

# 第23回全国遺伝子医療部門連絡会議

## WS5 アンケート結果

- 事前に内容を確認してください.
- 当日はグループワークを行います.
- ご自分の参加するグループの疾患ではどのようなことが想定されるか、アンケート結果も参考に事前に各自で考えておいてください.

# グループワークで検討する内容

- 各グループで小児科と成人診療科の立場から意見交換を行います。
  1. 現場の課題や障壁に感じること
  2. 小児科と成人診療科それぞれカウンターパートへの要望
  3. 小児期における遺伝カウンセリングの課題
  4. 実際の成功例のキーポイント
  5. 性・妊娠・出産に関する支援の課題

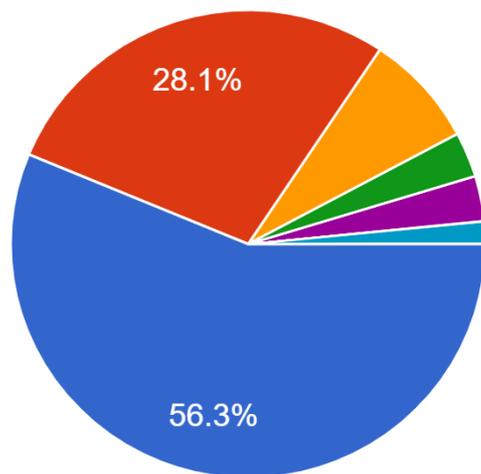
# グループ分け

- A) ダウン症候群
- B) 希少な染色体異常症・遺伝子異常症(知的障害を伴う)
- C) 循環器疾患  
(心筋症、遺伝性不整脈、遺伝性結合織疾患)
- D) 筋強直性ジストロフィー

# アンケート結果

Q1. あなたが勤務している施設のタイプを教えてください。

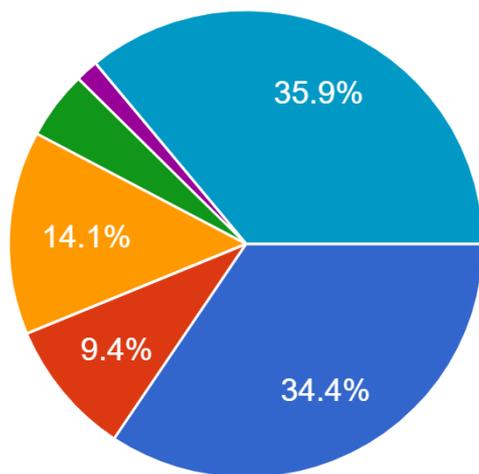
64 件の回答



- 大学病院
- 総合病院（地域中核病院を含む）
- 小児病院（独立病院型）
- 療育病院・重症心身障害児者施設
- がん専門病院
- 成人のがん専門病院

Q2. あなたの専門職のバックグラウンドを教えてください。

64 件の回答



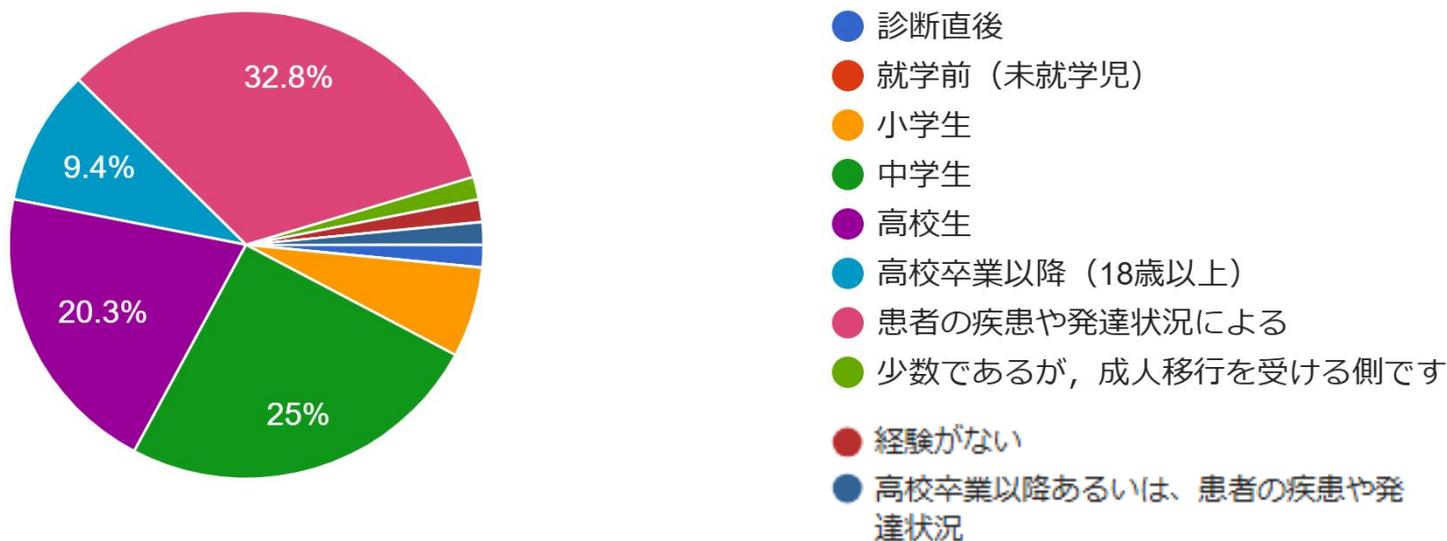
- 小児科医
- 産婦人科医
- 成人診療科医（内科・外科など）
- その他の診療科の医師
- 看護職（遺伝看護認定看護師含む）
- 認定遺伝カウンセラー
- 心理職

