受診を調整する部署・人材があると思う	: <u>35施設 (53%)</u>
地域の施設(紹介元)との連携の難しさを感じる	: <u>33施設 (50%)</u>
問題なく連携できている	: <u>9施設 (14%)</u>

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。

よくある: 18施設 (27%)、ときどきある: 36施設 (55%)、ほとんどない: 10施設 (15%)、その他: 2施設 (3%)

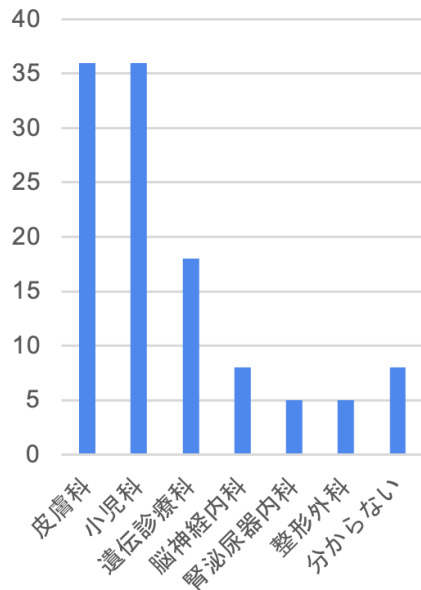
具体的な記載

- ・どの診療科が初診となるか
- ・各診療科でどの医師に紹介するのがよいかの選択について、診療科によって対応に温度差がある
- ・患者や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

初診時の問題点として、どの診療科を初診するか、診療科による対応の違い、情報共有不足などが挙げられる

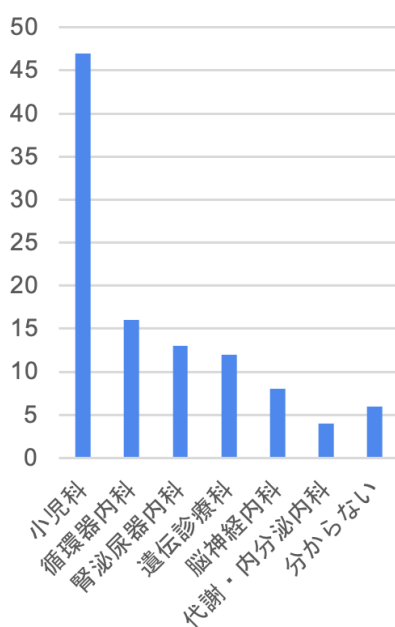
複数病変を伴う遺伝性疾患患者の初診時に受診する科(66施設より回答)

