

(5) 遺伝学的検査結果の保管と利用の現状に関する研究

川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科医療福祉学専攻修士課程 ○山本 裕美
川崎医療福祉大学医療福祉学部医療福祉学科 山内 泰子, 井上 信次, 升野 光雄

【背景】遺伝学的検査は、遺伝性疾患発症者の確定診断だけでなく、発症前診断・出生前診断にも利用されている。しかし、遺伝カウンセリングにおいて、過去に遺伝学的検査を実施しているが、遺伝学的検査結果を必要な時に入手できないことが起こっている。

【目的】患者本人の遺伝学的検査結果の保管および利用の現状を明らかにする。

【対象および方法】マルファンネットワークジャパン（マルファン症候群の患者・家族会）に入会している患者本人（以下患者本人）125人へ郵送による無記名自記式質問票調査を行った。質問票は①属性②FBNIの遺伝学的検査状況③遺伝学的検査結果の利用で困った経験④遺伝学的検査結果の長期保管と課題に関する全16問とした。

【結果】質問票回収数82人（65.6%）、有効回答者数74人（59.2%）であった。性別は、男性31人（41.9%）、女性43人（58.1%）、年齢は、50歳未満32人（43.2%）、50歳以上42人（56.8%）であった。FBNI遺伝子の遺伝学的検査について「受けたことがある」は29人

（39.7%）、その内「遺伝学的検査結果を医療機関から受け取っている」は24人（82.8%）であった。医療者から「遺伝学的検査結果を渡す目的について説明があった」は20人（87.0%）であり、説明内容として「遺伝学的検査結果の内容を正確に把握するため」が12人（63.2%）と最も多かった。また、24人の内15人（62.5%）は遺伝学的検査の結果を必要な時にすぐに取り出せるように保管していた。遺伝学的検査結果を患者本人または家族が保管することについて「賛成である」は46人（64.8%）と最も多く、自由記述として患者本人だけでなく血縁者のためという意見が見られ「反対である」という6人（8.5%）は「紛失のリスクが高いため」「本人が持っていて役に立つことがあまりないように思うから」という意見があった。

【考察】マルファン症候群においては患者本人が遺伝学的検査結果を保管する意識が高く、必要な時にすぐに取り出せるように保管されていると考えられる。