Q3-1. あなたが成人移行に向けた支援や準備を...するのが望ましいと考えるタイミングはいつですか。  
64 件の回答



### Q3-2. あなたが成人移行に向けた支援や準備を実際に開始するタイミングはいつですか。

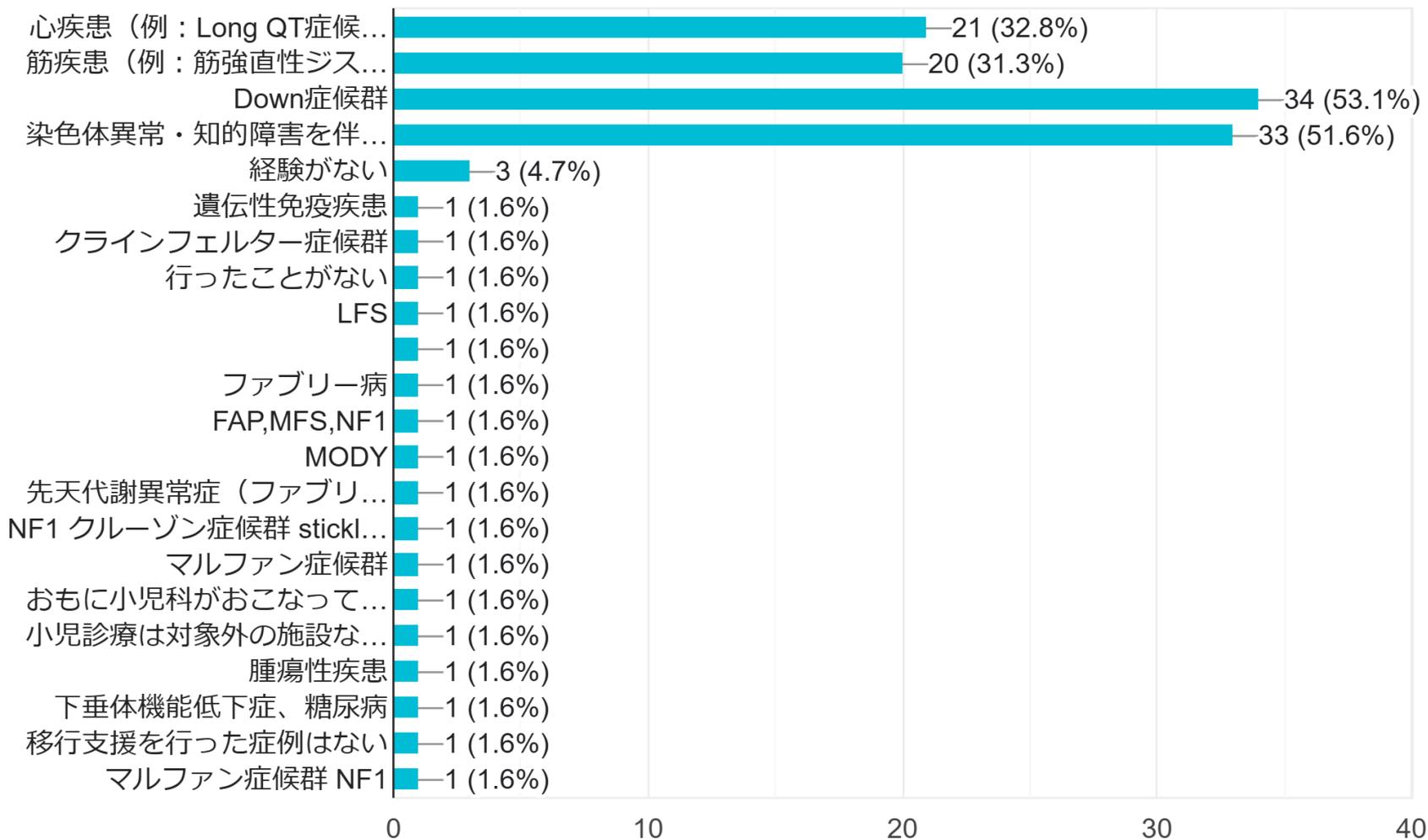
64 件の回答



#### Q4.

あなたが移行支援に関連して、遺伝カウンセリング...または行う機会の多い疾患)を選んでください。

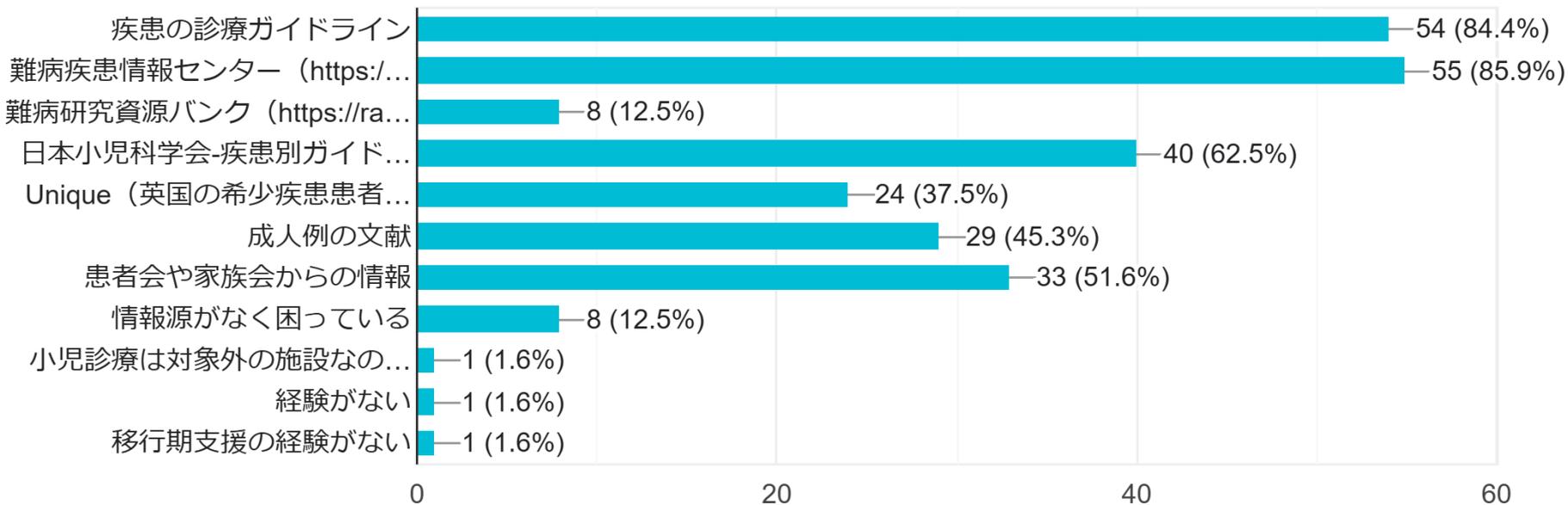
64件の回答



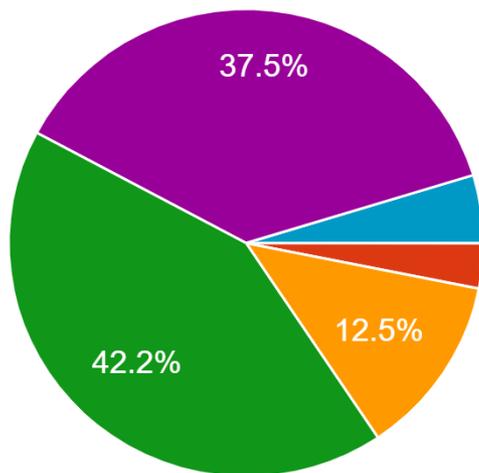
## Q5.

移行支援において、成人患者に関する情報（自然...るために参考にしている資料を教えてください。

64件の回答



Q6-1. 患者・家族の不安（小児科との家族的關係，成人施設や診療医を知らないなど）  
64 件の回答



- ① 全くあてはまらない
- ② あまりあてはまらない
- ③ どちらともいえない
- ④ あてはまる
- ⑤ とてもよくあてはまる
- ⑥ わからない

## Q6-1-1 = Q6-1の理由があればご自由にご記入ください。

定期的に受診するというモチベーションが保てなくなるようで、他に疾患を機に受診が再開するケースを経験したため。

主治医との関係性が強いため

小児科ではほとんどの領域を診てもらえたのに、大人になったら臓器別に受診が必要なことを知らない、もしくは小児科での診療に慣れてしまったがために、複数の診療科に受診することに対し不満・不安を抱えている当事者の事例を知っているため

