

遺伝・ゲノムリテラシー向上を目的とした 家系情報記載ツールの開発



遺伝子診療センター 市川 弥生子、滝 智彦、菊地 茉莉、柳田 千佳子、村田 彩音

背景・目的

- ・遺伝情報が医療全域にわたって活用されるようになり、自身の遺伝情報に触れる機会も増加することが考えられる。
- ・遺伝情報は一般的な診療情報と異なり、血縁者間で一部共有されているという特性をもち 日本医学会 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン 2022年3月改定。医療の現場では、遺伝学的な背景の有無の把握のために家族歴の収集が重要である。しかし、十分な家系情報家族歴の収集が難しい場合も多い。
- ・遺伝医療の発展に伴い、診断の確定やリスク評価、医学的管理が行われることもあり、正しい遺伝の知識と正確な家系情報の把握が必要といえる。しかし、臨床研修医においても「遺伝医療に関する教育を受けたことがある」と回答したのは35.4%となっており、京井 奈美 他.2024。医療関係者以外が遺伝について正しい知識を学ぶ機会はより少ないと考えられる。

遺伝情報を正しく理解し、それを健康管理に活用できるよう講義を実施するとともに、家族の協力のもとで自身の家系情報を記録できるノートを開発することを目的とする。今年度は、正しい遺伝に関する知識を提供する機会を設けるとともに、ノート作成に向けて家系図作成における課題および困難な点を明らかにするために市民公開講座を開催した。



公開講座の様子
2025年11月29日(土)
井の頭キャンパスにて実施

活動の実施内容

●市民公開講座の開催

- ・最初に遺伝に関係する講義を行い、その後家系図を記載する演習を行った。
- ・演習では、遺伝性乳がん卵巣がんの家系情報(図1)を提示し、参加者に2つの事例を家系図の記載用紙(図2)に記載してもらった(正答例:図3)。

●データ収集の方法

- ・公開講座終了後に講義の理解度や評価、家系図を記載する際に困難に感じた点などを調査するための質問票調査を行った。
- ・家系図を記載するうえでわかりにくい点を見出すために、任意で研究協力に同意した参加者の作成した家系図のスクリーンショットを行った。

