

研 究 報 告 書
令和4年度：C 課題

令和7年3月31日

公益財団法人 がん研究振興財団

理事長 堀 田 知 光 殿

研究施設	姫路赤十字病院
住 所	姫路市下手野1丁目12番1号
研究者氏名	藤田 裕子

(研究課題)

遺伝性腫瘍のプレバイバーおよびサバイバーに対する持続可能な支援体制の構築

令和5年 3月 1日付助成金交付のあった標記C 課題について研究が終了致しましたのでご報告いたします。

遺伝性腫瘍のプレバイバーおよびサバイバーに対する持続可能な支援体制の構築

【研究の背景と目的】

がん患者の約1割は遺伝因子を原因とする「遺伝性腫瘍」であると考えられている。遺伝性腫瘍の原因となる遺伝子に生殖細胞系列の病的バリエーションを持つ場合、特定のがん罹患リスクが高くなる。一方、がんの早期発見のためにサーベイランス（きめ細かく定期的な検査）や新たながん発症予防のためのリスク低減手術など、適切ながん死低減の対策を講じることが可能である。

遺伝性腫瘍の病的バリエーション保持者のうち、がん未発症者は「プレバイバー」と称される。遺伝性腫瘍では複数の臓器にがん罹患リスクを持つため、ある臓器に関する「がんサバイバー」であると同時に、他の臓器については「プレバイバー」である状況が生じうる。プレバイバーとサバイバーに対して切れ目ない同様の支援が重要である。

遺伝性腫瘍のプレバイバーやサバイバーは、複数の診療科や医療機関に通院し、複雑な受診管理を行う必要がある。また生涯にわたる長期の健康管理が必要であるが、複数の医療機関の利用や転居などにより、情報の散逸が起こりやすい。さらに遺伝性腫瘍に関する国内外のガイドライン類が頻繁に更新されており、新たな情報取得が必須である。このような健康管理に必要なプレバイバー・サバイバーに対し、現状の課題を解決しながら、細やかな継続したヘルスケア支援が医療機関のみならず個人の日常生活の場において求められる。

遺伝性腫瘍の長期健康管理に対する先行研究では、Buchanan¹⁾らは、遺伝性乳癌卵巣癌当事者の健康管理のアドヒアランスとその要因について調査している。遺伝学に関する知識が高い人ほど健康管理行動の実施率が高く、情報提供や教育の重要性を示している。健康管理を支援するツールとして、佐藤ら²⁾は遺伝性腫瘍であるLynch症候群、von Hippel-Lindau病、Cowden症候群に対する半オーダーメイド手帳を作成し、患者3人の活用実績を報告した。また多発性内分泌腫瘍症の研究班で作成されたMENパスポート³⁾は、わが国の遺伝子医療部門で利用されている。これら紙媒体の健康管理支援ツールに加え、近年はスマートフォン向けアプリの開発が海外で行われており、Cohen⁴⁾やScherr⁵⁾は遺伝性乳癌卵巣癌当事者向けのアプリ開発について報告している。アプリ形式のツールでは、健康情報の常時携帯や長期保管が可能となる。しかし、本邦で遺伝性腫瘍当事者向けの汎用されているアプリは開発されていない。

そこで、遺伝性腫瘍のプレバイバーおよびサバイバーに向けた健康管理支援アプリを研究開発することにより、当事者への持続可能な支援を目指すこととした。当事者の健康情報の記録と保管、受診予約表示とリマインド、遺伝性腫瘍に関する情報提供の三つを軸とし、α版アプリを作成した。

本研究の目的は、遺伝性腫瘍のプレバイバーおよびサバイバーへのインタビューによって、健康管理支援ツールに関するニーズおよび作成したα版アプリに対する評価を明らかにすることである。

【研究対象者】

遺伝性腫瘍のプレバイバー・サバイバーのうち、下記の全ての基準を満たす人

- ① 遺伝性腫瘍の病的バリエーション保持者
- ② 適切な遺伝カウンセリングが実施されている者
- ③ 自由意思による研究参加の同意を本人から文書で取得可能な者
- ④ 同意取得時の年齢が18歳以上80歳未満の者