信頼関係が構築しにくい、疾患を知ってくれているか不安との声をよく聞きます

小児期の長い経過を診てきた小児科医との信頼関係があり、両親としては信頼している医療体制から離れることに不安を感じているケースが多い。

成人診療に関する情報の少なさ。小児科の父権主義的な対応から変化することの不安

これまでの診療スタイルや医師を継続したいと考えている人が多い。

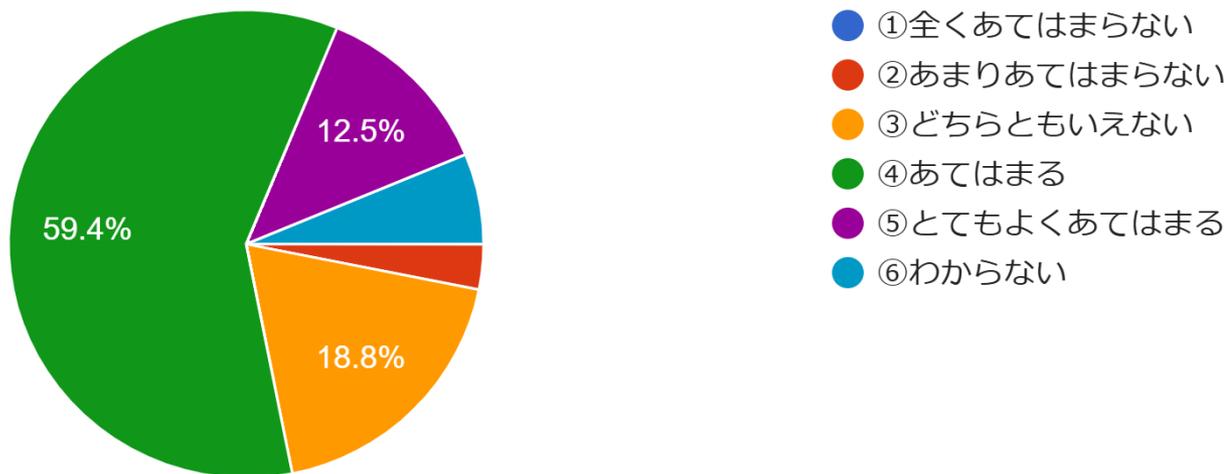
「小児科医が子どものことを一番よく知っている」と考える親が多いことから

症例や疾患により異なると思います

移行後にそれまでと同様の医療を受けることができるかどうか心配されている家族が多い。

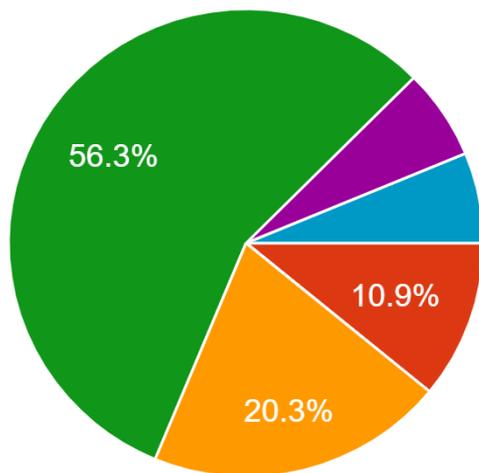
医療者と関係性がある先生であればまだ患者・家族の不安は軽減され、移行準備に向かえますが、まったく知らない先生であったりすると話しが先延ばしになるように思います。

