

1) はじめに

近年、遺伝医療・ゲノム医療が着々と臨床現場に入ってきており、今後も遺伝カウンセリングの重要性が高まることは確実である。しかし「そもそも遺伝カウンセリングってなに?」「遺伝子検査をやるときに受診する外来?」などとおられる先生方が多いのではないだろうか。本稿では、遺伝カウンセリングの歴史や定義、どのような場合に遺伝カウンセリングが行なわれるのか、また実際にどんな流れで行なわれているか、を分かりやすく説明したい。

2) 遺伝カウンセリングとは

1. 遺伝カウンセリングの歴史

遺伝カウンセリング (genetic counseling) とい

う用語は、1947年に米国の分子遺伝学者のSheldon Reed氏が初めて提唱したとされている^{2, 3)}。注目すべき特徴は、心理カウンセリングの領域から生まれたものではないということである。我が国では、1970年代に「遺伝相談」という形で「遺伝カウンセリング」の普及が始まり、1990年代後半には大学病院等を中心に遺伝子診療部が設立、2000年代に臨床遺伝専門医制度と非医師の認定遺伝カウンセラー制度が発足している。

2. 遺伝カウンセリングの定義

遺伝カウンセリングの定義としては、米国遺伝カウンセラー学会の定義 (2006年)⁴⁾ が最も広く知られており、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」(2011年)にもこの定義が引用されている (表1)⁵⁾。

遺伝カウンセリングとはクライアントとのコミュニケーション・プロセスであり、(1)クライアントの目的や状況に合わせて、相手が理解できるようにわかりやすく正確な情報提供を行う、(2)その情報を理解したクライアントの心理社会的側面を援助する、(3)クライアントが納得した意思決定を行ない、疾患とともに生きることに適応する過程に寄り添ってともに考える、ことである。大切なことは、クライアントは正確かつ最新の「情報提供」により、「わからない」ことからくる漠然とした不安が軽減され、真に向き合わなければならない問題点に気づくことで、初めて納得ゆく意思決定を支援することができる、ということである。

表1 遺伝カウンセリングの定義
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」2011年

・遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。

このプロセスには、1) 2) 3) などが含まれる。

- 1) 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈
- 2) 遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育
- 3) インフォームド・チョイス (十分な情報を得た上での自律的選択)、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング

3. 遺伝カウンセリングの担当者

遺伝医療では取り扱う疾患の領域が多岐にわたり、各診療科の医師、看護師、臨床心理士、医療ソーシャルワーカーなどとのチーム医療が不可欠である。その中で中心的な役割を担うのが、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーである。臨床遺伝専門医は、遺伝学的検査や診断、治療を直接担う立場で

あるのに対し、非医師である認定遺伝カウンセラーは医療者と連携や協働を行いながらも、“医療の提供側ではない”独立した立場から、クライアントの意思決定の支援を行い、倫理的問題にも対処するなど、クライアントの権利を守る任務がある²⁾。また2017年12月には新たに遺伝に関する専門的な知識を持つ遺伝看護専門看護師が誕生している¹⁰⁾。

4. 遺伝カウンセリングの対象

遺伝カウンセリングの対象者は、「クライアント(来談者)」と呼ばれ、患者だけでなく、その家族など健康な人も含まれる。また出生前から全てのライフステージにわたり、誰もが発端者やクライアントとなり得る。

遺伝カウンセリングが考慮される状況は、大まかに i) 妊娠中または妊娠前の時期に、生まれてくる子どもが疾患をもつ可能性について話し合う周産期遺伝カウンセリング、ii) 先天性疾患など小児期発症の疾患をもつ子どもについての正確な診断や情報提供を中心とした小児期遺伝カウンセリング、iii) 遺伝性腫瘍や神経変性疾患など成人期に発症する遺伝性疾患に関する問題を取り扱う成人期遺伝カウンセリング、の三つに分類される。遺伝カウンセリングでは、現在は健康な血縁者が将来発症するかどうかについて、発症前診断を含めて相談するという、これまでの医療の枠組みにはなかった診療も提供される。いずれも単に遺伝子診断を前提とした説明や情報提供ではないことは重要な点である。

5. 遺伝子診療部門の診療体制 (当院遺伝子診療科の場合)

