

## 小児期における遺伝カウンセリングのアクセシビリティに関する研究

### 1. 研究の対象

2012年4月から2022年3月までに大阪大学医学部附属病院遺伝子診療部の遺伝カウンセリングに来談した方

### 2. 研究目的・方法

あらゆる疾患や健康の問題に遺伝子が関与することが明らかとなり、国内の各医療施設においては遺伝医療部門を中心として遺伝医療体制が整備されており、遺伝カウンセリング来談者（クライアント）に対して、正確で最新の遺伝情報を提供し、心理社会的支援が行われています。2020年以降、保険収載された遺伝学的検査が増加したことに伴い、遺伝カウンセリングの需要は高まっていますが、遺伝医療部門の配置数は都道府県により偏りがあり、希少難治性疾患など施設によって対応できる疾患が異なっています。そのため、患者さんやご家族の居住地や疾患によっては遺伝カウンセリングへのアクセスが困難であることも考えられます。

小児期に発症する遺伝性疾患の多くは先天性疾患であり、先天性疾患の患者頻度は低いものの、出生児のうち3～5%とされています。また、先天異常・遺伝性疾患は乳幼児期（0～4歳）における死亡原因の第1位を占めており、先天性疾患は遺伝学的要因の関与も大きいとされています。出生後からライフステージの様々な段階での最新の情報提供や心理社会的支援必要となるため、患者さんやご家族が継続に遺伝カウンセリングに来談できる状況であることが望まれます。そこで、本研究においては、遺伝性疾患との関わりが深い小児期の遺伝カウンセリングの対象疾患や居住地の偏りを明らかにすることを目的としました。今回の研究では、当院の遺伝カウンセリングに来談された患者さんやご家族の情報を保存しているデータベースを利用します。

研究期間：研究機関の長の実施許可日～2028年3月31日

利用又は提供を開始する予定日：2023年10月

### 3. 研究に用いる試料・情報の種類

当院の遺伝カウンセリングに来談された患者さんやご家族の情報を保存したデータベースおよび電子カルテ情報から、患者背景：疾患名・来談内容・住居の郵便番号・年齢を抽出し、大阪大学医学部附属病院との距離、県境や地方を超えた患者数等を計測し、得られたデータについて解析します。

#### **4. 研究組織（利用する者の範囲）**

大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻生命育成看護科学講座 遠藤誠之

#### **5. お問い合わせ先**

本研究に関するご質問等がありましたら下記の連絡先までお問い合わせ下さい。

ご希望があれば、他の研究対象者の個人情報及び知的財産の保護に支障がない範囲内で、研究計画書及び関連資料を閲覧することが出来ますのでお申出下さい。

また、試料・情報が当該研究に用いられることについて患者さんもしくは患者さんの代理人の方にご了承いただけない場合には研究対象としませんので、下記の連絡先までお申出ください。その場合でも患者さんに不利益が生じることはありません。

照会先および研究への利用を拒否する場合の連絡先は以下をご確認ください。

住所：〒565-0871 大阪府吹田市山田丘 1-7

電話番号：06-6879-2533

#### **担当者（研究責任者）の所属・氏名：**

大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻生命育成看護科学講座 遠藤誠之

#### **研究代表者：**

大阪大学大学院医学系研究科保健学専攻生命育成看護科学講座 遠藤誠之