ある家族の情報②

年齢は35歳です。昨年(34歳のとき)に卵巣がんになりました。私には40歳の夫と5歳の一卵性の双子の息子がいます。

私には、姉と妹がいます。

姉は40歳です。38歳の時に乳がんになり、遺伝子の検査を受けてHBOCと診断されました。姉には38歳の夫と10歳の娘がいます。

妹は30歳です。妹は独身です。

図1 提示した家系情報

家系図記載用紙

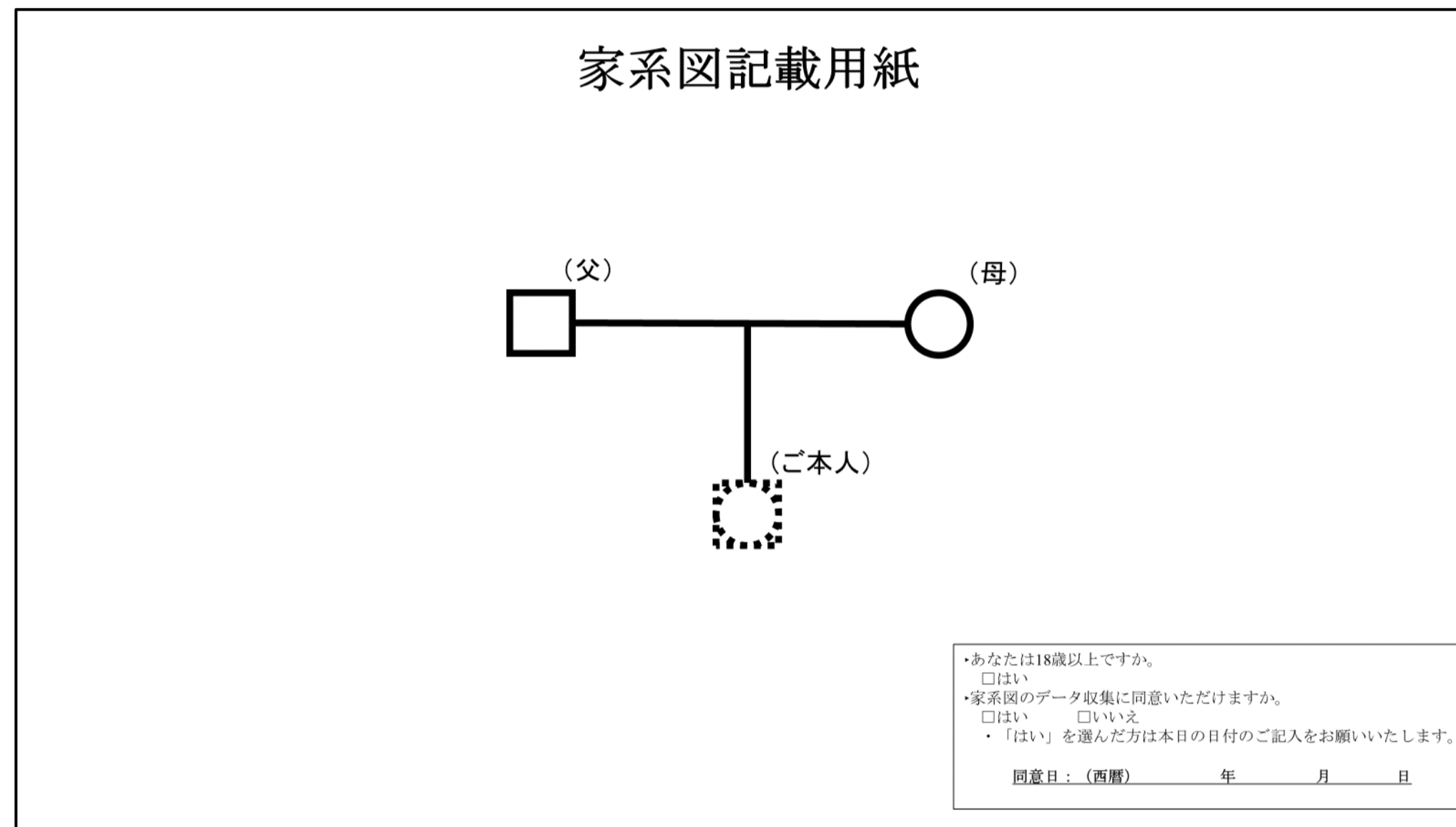


図2 家系図の記載用紙

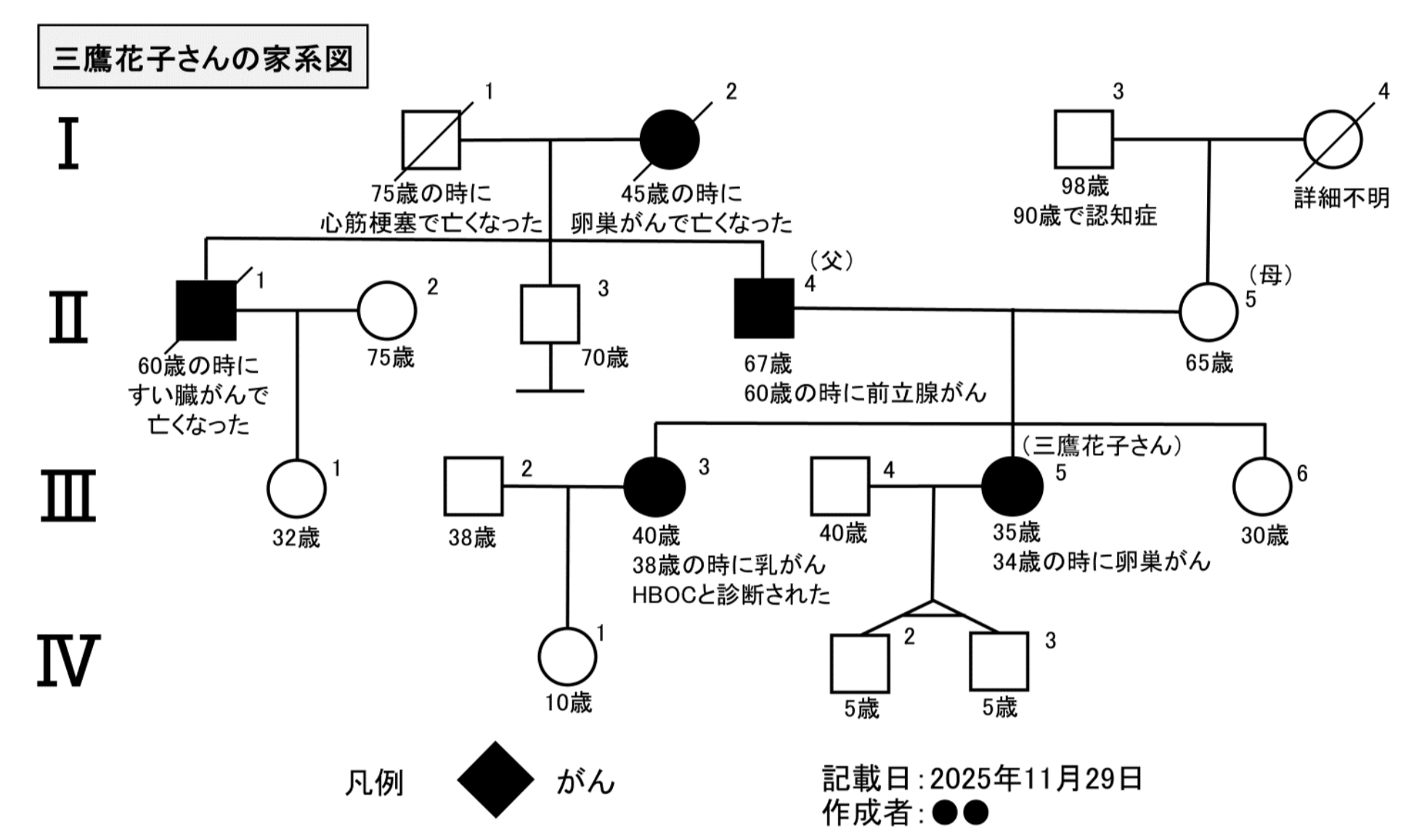


図3 家系図の正答例

結果

●対象者の属性

参加者13名のうち、質問票の回答は6名から得られた家系図データは11名から収集した

※6名の回答者のうち有効回答は1名のみであったため、質問票の「2.家系情報に関する質問」については、解析対象外にした

性別	年代
1 女性	50歳代
2 女性	50歳代
3 女性	50～59歳
4 女性	70歳以上
5 女性	70歳以上
6 男性	70歳以上

●自由記載

家系図を記載する上で難しかった点

- ・位置を決めて記載すること
- ・世代がずれないように記載すること

講義で特に印象に残った点、要望

- ・家系図を記号で書く事で病気を分かりやすく確認できるとがわかった
- ・家系図が病気予防にも役立つというのが、とても興味深かった
- ・遺伝子診療センターというのがあるのを初めて知った
- ・自分の心配について、簡単に質問できる時間があったらよかった

●家系図のデータについて

- ・参加者が家系図を記載する際、担当者が見回りを行っていたため、誤記はほとんど見られなかった
- ・11名中7名は、同世代を同一列に記載することができていなかった

●家系図記載についての評価

質問項目	人数
家系図を今まで記載した経験	
ある	2
ない	4
家系図の記載方法は理解度	
よく理解できた	5
まあまあ理解できた	1
あまり理解できなかった	0
全く理解できなかった	0
家系図を記載する難易度	
とても難しかった	0