Q6-2. 患者・家族による成人診療科への信頼不足（成人診療医の経験不足，治療方針の変化など）  
64 件の回答



### Q6-3. 小児科医と成人診療医との連携不足・医療記録の共有不足

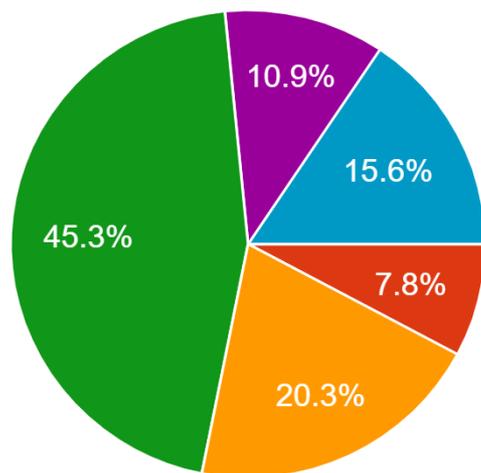
64 件の回答



- ①全くあてはまらない
- ②あまりあてはまらない
- ③どちらともいえない
- ④あてはまる
- ⑤とてもよくあてはまる
- ⑥わからない

## Q6-4. 成人のプライマリ・ケア医と専門医との連携不足

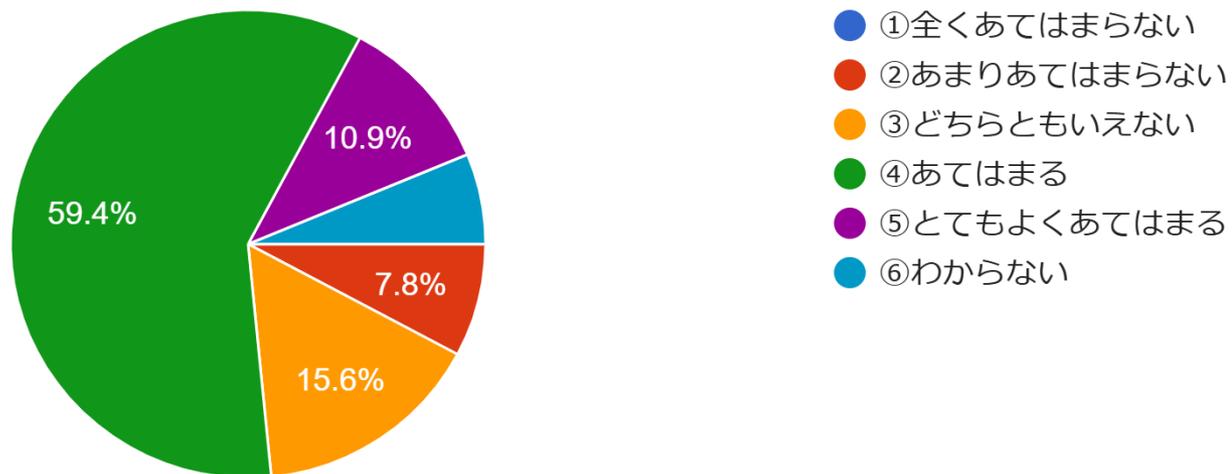
64 件の回答



- ①全くあてはまらない