【研究方法】

研究対象者に、作成したα版アプリ「Cherish」をスマートフォン上で実際に操作してもらいながら、アプリに対するニーズ、評価をインタビューする。また診療録および面接により研究対象者のデータを取得する。面接は半構造的面接としインタビューガイドを用いて実施する。同意取得は、説明文書・同意書を研究対象者に渡し、文書および口頭による十分な

説明を行い、研究対象者の自由意思による同意を文書で得る。本研究は岡山大学倫理委員会による審査承認をへて実施した。

作成したα版アプリ「Cherish」の画面を図1に示す。

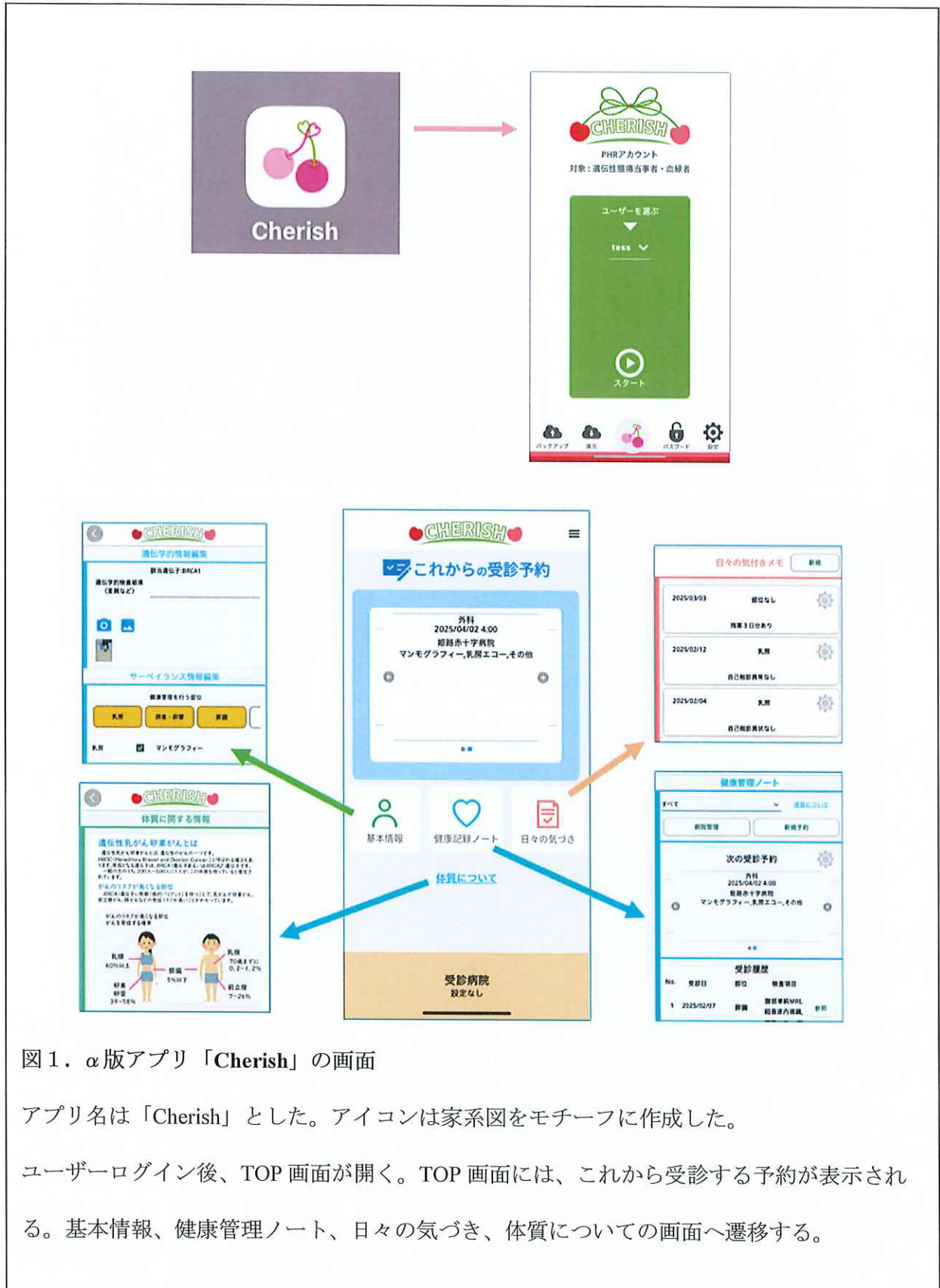


図1. α版アプリ「Cherish」の画面

アプリ名は「Cherish」とした。アイコンは家系図をモチーフに作成した。

ユーザーログイン後、TOP画面が開く。TOP画面には、これから受診する予約が表示される。基本情報、健康管理ノート、日々の気づき、体質についての画面へ遷移する。

<作成したα版アプリ「Cherish」の概要>

アカウント：複数ユーザーのアカウント作成およびパスワード設定が可能である。

これからの受診予約：受診予約日時、検査内容が入力可能である。前日にリマインド通知がされる。受診医療機関の設定ができる。

基本情報：Personal Health Record (PHR) として利用できる。遺伝学的検査結果、家系図などを画像で取り込むことができる。

健康管理ノート：受診予約を入力し、受診後に結果の記載ができる。医療機関から渡された採血結果用紙などは、撮影し画像で入力することができる。

体質について：がん罹患リスクが高くなる部位、推奨されるサーベイランスなど遺伝性腫瘍に関する情報を掲載したページが参照できる。

日々の気づきメモ：自己触診結果や残薬数、医師へ受診時伝えたいことなど、自由に記載することが可能である。

<データ取得項目>

- ① 研究対象者背景：性別、年齢、既往歴、現病歴、遺伝学的検査結果、サーベイランスの実施状況、リスク低減手術の実施の有無