当院の遺伝子診療部門は2013年11月に開設され、2018年8月より独立の診療科である「遺伝子診療科」として診療を行っている。現在、専任スタッフ4名(医師3名うち臨床遺伝専門医2名、認定遺伝カウンセラー1名)と院内の複数の診療科の協力スタッフと連携し診療を行なっている。

遺伝カウンセリングでは相談の内容ごとに十分な準備を必要とするため、一般的には予約制で行われており、当院でも開設当初は、クライアントから直接電話で予約するスタイルのみで対応していた。しかし、院内外の医療者から紹介してもらいやすくする目的で、院内では電子カルテ上での他科受診(コンサルテーション)を導入し、院外からは医療連携を通して紹介を受ける体制を整え、他科の診療と同様の紹介の方法を取っている。

来談回数は相談内容によって異なり、1回で終了することもあれば、複数回にわたることもある。また1回のセッションは1～1.5時間で行なわれる。費用は受診の目的により、保険診療で行なわれる場合もあるが、一般的な遺伝カウンセリングは保険外診療となり自由診療で行われている(当院の遺伝カウンセリング料金についてはHPを参照)。

病院HP(<http://web.sapmed.ac.jp/genetics/clinic/>)

6. 当院遺伝子診療科の診療の実際

実際に当院の遺伝子診療科で行なっている診療の流れや内容を説明する。

- ・来談前の準備について(インテイク、家系図作成、

情報収集)

遺伝カウンセリングはクライアントが自発的に来談することもあれば、担当医に受診を勧められ紹介されることもある。後者の場合にはクライアントが何のために遺伝カウンセリングを受ける必要があるのかを十分に理解できていない場合も少なくない。そこで来談前にクライアントと電話でコンタクトをとり、相談内容や血縁者の情報などを収集すること(インテイク)が多い。インテイクの中で、クライアントの遺伝学的な知識の正確さや考え方、持っている情報の量などを推測する。また、インテイクは単なる情報収集だけではなく、遺伝カウンセリング担当者とクライアントとの間の最初の信頼関係を構築する重要なコミュニケーションの機会であり、来談への不安を解消する役割も担っている。こうして得られた情報をもとに遺伝学的観点から見たクライアントの状況やリスクについての判断を行い、実際の遺伝カウンセリングのときに必要な資料を用意し、面談の具体的な目標を設定する。

ここで遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリングを例にあげて、具体的な流れを紹介する(図1の家系図を参照)。

症例) Aさん(Ⅱ-2)は35歳時に右乳がん、42歳で再び左乳がんと診断され乳房切除術を行ない、標準治療を受けている。Aさんの母親(Ⅰ-1)は40代で卵巣がんを発症、発症後5年後に亡くなっている。担当医より遺伝性乳がん卵巣がん症候群(Hereditary Breast and Ovarian Cancer:以下HBOC)の可能性が疑われるので、遺伝カウンセリングを受けるように勧められた。夫(Ⅱ-1)と2人で当院遺伝子診療科に来談となる。Aさん夫婦には18歳の長女(Ⅲ-1)と16歳の長男(Ⅲ-2)がいる。

- ・遺伝カウンセラーが来談前にAさんに電話でインテイク聴取を行う。

現在の治療による体調の状態、当院に紹介することについて担当医からどのような説明を受けたか、遺伝外来の受診を勧められたときの、自身の率直な気持ち(思ってもいなかった、以前から心配だったので勧められて良かった)、現在、一番心配・不安なこと、一番聞きたいこと(遺伝子検査は受けたほうがいいのか、子どもへの遺伝について)。家族歴(HBOCに関連するがん罹患状況、がん検診の受検状況)を聴取。Aさん(もしくは家族)はインターネットなどで疾患について情報収集したか、その理解の程度。夫の受け止め、子ども達へどこまで説明しているか、などについて丁寧に聴取する。

また遺伝カウンセリングではどのようなことを行なうのかについて、Aさんの理解の状況に合わせて事前に情報提供しておく。具体的には、遺伝カウンセリングを受けることで、どのようなメリットが得