母斑症



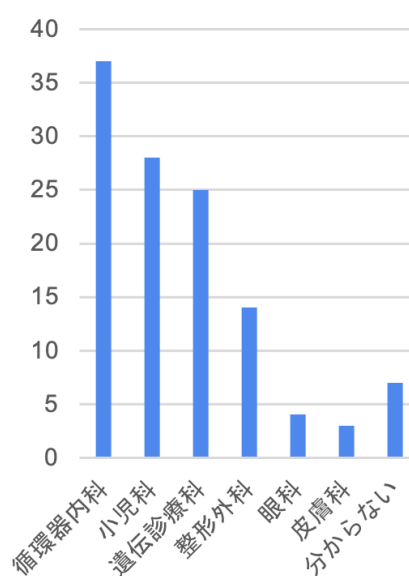
皮膚科、小児科が多い

ライソゾーム病



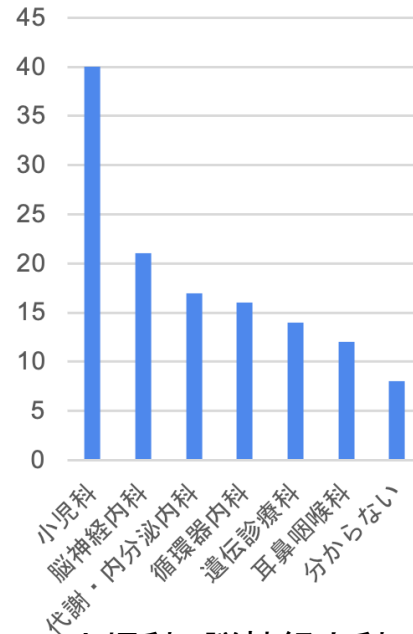
小児科が多い

結合組織疾患



循環器内科、小児科
遺伝診療科が多い

ミトコンドリア病



小児科、脳神経内科
代謝・内分泌科が多い

小児患者は小児科で、成人患者は主要症状に応じて初診時に受診する科が決められている可能性がある

複数病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること:精査から診断(66施設より回答)

主科が不明確と感ずることがある	: <u>33施設 (50%)</u>
情報共有の不足を感ずることがある	: <u>36施設 (54%)</u>
受診を調整する部署・人材があると思う	: <u>36施設 (54%)</u>
地域の施設(紹介元)との連携の難しさを感じる	: 19施設 (29%)
問題なく連携できている	: 16施設 (24%)

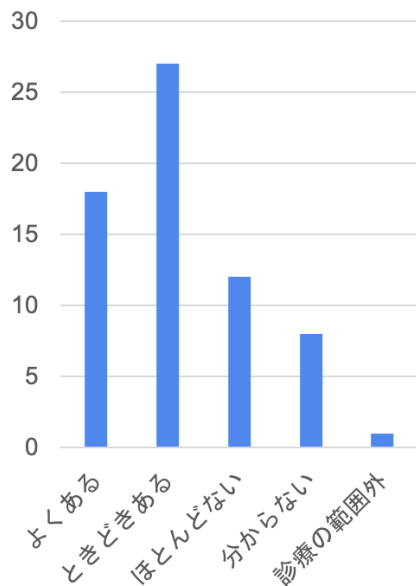
具体的な記載

- ・診療科間での疾患に関する認識のズレ
- ・統一した診療方針の管理
- ・診療科によっての対応の温度差
- ・複数の診療科と同時に情報を共有することが難しい
- ・多臓器に症状が出る遺伝性疾患の主科の明確化

精査から診断の問題として、診療科間での連携や情報共有、統一した診療方針の管理などが挙げられる

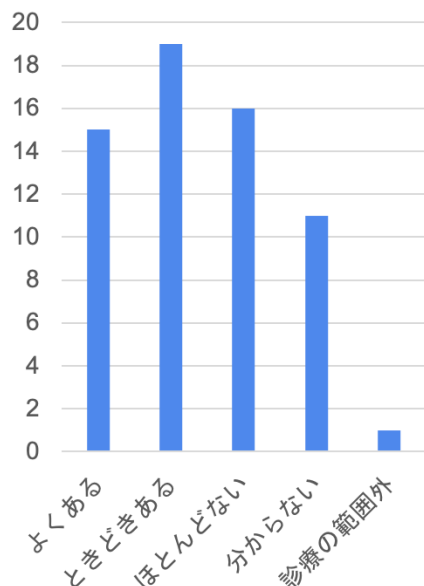
アンケート結果：複数病変を伴う遺伝性疾患患者が精査・診断時に複数科を受診する頻度

母斑症



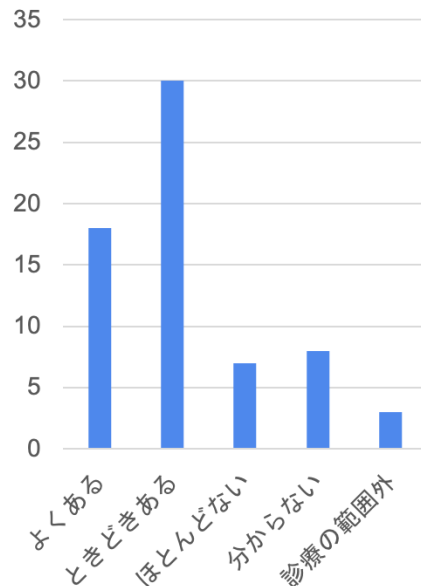
よくある/ときどきある
45/65施設 (69%)