- ② 遺伝性腫瘍に関する知識（がんリスクのある身体部位、推奨サーベイランス内容）
- ③ 健康管理に関する意欲・困難感
- ④ アプリ操作に関する評価：アプリ操作の扱いやすさ、画面の視認性、デザイン、ロゴマーク
- ⑤ アプリ機能に関する評価：健康情報記録と保管の機能・受診予約表示とリマインドに関する機能・遺伝性腫瘍に関する情報提供機能

【結果】

インタビューを実施した症例数は8人であった。研究対象者の属性について、表1に示す。

表1. 研究対象者の属性

年齢	44歳～71歳（平均 54.5歳）
性別	男性1人・女性7人
診断名	遺伝性乳癌卵巣癌：7人 Lynch症候群：1人
がん罹患の有無	がん発症者7人・がん未発症者1人
罹患がん腫	前立腺癌・乳癌・卵巣癌
遺伝性腫瘍の診断後年数	1年9カ月～6年9カ月 平均診断後年数：3年2か月
サーベイランス継続者	8人（8/8：100%）
リスク低減手術実施者	遺伝性乳癌卵巣癌（女性6人のうち） リスク低減卵巣卵管切除術 5人（5/6） リスク低減対側乳房切除術 1人（1/6）

遺伝性腫瘍に関する知識について

がんリスクのある身体部位、推奨サーベイランス検査内容については、全ての研究対象者が理解していた。推奨されるサーベイランス間隔については、理解していた人が6人、医療機関の指定時期に合わせている人が1人、ガイドラインに記載のない部位について医療者と相談しながら決定している人が1人であった。

健康管理に関する意欲および困難感について

全ての研究対象者が、遺伝性腫瘍に関する健康管理に対して意欲があると答えた。

健康管理に関する困難感や障壁については、生活の中に受診が組み込まれているため負担

を感じていないという人もいたが、診察診療科が複数のため受診日が多い、前回の検査から間が空くため受診予約を把握できない、受診回数が多いので仕事との両立が心配、平日受診の調整が困難、新しい情報を常に継続して得ていく必要があるという発言があった。