- ②あまりあてはまらない
- ③どちらともいえない
- ④あてはまる
- ⑤とてもよくあてはまる
- ⑥わからない

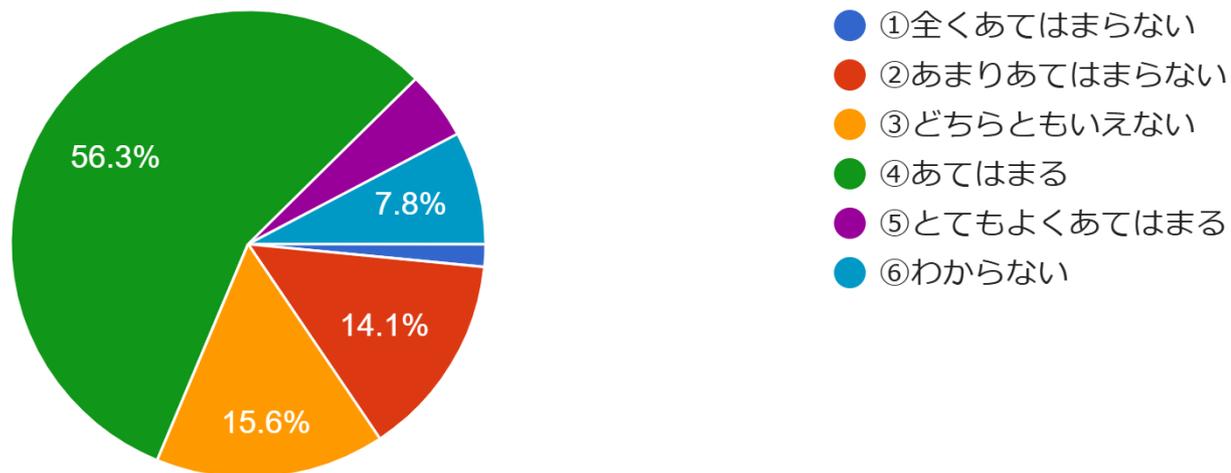
## Q6-5. 専門医や専門施設に関する情報不足（場所やアクセスを含む）

64 件の回答



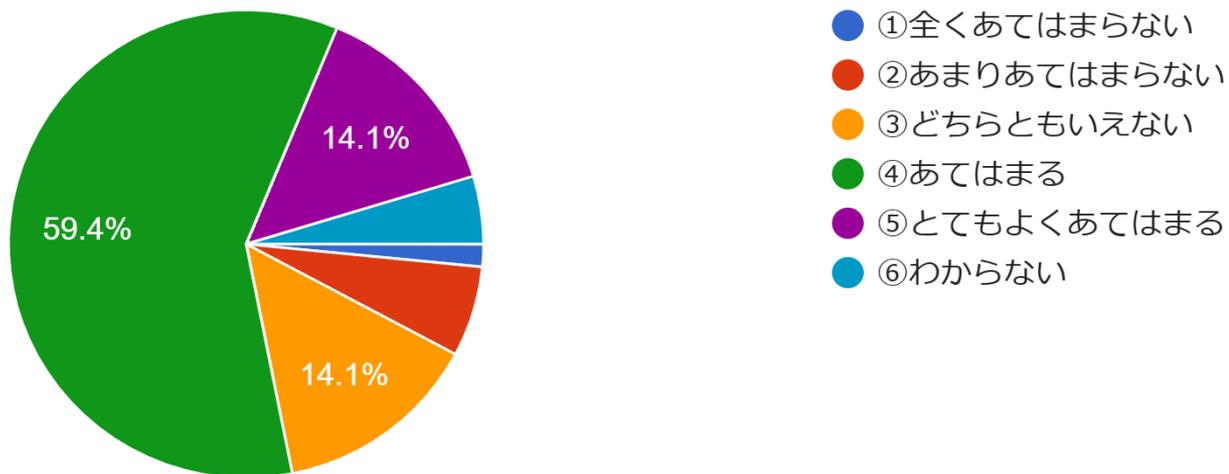
## Q6-6. 医療制度や保険制度（医療費・公的支援など）の理解が難しい

64 件の回答



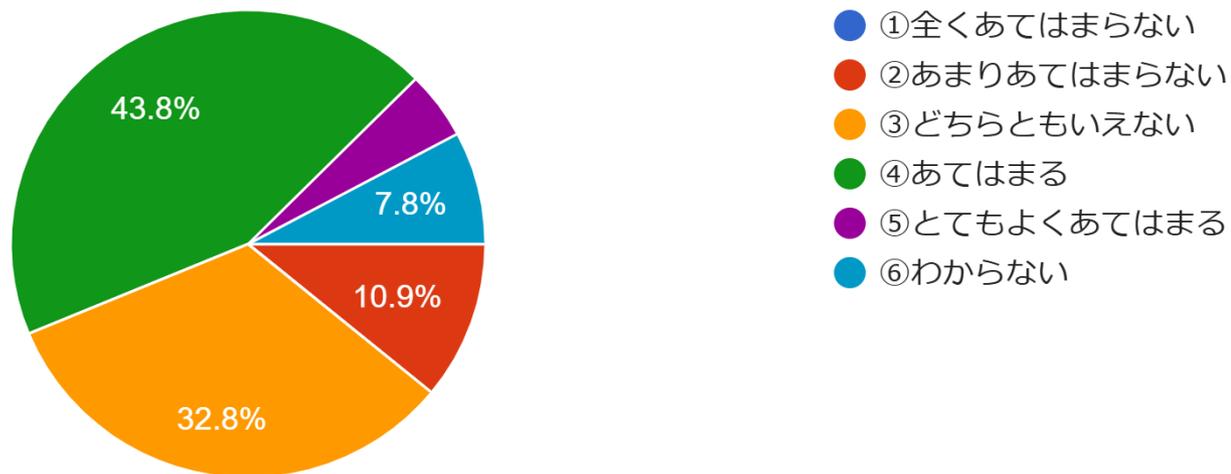
## Q6-7. 移行支援に関する院内体制の不足（スタッフ教育・組織的サポートの不足）

