

SBMAの患者さんにおける 遺伝に関する理解と意識の国際調査

論文の題名：International Survey on Genetic Literacy and Awareness in Patients With Spinal and Bulbar Muscular Atrophy.
掲載誌：Neurology Genetics 2026;12(1):e200336.
著者：Yamada S, Hashizume A, Ito D, Kishimoto Y, Komori S, Kawase T, Kondo A,
Kiya Y, Nakatsuji H, Suzuki Y, Tako Y, Hamada Y, Slowe K, Thompson KA, Thompson T, Katsuno M.

SBMAの会の皆さまにご協力いただいたアンケート調査をもとに、SBMAにおける遺伝の理解や家族への伝え方に関する国際研究が行われました。この資料では、その結果をできるだけわかりやすくご紹介します。

この研究はどのように行われたか

1

SBMAとは



CAG CAG CAG

遺伝子の中の
CAGの繰り返しが増えることが原因



遺伝子の変化で起こる病気

SBMA (球脊髄性筋萎縮症またはKennedy病) は、遺伝子の変化 (CAGの繰り返しの増加) によって起こる病気です。



遺伝の理解が大切

ご本人だけでなく、ご家族の将来にも関わるため、遺伝について正しく理解することが大切です。

2

研究の目的



- 遺伝についてどのくらい理解されているか (遺伝リテラシー) を明らかにする



- 家族への伝え方や、遺伝学的検査・遺伝カウンセリングなど検査への考え方を調べる

3

調査の方法

日本の患者会



SBMAの会

協力して
質問票 (アンケート) を
実施

海外の患者会・患者団体



国際SBMA患者会 (KDA)
イギリスSBMA患者会 (KD-UK)

日本
304名



海外
336名



南北アメリカ・ヨーロッパ



アジア・オセアニア
(日本を除く)





日本では郵送調査にて実施

この研究のポイント

- SBMAは遺伝子の変化によって起こる病気です。
- この研究では、遺伝リテラシー (遺伝の理解) や家族への伝え方、遺伝学的検査の考え方について調べました。
- 遺伝リテラシーは、遺伝性疾患に対する理解や治療法の開発・導入においても重要な指標となります。
- 日本及び国際患者会と協働して調査を行いました。



研究の背景

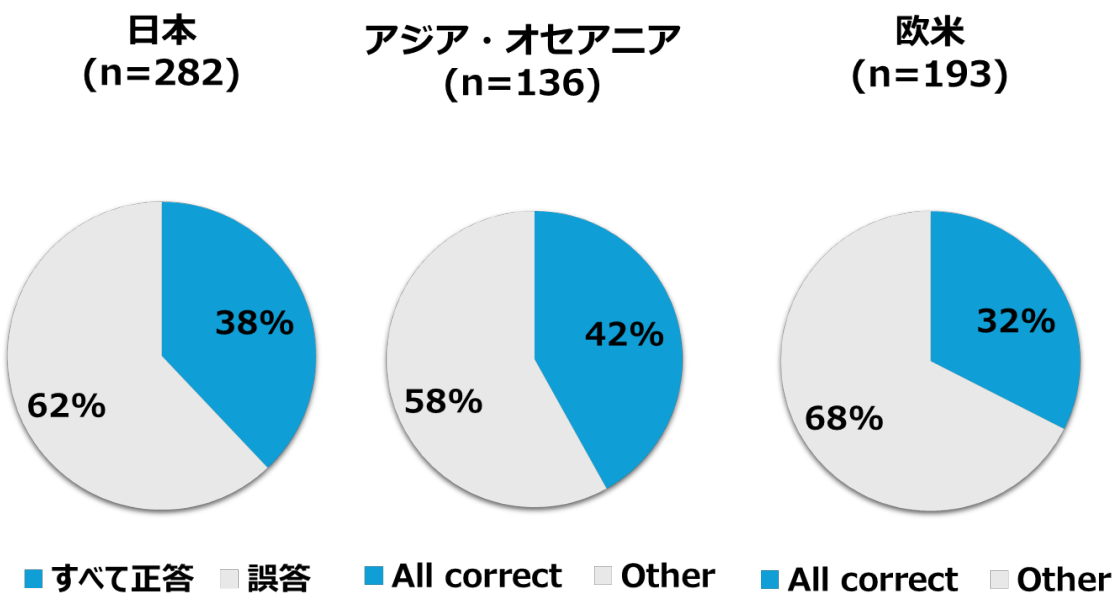
- SBMAは、神経・筋が変性 (性質が変化する事) する遺伝性の病気です。遺伝性の病気では、患者さんやご家族が遺伝について正しく学び、納得して選べるのが大切です。
- SBMA患者さんのみならず遺伝性疾患の患者さんにおける遺伝リテラシーは、これまで調査が十分されていません。

研究の概要	
対象	SBMAの患者さん (日本304名／海外336名)
比較した地域	日本／南北アメリカ・ヨーロッパ／アジア・オセアニアなど
主な確認項目	遺伝の理解、家族への情報共有、発症前の遺伝学的検査、遺伝カウンセリング など