α版アプリ「Cherish」の評価

α版アプリを実際に操作いただきながらインタビューを実施した。インタビューで得られたアプリに対する意見を表2に示す。

表2：α版アプリ「Cherish」に対する意見

＜健康情報記録および保管の機能について＞ ・病院に受診した日や記録を残せるのが良いと思う。 ・今は紙の手帳に必要なことを書いている。アプリがあったら両方使用すると思う。 ・ノートや手帳は診察の時に持参を忘れるので、スマートフォンの方がまとめて持ち歩きしやすい。 ・手帳は1年で使い終わるので、新たに転記をするのが面倒、転記ミスもありえる。 ・病院セットとして受診時は車内に資料をファイルで一式おいてある。重いので、アプリに入れると楽になりそうだ。 ・自分で検査データを入れておくファイルを作らなくてよくなるので、ありがたい。 ・写真をとって、画像でアプリにデータを入れる機能はよいと思う。 ・採血結果の検査データをカメラ機能で画像入力できるので便利。 ・採血検査結果をずっと紙でおいてあるので、画像による保管になると楽になる。 ・自分がアプリを使用するなら、腫瘍マーカーの採血結果と遺伝子の検査結果を画像でアプリへ入れる。 ・病院から自動で検査結果が入ってくれる機能がほしい。 ・複数の病院のデータなど、おおがかりになるが自動でデータが入るのが理想だ。 ・別の医療機関に受診する際や、健診の問診票で手術日や内服薬を記載することがあるが、忘れてしまうことがあるので、アプリに入れておきたい。 ・手術日をアプリに記入しておきたい。 ・高血圧など遺伝性腫瘍以外の持病や健康に関する情報を入力したい。 ・遺伝のことだけでなく、健康に関することをまとめて入れられたら、利用者が増えるのではないか。
＜受診予約表示とリマインドに関する機能＞ ・受診予約を自分で手入力するのは手間がかかる。 ・予約を忘れることもあるので、前日に通知がくるのはよい。 ・紙でもらう病院の予約票は持ち歩かない。スマートフォンのカレンダーアプリを現在使っている。スマートフォンにまとめておけると便利だと思う。 ・特に診察日を忘れることはないが、予約表示があると把握しやすい。 ・病院独自の予約アプリを入れているので、そのアプリから通知がくる。2つアプリを使うことは、問題ない。 ・予約通知のリマインダーはあったほうがいい。今は診察予約を覚えているけれど、今後、歳をとると忘れやすくなると思う。 ・予約表示と事前予約通知はあるとよい。 ・自分のカレンダーアプリに入れているので、特に診察の日を忘れることはない。 ・予約リマインダーはあると嬉しい。 ・アプリから直接受診予約できる機能がほしい。
＜遺伝性腫瘍に関する情報提供機能について＞ ・自分で時間のある時に読むので、アプリに掲載してほしい。 ・情報はバージョンアップして更新してほしい。 ・この病気になった時にインターネットで調べても、あまり情報が出てこず、古い情報だ

った。新しい情報がほしい。

- ・自分の性別だけでなく、男女両方の情報がほしい。自分は男性だが、娘がいるので、女性の場合の情報も知りたい。

- ・遺伝の病気について、家族や別の医療機関へ説明するとき、上手に説明できず、うまく伝わらない。アプリから資料を見せると、説明が楽になると思う。

- ・遺伝性のことだけでなく、MRI 検査の前に食事をとってもよいのか、など一般的な情報もあるとよい。簡単なよくある質問に対して、チャット問い合わせ機能や Q&A 機能が欲しい。