64 件の回答



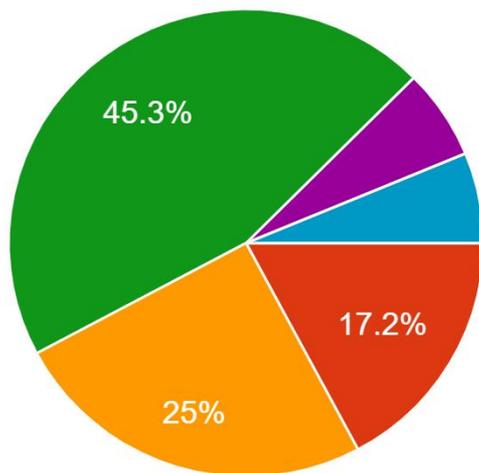
## Q6-8. 患者自身の認識不足（健康への無関心，支援へのアドヒアランス不良など）

64 件の回答



## Q6-9. 患者の病状の不安定さ

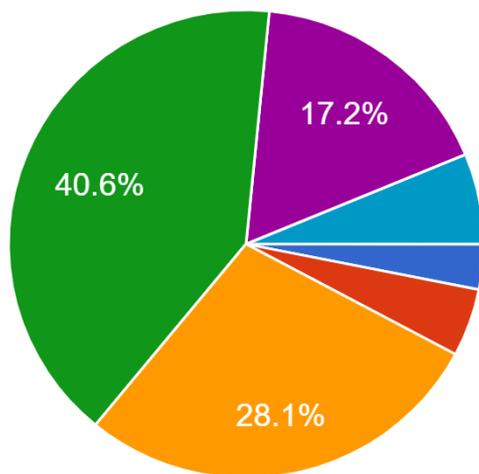
64 件の回答



- ①全くあてはまらない
- ②あまりあてはまらない
- ③どちらともいえない
- ④あてはまる
- ⑤とてもよくあてはまる
- ⑥わからない

## Q6-10. 患者に知的障がいがあること

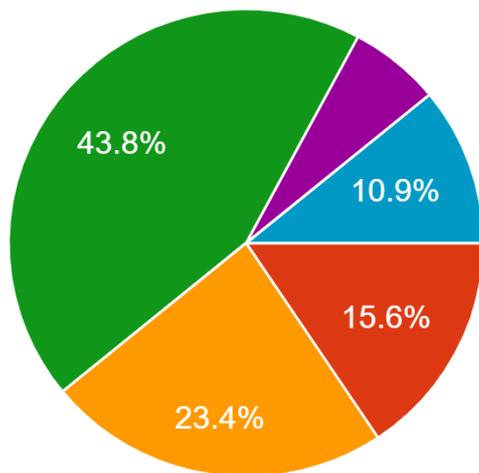
64 件の回答



- ①全くあてはまらない
- ②あまりあてはまらない
- ③どちらともいえない
- ④あてはまる
- ⑤とてもよくあてはまる
- ⑥わからない

## Q6-11. 家族の社会経済的困難（経済的問題・介護負担など）

64 件の回答



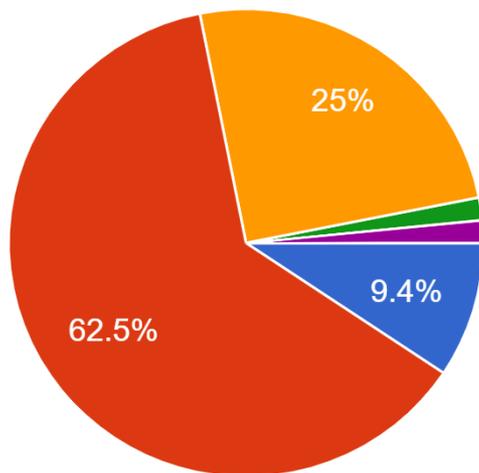
- ①全くあてはまらない
- ②あまりあてはまらない
- ③どちらともいえない
- ④あてはまる
- ⑤とてもよくあてはまる
- ⑥わからない