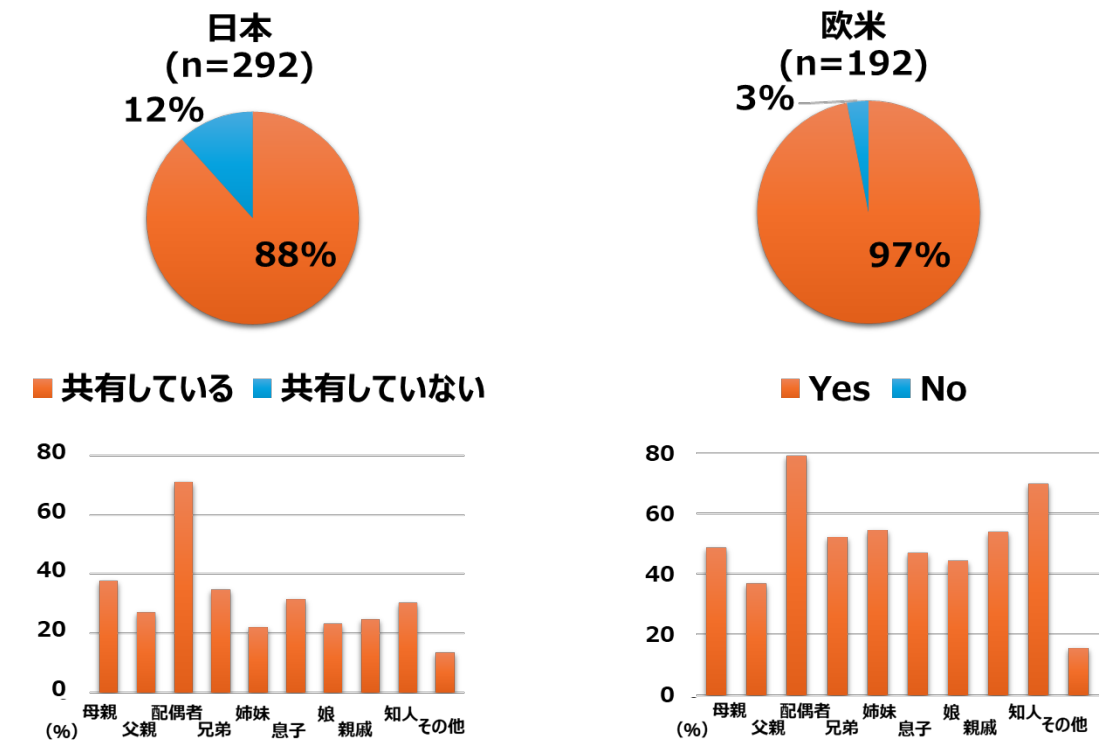
出典：Yamada, Katsuno ほか; Neurol Genet 2026／患者会向け案内チラシ

1 / 2

SBMAの遺伝を正しく理解していた人の割合



遺伝情報を共有した人の割合と共有の対象者



この研究でわかったこと

日本と海外のSBMA患者さんを対象に、遺伝の理解や情報の共有、発症前遺伝学的検査に対する考え方を調査しました。

1 遺伝を正しく理解していた人

約 **3~4** 割

どの地域でも、遺伝について正しく理解していた人は約30~40%にとどまりました。

遺伝について学ぶことは、自分らしく選ぶためにつながります。

2 日本では家族への共有に慎重な傾向

特に娘さんへの共有が少ない傾向

家族や親戚への遺伝情報の共有は、日本やアジア・オセアニアでは欧米に比べて慎重な傾向がみられました。

共有する・しないは、それぞれのご家族の価値観や状況によります。

3 発症前の遺伝学的検査に慎重な傾向

遺伝学的検査 (発症前検査)

症状が出ていないご家族への発症前遺伝学的検査について、日本やアジア・オセアニアでは欧米に比べて慎重な傾向がみられました。

検査を受けるかどうかは、よく考え、納得したうえで選ぶことが大切です。

患者さん・ご家族にとって大切なこと

1 知ることは、自分らしく選ぶために大切

遺伝について学ぶことは強制ではありませんが、将来の選択肢を広げ、自分らしく生きるための力になります。

2 伝える・伝えないに正解はひとつではない

伝えるたい 伝えたくない

家族への情報共有や検査の選択は、価値観や状況によってさまざまです。ご自身とご家族にとって納得できる選択が何より大切です。

3 相談できる場が大切

一緒に考えましょう

医療者や遺伝カウンセラー、患者会など、安心して相談できる支援のつながりが、安心して選択するための支えになります。

研究の注意点

- 日本は紙、海外は主にオンライン調査
- 単純比較には注意が必要

紙調査 (日本) ≠ オンライン調査 (海外)



一人で抱え込まず、つながりの中で、あなたらしい選択を。
この資料が、皆さまの理解と安心につながることを願っています。



アンケートにご協力いただいた御礼

日本では、患者会を通じてご案内をお届けし、郵送によるアンケート調査が行われました。皆さまのご協力に心より御礼申し上げます。

我々は、患者・家族をはじめとする皆様の遺伝ならびに医療の理解が向上し、患者・家族の視点を積極的に反映したより優れた治療が開発され、安全安心で満足度の高い医療が発展することを目指しています。そのためにも、患者・市民参画 (Patients & Public Involvement: PPI) の活動を今後も推進していきたいと考えています。

まとめ

この研究では、遺伝についての理解や、家族への伝え方、発症前の遺伝学的検査に対する考え方に、地域ごとの違いがみられました。

遺伝情報の共有や発症前診断・保因者診断に対する考え方は、文化的背景によって異なり、遺伝リテラシーのレベルとも関連していました。

今後は、患者さん、ご家族、医療者がともに学び、安心して相談できる場を広げていくことが大切です。

一人で抱え込まず、つながりの中であなたらしい選択をしていただくために、どんなことでもご相談があれば以下までお問い合わせください。

連絡先：名古屋大学神経内科臨床試験グループ
メールアドレス：sbma@med.nagoya-u.ac.jp