まあまあ難しかった	2
あまり難しくなかった	3
全く難しくなかった	1
自身の家系図作成をしてみたいと思うか	
とてもそう思う	4
まあまあそう思う	2
あまりそう思わない	0
全くそう思わない	0

●講義についての評価

質問項目	人数
講義内容の理解度	
よく理解できた	3
まあまあ理解できた	2
あまり理解できなかった	0
全く理解できなかった	0
講義の分量	
とても多かった	0
まあまあ多かった	1
まあまあ少なかった	2
とても少なかった	0
ちょうどよかった・ふつう(自由記載)	2
講義の内容の難易度	
とても難しかった	0
まあまあ難しかった	2
あまり難しくなかった	2
全く難しくなかった	1
講義内容の面白さ	
とても興味深かった	5
まあまあ興味深かった	0
まあまあ退屈であった	0
とても退屈であった	0

※1名の回答の脱落があった

考察

●講義の習熟度について

- ・講義の理解度および内容への関心面では一定の成果が得られたと考えられる。
- ・自由記載より、公開講座が遺伝に関する知識を自らの健康と関連づけて捉える機会となったことや当センターの認知向上にも寄与した可能性がある。
- ・一方で、自分の心配について質問できる時間があったらよかった、との意見もみられた。これは、本講義が参加者にとって遺伝を自身のこととして考える契機となったことを示すと同時に、不安や疑問を解消する機会へのニーズが存在することを示唆している。
- ・今後、遺伝に関する不安や疑問を抱えた際に相談できる場(遺伝カウンセリング)があることを市民に伝えることも重要であると考えられる。

●家系図作成における課題

- ・家系図の基本的な記載方法に対する理解は概ね得られたと推察されるが、同世代を同一列に記載については適切に記載できていないケースも認められた。
- ・自由記載においても配置や世代を定めて記載することが難しかった点として挙げられ、世代ごとに同一列に配置することに困難があったことが伺える。
- ・ノート開発の際には、あらかじめ世代番号を記載した様式を用いるなどの工夫を行うことで、家系図を適切に記載しやすくなることを示唆された。