## Q6-12 その他（自由記載）

小児科で定期フォローしている移行期年齢の方や成人が、救急を受診した時、入院や転院が必要となった時に、受け入れ先や対応の難しさを感じます。

成人医療は臓器別での対応になるため、一診療科に全ての対応を依頼されると、受けることが困難となることが多い。マネジメントの中核となる担当医が必要と考えられる。

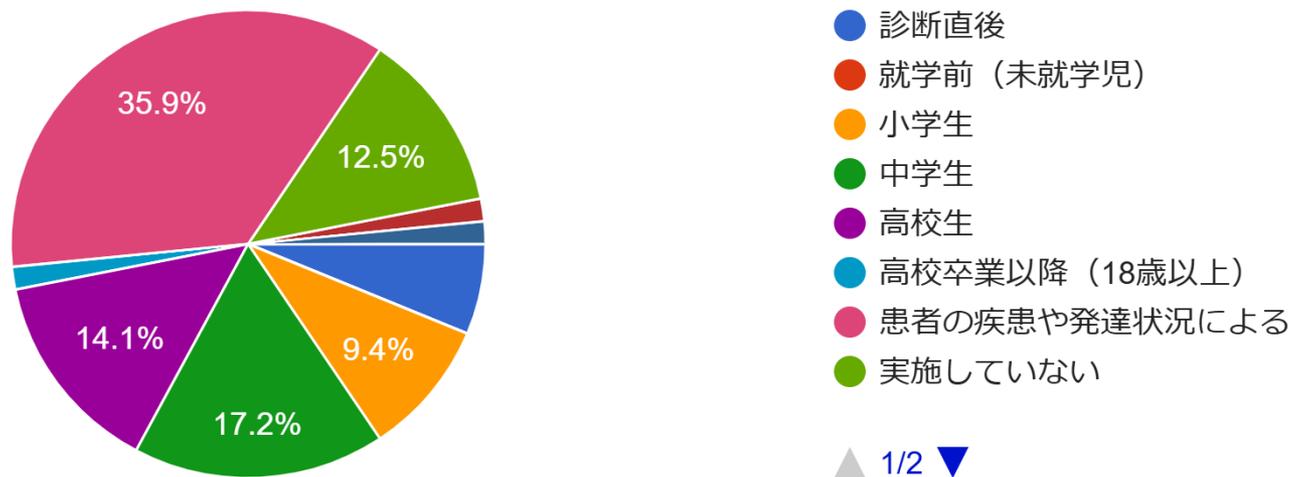
Q7. 子どもに対して、成人移行支援に向けた関わり（遺伝カウンセリング）を行っていますか。  
64 件の回答



- 実施している（ほぼ全例）
- 実施している（一部）
- 実施していない
- 子どもが説明を理解できる場合には子どもの理解に合わせて説明している。
- 対象症例があれば今後行う予定