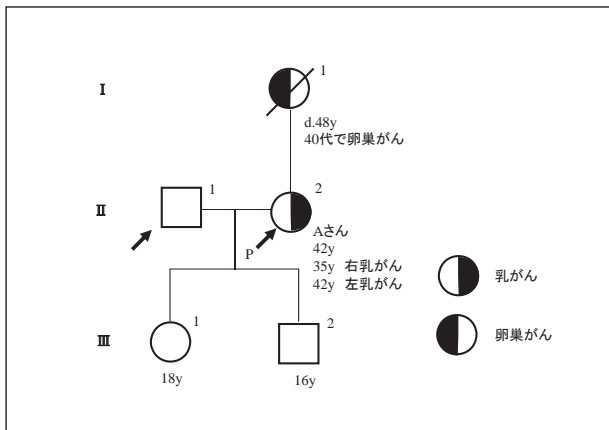
られるのか、また「遺伝カウンセリングを受けたら必ず遺伝学的検査を行わなければならない」という認識を持っている場合は、まずは自身が現在疑われている体質について正しく理解することが重要であること。それを理解した上で、自分の体質を遺伝学的検査で調べるのは次のステップであることなどを説明する。

・初回遺伝カウンセリング 夫とともにAさんが来談。

緊張している場合、また自身の知識をもとに矢継ぎ早に質問してくる場合、また自身のことより娘への心配が大きくなっている場合など、さまざまな状況が想定される。まずはアイスブレイクで緊張をほぐし、クライアントがリラックスして話やすい雰囲気を作る。そして、改めて「今一番心配なこと不安なことは何か、また今日一番聞きたいことは何か」についてAさん、夫のそれぞれに質問し来談の目的を確認する。事前に作成した家系図をもとに、家族構成や疾患の罹患状況などを一緒に確認する作業を行なう。

次に、これから行なう情報提供の内容のおおまかな順序を伝えて、下記の流れで説明を開始する。クライアントの理解の度合いを、その都度確かめながら、さらに詳しい説明を求めてくるクライアントの場合はより詳細な情報提供を行い、理解や受容が追いついてない場合や夫婦間で理解や受容に差がある場合などは、情報提供の量をクライアントが理解できる範囲に収まるように調整する。Aさんのような場合は、心配が自分よりも子どもへの遺伝に偏る傾向があるが、まずはAさん自身の問題としてとらえてもらうことが重要となる。HBOCと診断された場合に、Aさん自身の治療や健康管理にどう関係してくるかということの理解（気づき）を促し、子どもへの遺伝の問題と整理して考えられるように支援することが重要となる。

図 1



1) がんになる要因（環境要因、遺伝要因、加齢）について。

- 2) 乳がん、卵巣がんの一部は遺伝要因が強く関係していること、その一つにHBOCがあること。
- 3) なぜAさんHBOCが疑われているかについて。
- 4) HBOCであった場合、乳腺、卵巣に対するどういった定期検査（サーベイランス）を行なっていくか。
- 5) HBOCと診断すること、つまり遺伝学的検査を行なうことの意味、目的とメリット、デメリットについて。
- 6) 遺伝学的検査を行なった場合、想定される結果について（陽性、陰性、臨床的意義不明なバリエーション）。
- 7) それぞれの結果だった場合、Aさん今後の乳腺の治療、卵巣のサーベイランスは具体的な方針について。
- 8) HBOCが確定した場合は、血縁者の発症前診断に活用することができること。

上記の説明で、理解や受容が良好である場合は、同日もしくは別日に遺伝学的検査に進む、また理解や受容が追いついていない場合は、意思決定を急かすことなく、クライアントの気持ちに合わせて複数回の遺伝カウンセリングを重ねる。電話でのフォローアップを行ない、クライアントが納得し意思決定できるようサポートする場合もある。

例に挙げた、遺伝性腫瘍などの予防法や治療法が確立されている遺伝性疾患の場合は、遺伝学的診断を行なうことは、その人自身の健康管理に直結し、さらには血縁者への健康管理にもつながるため、臨床的有用性が高い。しかし、予防法や治療法のない遺伝性疾患（遺伝性神経変性症など）については、心理社会的な面も重視しつつ慎重な遺伝カウンセリングが必要となる。