ライソゾーム病



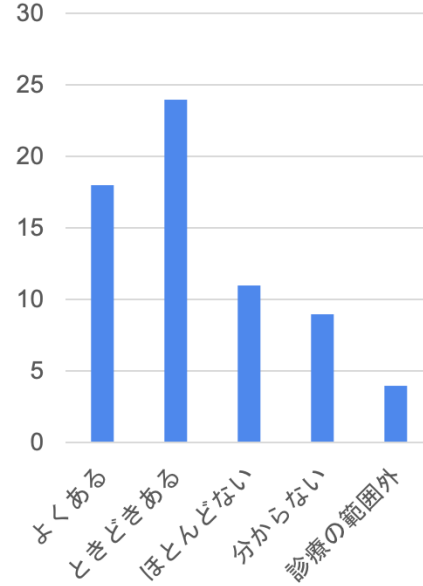
よくある/ときどきある
34/65施設 (52%)

結合組織疾患



よくある/ときどきある
48/63施設 (76%)

ミトコンドリア病



よくある/ときどきある
32/62施設 (52%)

特に母斑症と結合組織疾患で、精査・診断時に複数科を受診する頻度が高い

複数病変を伴う遺伝性疾患患者への対応で困ること: 長期フォローアップ (66施設より回答)

主科が不明確と感ずることがある	: <u>43施設 (65%)</u>
情報共有の不足を感ずることがある	: <u>33施設 (50%)</u>
受診を調整する部署・人材があると思う	: <u>38施設 (58%)</u>
地域の施設(紹介元)との連携の難しさを感じる	: <u>37施設 (56%)</u>
問題なく連携できている	: 7施設 (11%)

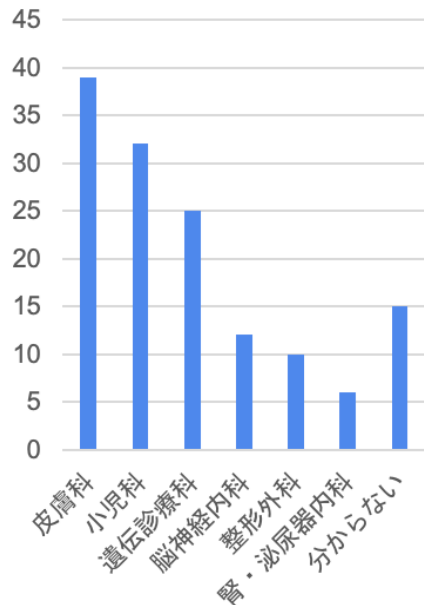
具体的な記載

- ・小児から成人科移行時に連続性が途切れてしまうこと
- ・医師が異動になり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大変なことがある
- ・治療方針を決める主科が不明瞭
- ・治療薬の導入において診療科間で温度差がある

長期フォローアップの問題として、小児から成人移行期に途切れてしまう、医師の引き継ぎ、治療方針が統一できないなどが挙げられる

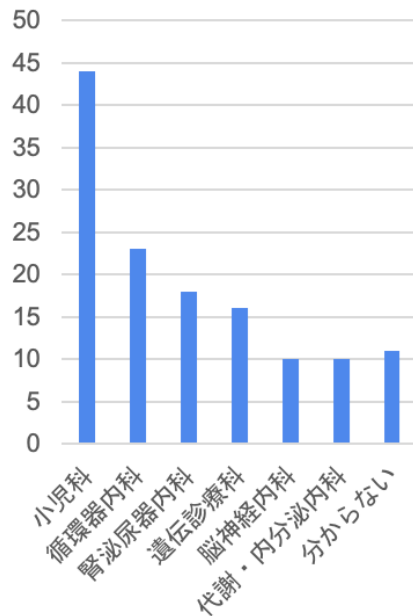
複数病変を伴う遺伝性疾患患者の長期フォローアップに関与する科(66施設より回答)