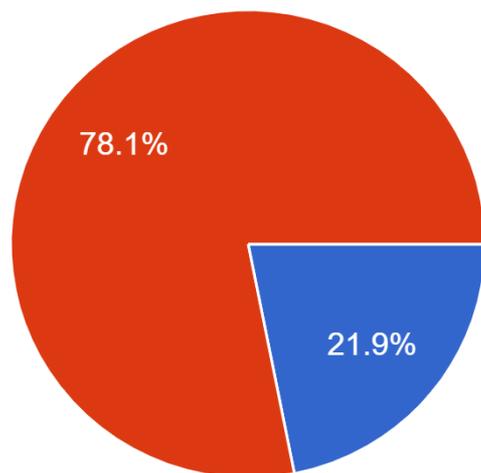
Q8. 子どもに対する遺伝カウンセリングを開始する時期はいつですか。

64 件の回答



## Q9. 性や妊娠・出産に関する支援は必要と考えますか？

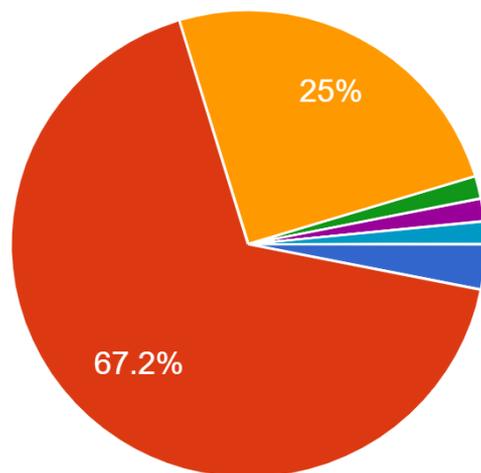
64 件の回答



- 全例に必要である
- 個別には必要である
- 求められるまで必要ではない
- 特に必要ではない

Q10. 性や妊娠・出産に関する支援について、あなたの施設での実施状況を教えてください。

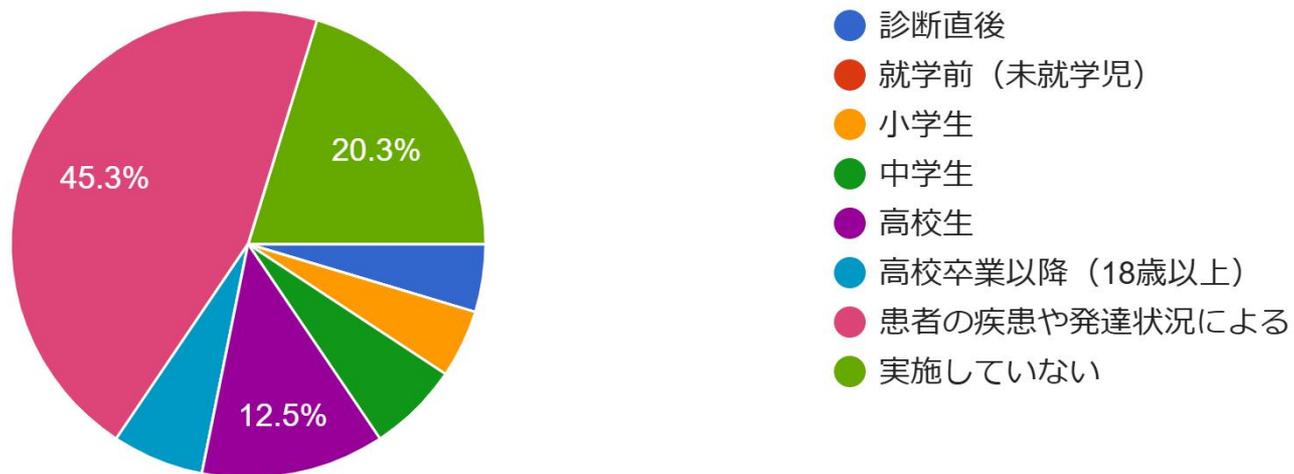
64 件の回答



- 実施している（ほぼ全例）
- 実施している（一部）
- 実施していない
- 相談支援センターなどで実施していると思われませんが、私自身が把握できておりません。。
- 今後、対象症例があれば実施する
- 遺伝診療科はかかわっていないため、わかりかねます

Q11. その支援を開始する時期はいつですか。

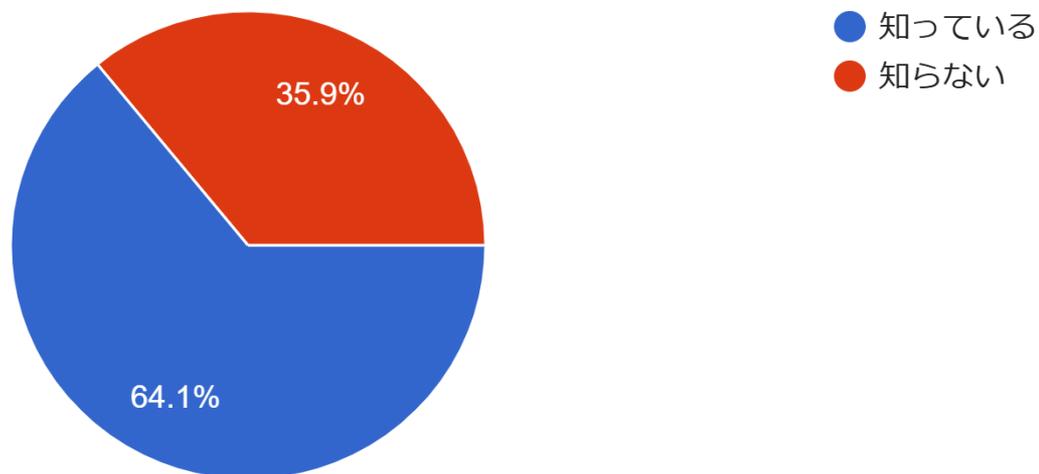
64 件の回答



Q12.

日本小児科学会（2023年）「小児期発症の慢性...行支援を推進するための提言」を知っていますか。

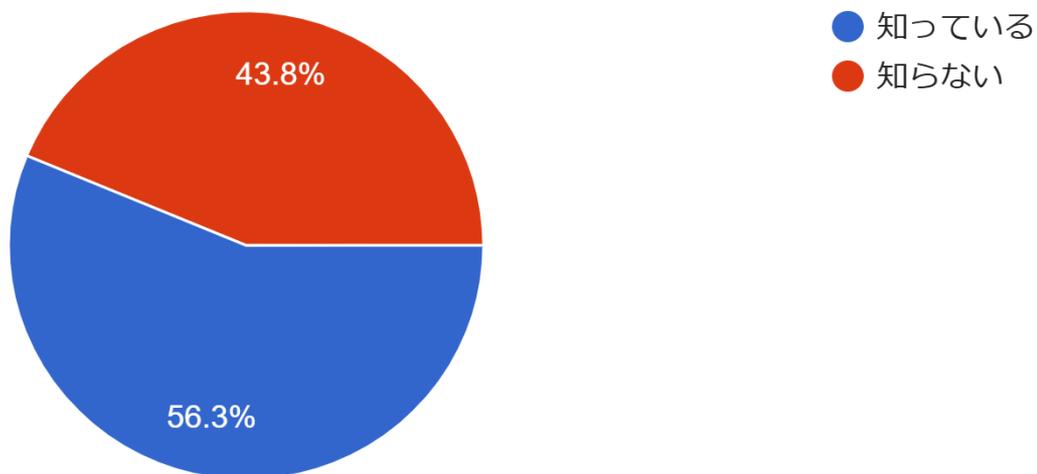
64 件の回答



Q13.

成人移行支援情報サイト（「小児期発症慢性疾患...成人移行支援コアガイド」）を知っていますか。

64 件の回答



Q14.

日本小児科学会（2025年）「自律的意思決定が...行支援のあり方に関する提言」を知っていますか。

64 件の回答