7. これからの遺伝カウンセリング

ゲノム解析技術の進歩や新しい治療法の開発により、遺伝カウンセリングの様相は変化している。例えばがん診療では、これまでは遺伝性が疑われる家系を拾い上げて診断につなげていたが、薬剤選択（PARP阻害剤）を目的としたコンパニオン診断が生殖細胞系列遺伝学的検査（BRCA1/2）と同等の意味を持ち、治療のために受けた検査で、意図せずに遺伝性腫瘍と診断される場合がむしろ多くなってくると予想される。同様に他の領域でも網羅的な遺伝子解析により遺伝性疾患の診断が確定する患者はさらに増えてくると考えられる。これまでの一部の患者を対象とした遺伝カウンセリングや遺伝性疾患の診断とは異なり、誰もが遺伝性疾患の当事者となりうる医療が展開され、それに対応する必要に迫られている。

8. おわりに

「遺伝カウンセリング」のイメージを少しでも持ってもらいたくてもいいか。先生方が診療されている患者さんやその家族が遺伝に関する事で悩んでいる場合は、気軽に遺伝子診療部門に紹介していただきたい。また紹介したほうがよいか判断に悩む場合や、紹介したいがクライアントが拒否的な態度で困っている場合なども、どうか気軽に相談をしていただきたい。

遺伝医療・ゲノム医療は現在進行形で常に変化している。今はがんゲノム医療が注目されているが、数年～十数年後にはがん領域以外の疾患も含めて、医療の大きなパラダイムシフトが起こってくる可能性がある。その大きな変化に我々の遺伝子診療部門も遅れずに適応しながら、いまだ特別な医療と思われている遺伝医療・遺伝カウンセリングが、通常の医療の中に自然に溶け込んでいけるよう、クライアントからも相談しやすく、医療者からも紹介しやすい、誰もが利用しやすい診療科を目指して日々努力したい。

- 1) Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8th ed. 2015.

- 2) 福嶋義光編. 遺伝カウンセリングハンドブック. 東京: メディカル ドゥ, 2011.
- 3) 千代豪昭. クライアント中心型の遺伝カウンセリング. 東京: オーム社, 2008.
- 4) The National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force: A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. J Genet Couns 2006; 15 (2): 77-83.
- 5) 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. 2011. <http://jams.med.or.jp/guideline/genetics・diagnosis.pdf>
- 6) Biesecker BB, Peters KF. Process studies in genetic counseling: Peering into the box. Am J Med Genet 2001; 106 (3): 191-198.
- 7) 小杉真司編. 遺伝カウンセリングのためのコミュニケーション論. 東京: メディカル ドゥ, 2016.
- 8) 臨床遺伝専門医制度委員会. <http://www.jbmg.jp/>
- 9) 認定遺伝カウンセラー制度委員会. <http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>
- 10) 日本看護協会. <http://ninte.nurse.or.jp/nursing/qualification/cns>

日本医師・従業員 国民年金基金

のご案内

◆お知らせ◆

当基金は平成31年(2019年)4月1日に合併により「全国国民年金基金」となります。
当基金では、「全国国民年金基金 日本医師・従業員支部」としてこれまでと同様のサービスを提供いたします。
住所、電話番号もそのまま業務を継続いたします。

- 掛金は全額社会保険料控除の対象
- 遺族一時金は全額非課税(B型を除く)
- 国民年金加入の医療従事者のための公的な年金

加入条件

- 20歳以上60歳未満の国民年金第1号被保険者の方
 - 60歳以上65歳未満の国民年金に任意加入されている方
- ※日本医師会年金(医師年金)に加入されている方でも当基金に加入できます。
※お手伝いをされているご家族・一般従業員の方も加入できます。

設立母体 日本医師会

「豊かな老後」へのプレゼント



60歳以上の方も加入可能です!

60歳以上の国民年金の「任意加入者」で医療に従事している医師および従業員(家族従業員含む)の方が対象となります。掛金の払込は最長65歳まで。
現在、基金に加入中であっても継続にはなりませんので、新たに「新規加入」の申し込みが必要となります。

お問合せは下記の基金事務所へどうぞ

日本医師・従業員国民年金基金

フリーダイヤル ☎ 0120-700650
FAX 03-5976-2210

〒170-0002 東京都豊島区巣鴨1-6-12 マグノリアビル2F

日本医師従業員 検索 0120-700650 検索

ホームページ <http://www.jmpnpf.or.jp>