母斑症



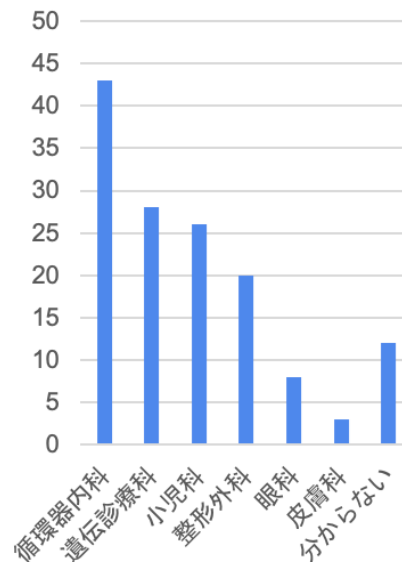
皮膚科、小児科、遺伝診療科が多い

ライソゾーム病



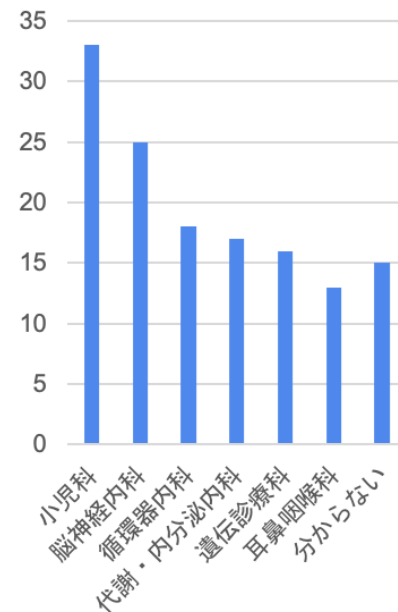
小児科、循環器内科、腎・泌尿器内科、遺伝診療科が多い

結合組織疾患



循環器内科、遺伝診療科、小児科、整形外科が多い

ミトコンドリア病

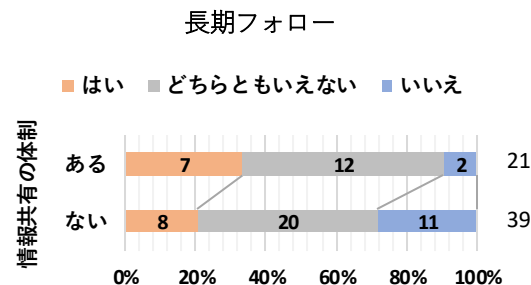
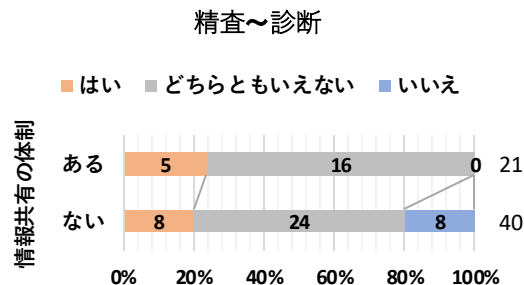
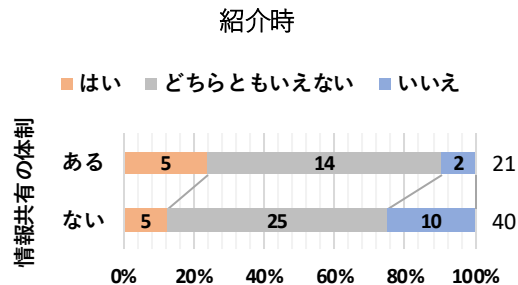