<家族間の情報共有について>

- ・家族と、一部のアプリ機能が共有できたら良いと思う。受診予約カレンダーだけでも、共有できたら、いつ病院に行くのか、家族が把握できて便利だろう。

- ・自分の親の受診に付き添っているが、歳をとると、病歴や手術日はメモしておかないとわからなくなる。自分の記録は子どもに渡して、困らないようにしたい。

<アプリ操作について>

- ・前のページに戻る矢印マークがどこにあるのか、直感的にわかりにくい。

- ・操作方法の案内書があった方がよい。

- ・特に操作は問題なく行える。

- ・操作、画面に違和感はない。

- ・小さな文字が読みにくくなってきたので、文字の大きさを変更できる仕様だとよい。

- ・入力文字が多いと重なってしまう表示は改善してほしい。

<アイコン・ロゴマークについて>

- ・可愛い感じがする。

- ・威圧感がなく、やわらかいイメージである。

- ・シンプルでよいと思う。嫌な感じは受けない。

- ・色合いはよい。

- ・重々しくないデザインでよい。薬のマークなどだと、いかにも病気という感じがする。

- ・病院の感じがなくて、よいと思う。

- ・他の人がスマートフォンの画面を覗いても、一見、何のアプリかわからないので、人に見られても大丈夫なアイコンだと思う。

- ・他人が見て、内容のわからないアイコンなのでよいと思う。

- ・家系図から起こしたデザインという由来を聞くと、なるほどと思った。

- ・ロゴの意味を知りたい。

<アプリのセキュリティについて>

- ・アプリを開く前に、ログインパスワードはあった方がよい。

- ・スマートフォンを落としたとしても顔認証にしているため、アプリに健康情報を入力することは気にならない。

- ・そもそもスマートフォンをあけるのにロックがかかっているから、セキュリティは特に心配ではない。

- ・アプリのセキュリティは気にならない。スマートフォンには、もっと大切な情報を入れているので。

- ・アプリに遺伝に関する情報を入れることは、特に抵抗はない。

- ・アプリに病気に関係する情報を入れることは、問題ない。恥ずかしいことではないと思っている。

- ・健康情報にセキュリティをかけるというより、私は家族が情報を見える方がいいと思っている。親の病気の情報など、家族で共有していると役立つことがある。

<デバイス間のデータ引継ぎについて>

- ・スマートフォンの機種変更時にデータの引継ぎをして、長く保管したい。

- ・機種変更の際、データが残るようにしてほしい。長く使うアプリになると思うから、一から入れなおすのは大変だ。

・機種変更のときに、データがそのままみれるようにしておいてほしい。 ・データの入れ直しは大変。スマートフォン間で移せるようにしてほしい。
<アプリの利用希望について> ・無料ならダウンロードしたい。 ・アプリできたらすぐ使う。今、使えますか？ ・費用がかからないなら、使用したい。
<健康管理支援アプリに望むこと> ・こういうアプリが普及するといいと思う。これを持ってる人には、ここに気を付けたらいいんだなって、病院の人に理解してもらえる。 ・遺伝性のがんの分野でこの先、いろいろと開発が進んでいってほしい。

【考察】

研究対象者は、遺伝性腫瘍に関する健康管理に対して、受診継続や複数回の受診調整、新規情報の取得に関する困難感を述べていた。一方、サーベイランスが生活に組み込まれており負担を感じていないと表現し、診断後に年数が経過する中で、本人の健康管理様式が確立されている人もいた。

PHRに関連することでは、インタビューを実施した8人全てが、本人の遺伝性腫瘍に関する健康データの長期保管を望んでいた。検査結果用紙を保管している人からは、紙媒体での保管の不便さが挙げられた。家族間での情報共有や情報継承の必要性について述べる人もいた。手術歴や遺伝性腫瘍以外の既往歴を含め、本人の健康データをまとめて保管したいという意見が複数聞かれた。

インタビューから、遺伝性腫瘍のプレバイバー・サバイバーである研究対象者は、これらの困難感や課題に対応する健康管理支援ツールへのニーズを持つことが示唆された。

試作したα版アプリ「Cherish」に対する評価では、電子媒体のアプリ形式に対する利便性、持ち歩きのしやすさ、画像でのデータ入力機能に対して、肯定的な意見が聞かれた。受診予約表示に関しては、ユーザーが自分で入力する手間、負担について言及があり、本α版アプリ「Cherish」の課題と考える。受診予約前日の通知機能に関しては、対象者全員が肯定的な意見であった。近年、様々な施設で導入が進んでいる各医療機関専用の予約表示アプリの利用者からは、複数のアプリをダウンロードし、用途によって使い分けたいという意見があり、今後のアプリ開発方針の参考となった。遺伝性腫瘍に関する情報提供ページに対しては、医療者が監修した情報に対し、肯定的な意見が聞かれ、また経時的なアップデートの要望があった。

アプリの操作は、全ての研究対象者がスムーズに実施できたが、直感的に操作しにくいという意見もあり、操作案内ページなどの工夫が今後必要である。アプリデザインに関しては、やわらかいイメージ、人から見られても問題ない、など全ての研究対象者が肯定的な意見を示した。スマートフォンの機種変更など、デバイス間のデータ引継ぎに関する要望があり、今後、機能追加予定である。アプリのセキュリティについては、スマートフォン自体のセキュリティがあることから、アプリに自身の健康データを入力することに対し、不安を表明する人はいなかった。