小児科、脳神経内科、循環器内科、代謝・内分泌科が多い

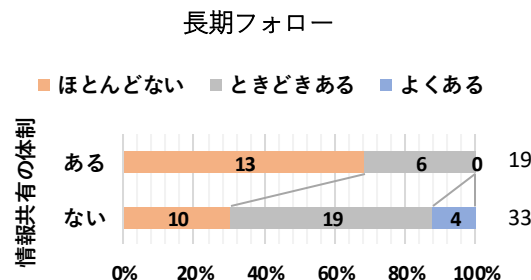
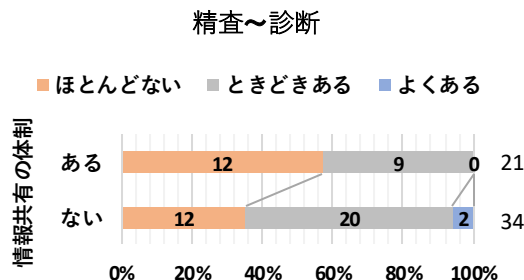
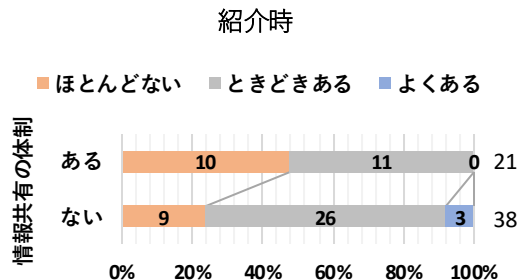
長期フォローアップでは、複数科を受診していることが多く、治療方針の決定、診療科間の連携が課題となっている可能性がある

診療科間の情報共有体制と情報共有・連携の経験

Q. 診療科間の情報共有は十分だと感じますか



Q. 診療科間の連携に関して困った経験はありますか



診療科間の情報共有体制がある施設は、紹介から長期フォローまでのいずれにおいても、診療科間の連携に関して困った経験が「ほとんどない」と回答した施設の割合が高かった

複数病変を伴う遺伝性疾患患者に関する施設内の情報共有体制の望ましい形(66施設より回答)

共有範囲

現在症状がある診療科	: <u>59施設(89%)</u>
将来症状が出る可能性がある診療科	: 48施設(73%)
遺伝診療部	: <u>58施設(88%)</u>
患者支援部門(MSW)	: 30施設(45%)

共有方法

関連診療科が集まる定期的なミーティングの開催	: 26施設(39%)
関連診療科が集まる適時(非定期)のミーティングの開催	: 28施設(42%)
電子カルテ、アプリなどの連携ツールによる情報共有	: <u>45施設(68%)</u>
主科・主治医から関連診療科にメールによる情報共有	: 20施設(30%)
ハブとなる担当者・担当部署を設置し、関連診療科に情報共有	: 27施設(41%)

現在症状がある診療科での情報共有が望ましいとする施設が多い、共有方法については連携ツールでの共有方法が望ましいとする施設が多かった

複数病変を伴う遺伝性疾患患者に関する他施設との情報共有体制の望ましい形

共有範囲

自施設の現在症状がある診療科	: <u>60施設 (91%)</u>
自施設の将来症状が出る可能性がある診療科	: 34施設 (52%)
遺伝診療部	: <u>52施設 (79%)</u>
自施設の患者支援部門(MSW)	: 30施設 (45%)
かかりつけ医、また地域の医療施設の主治医	: <u>43施設 (65%)</u>
行政担当者(保健師など)	: 15施設 (23%)
福祉担当者(教育、就労施設の職員など)	: 16施設 (24%)

共有方法

関連診療科が集まる定期的なミーティングの開催	: 16施設 (24%)
関連診療科が集まる適時(非定期)のミーティングの開催	: 30施設 (45%)
電子カルテ、アプリなどの連携ツールによる情報共有	: 26施設 (39%)
主科・主治医から関連診療科にメールによる情報共有	: <u>41施設 (62%)</u>
ハブとなる担当者・担当部署を設置し、関連診療科に情報共有	: 19施設 (29%)

自施設の現在症状がある診療科、遺伝診療部、かかりつけ医での情報共有が望ましいとする施設が多い
共有方法については主科・主治医から関連診療科にメールによる情報共有が望ましいとする施設が多かった