遺伝性腫瘍のプレバイバー・サバイバーへの支援においては、アプリの長期利用を想定しているため、継続したアプリのバージョンアップやメンテナンス、アプリ内の情報更新が必要となってくる。今後、アプリの長期運営にむけた仕組みづくりが課題である。

個人の健康関連データを保管するPHRアプリの分野では、健診データを保管するものや、医療機関と提携したアプリ、糖尿病管理アプリなど、様々なアプリの研究・実用化が進んでいる^{6) 7)}。マイナポータル⁸⁾はPHR機能を持つが、現時点では保管可能なデータの項目や保管年数が限られ、長期のデータ保管や世代を超えた情報の継承が求められる遺伝性腫瘍当患者には不十分な点がある。将来的には、マイナポータルの機能拡充など、本邦の包括的なPHR環境整備が望ましいが、現時点において遺伝性腫瘍のプレバイバー・サバイバーへの健

健康管理支援アプリは開発の意義があると考ええる。アプリ「Cherish」のリリースおよび実装に向けて、プログラムの改善点および長期継続への課題が本研究により明らかとなった。

本研究の限界として、研究対象者は、継続的に通院し遺伝性腫瘍に関する健康管理を実践している8人のみであったことが挙げられる。そのため、本研究結果は遺伝性腫瘍のプレバイバー・サバイバーのうちの一部のニーズを反映しているものである。また対象者の遺伝性疾患は、遺伝性乳癌卵巣癌およびLynch症候群であり、他の遺伝性腫瘍に対する調査は実施できていない。今後、様々な遺伝性腫瘍のプレバイバー・サバイバーのニーズに応じた支援ツールの研究・開発が望まれる。

【結語】

遺伝性腫瘍のプレバイバー・サバイバーの研究対象者は、自身の健康情報を長期的に保管し、家族間で情報の共有と継承のニーズを持っていた。また遺伝性腫瘍に関する新規情報を常に入手し、健康管理に役立てたいというニーズ、健康管理を支援する電子媒体を用いたツールに対するニーズがあった。

本研究で用いたアプリは、それらのニーズに応える可能性があり、実装に向けて、今後更なる開発と改良が必要である。

【謝辞】

本研究は、公益財団法人がん研究振興財団の助成を受け実施しました。本研究にご支援賜りました、公益財団法人がん研究振興財団に深謝いたします。また研究にご協力いただきました皆様に、心より感謝申し上げます。

【引用・参考文献】

- 1) Buchanan et al. Adherence to Recommended Risk Management among Unaffected Women with a BRCA Mutation. J Genet Couns. 2017 February ; 26(1): 79-92.
- 2) 佐藤智佳, 覚道真理子, 玉置知子. 遺伝性腫瘍の患者・血縁者のために個人別診療データ管理支援. 日本遺伝カウンセリング学会誌(1347-9628)38巻1号 Page9-15(2017.04)
- 3) 平成 22, 23 年度厚生労働科学研究費補助金難治性疾患克服研究事業「多発性内分泌腫瘍症 1 型および 2 型の診療実態調査と診断治療指針の作成」
- 4) Cohen et al. An iPhone Application Intervention to Promote Surveillance Among Women with a BRCA Mutation: Pre-intervention Data. Journal of Genetic Counseling (2018) 27:446-456
- 5) Scherr et al. A Two-Phase Approach to Developing SNAP: an iPhone Application to Support Appointment Scheduling and Management for Women with a BRCA Mutation. Journal of Genetic Counseling (2018) 27:439-445
- 6) 石見 拓. Personal Health Records (PHR) が拓く新たな医学研究: Medical Science Digest, 50(9), 465-468, 2024.
- 7) 朝長 修, 福田 正博, 岩崎 晴美, 阿部 泰尚, 住田 晋一, 田中 基晴, 高橋 晶, 菅沼 信也, 三橋 彦也, 安井 直, 鳴瀬 淑, 高橋 徳, 渋谷 友幸, 田部田 英之, 泉岡 利於, 武田 尚壽, 松下 広興, 田中 司朗. Personal Health Record (PHR) を 24 ヶ月間用いた糖尿病患者の HbA1c の変化. 糖尿病, 67(3), 154-163, 2024.
- 8) デジタル庁. マイナポータルホームページ, 特定個人情報等の項目一覧.
https://myna.go.jp/html/person_info_list.html