

教育講演 3

遺伝性疾患と看護

塚原 正人 (山口大学医学部保健学科看護学専攻母子看護学)

論文要旨

ポストゲノム時代の新たな遺伝医療が行われる中、遺伝子の機能の全貌が明らかになり、ヒトの健康・疾病に対する理解が深まりつつある。遺伝医療の急速な進展に伴い、看護師は種々の遺伝的問題を抱える患者とその家族にどのようなヘルスケアを提供すべきかという新たな課題に直面している。遺伝医療の専門化・複雑化とともに包括的な遺伝医療のあり方が問われつつある。すなわち、患者のもつ疾病の診断・治療に始まり、その患者の終生におよぶ quality of life を支援するために、医療・心理・ケアの専門家および社会資源の活用が必要となっている。このような状況のもとで、看護師に求められる役割は大きい。遺伝看護学は遺伝医療の進展に伴う新興の看護学分野であり、遺伝性疾患や先天異常を持つ患者とその家族を対象とする。看護師は特に遺伝を専門としない場合でも、遺伝学的視点をもってケアを行うことが求められる。本稿では看護師に求められる遺伝看護学、遺伝看護実践に必要な基礎知識、遺伝看護学の将来展望について概説する。

I. はじめに

21世紀の到来とともに2001年2月ヒトのゲノム解読作業が完了し、約30,000の遺伝子が同定された。その成果をもとにしてポストゲノム時代の新たな遺伝医療が行われようとしている。近い将来、遺伝子の機能の全貌が明らかになり、ヒトの健康・疾病に対する理解が深まるものと期待される。遺伝医療の急速な進展に伴い、

看護師は種々の遺伝的問題を抱える患者とその家族にどのようなヘルスケアを提供すべきかという新たな課題に直面している。本稿では遺伝看護学、遺伝看護実践に必要な基礎知識、遺伝看護学の将来展望について概説する。

II. ポストゲノム時代の遺伝医療

ゲノム解読に続いて、今後約3万個あると推定される遺伝子の個々の機能が猛スピードで明らかにされていくものと予想される。それに伴い、1) 種々の遺伝性疾患の遺伝子異常および病態が明らかになる、2) 個人個人にあった薬剤や治療法を選べる「オーダーメイド医療」が可能になる、3) 個体差と疾病発症や薬剤感受性などとの関連がSNPs (single nucleotide polymorphisms) 解析などを通して明らかになるであろう。さらに予防医学的観点から、遺伝子検査が日常的に実施されるようになるであろう。一方で遺伝医療の進展に伴い、遺伝性疾患の出生前診断や発症前診断の是非、個人のプライバシー保護や倫理面に多くの問題が生じることが予想されるため、医師、遺伝専門医、看護師、遺伝専門看護師、臨床検査技師、遺伝カウンセラー、保健師、ケースワーカーなどが遺伝医療に包括的に関わっていくことが重要になるものと予想される。また、遺伝医療がより専門分化する傾向にある中で、遺伝医療の円滑的な運用のためには、遺伝情報の共有化、遺伝子検査施設の整備、ネットワーク作りおよび遺伝カウンセリングシステムの構築が今後の課題となる。わが国には遺伝カウンセラー制度がないため、専ら医師が遺伝カウンセリング業務を担っ

ているのが実情である。しかし、真の意味での遺伝カウンセリングは従来医師が行ってきたものと大きく異なる。遺伝カウンセラーは遺伝医療を必要としている患者や家族に適切な遺伝情報や社会の支援体制等を含むさまざまな情報提供を行い、心理的、社会的サポートを通して当事者の自律的な意思決定を支援する保健医療専門職であり、遺伝カウンセラーには遺伝子診断や遺伝子治療を行ったり、遺伝学的研究を行う立場とは一線を画し、独立した中立的な立場から患者を援助することが求められる。

Ⅲ. 遺伝看護学とは

種々の遺伝性疾患の遺伝子異常が同定されるに伴い、実際の遺伝医療は複雑なものになりつつある。遺伝性疾患の診断に際しては、従来の1対1すなわち医師対患者（クライアント）の関係から遺伝医療チーム対クライアントおよびその家族の構図へと変わりつつある。今日、遺伝医療の専門化・複雑化とともに包括的な遺伝医療のあり方が問われている。すなわち、患者のもつ疾病の診断・治療に始まり、その患者の終生におよぶ quality of life を支援するために、医療・心理・ケアの専門家および社会資源の活用が必要となっている。

遺伝看護学は遺伝医療の進展に伴う新興の看護分野であり、遺伝性疾患や先天異常を持つ患者とその家族を対象とする。遺伝看護師は特に遺伝医療を専門とする看護専門職である。現在、わが国では遺伝看護師は実在しないが、近い将来、看護協会認定の遺伝専門看護師が誕生するものと期待される。あらゆる疾病は何らかの形で遺伝的素因と関連しているため、看護師は特に遺伝を専門としない場合でも、遺伝学的視点をもってケアを行うことが求められる。有森ら¹⁾および中込ら²⁾は、看護職者に求められる遺伝看護実践能力として、一般看護職者には「生活支援」、「精神的支援」、「クライアントの希望の明確化」能力が、遺伝専門看護職者には、「正しい遺伝情報の提供と交換」、「他機関への照会と連携」、「クライアントの理解の支援」能力が求められると報告している。遺伝医療の場において、医師は主に患者の診断と治療に焦点を当てるが、遺伝看護師は患者とその家族を対象と

し、そのケアを行う。したがって、遺伝看護学では、出生前診断、遺伝子診断・治療、遺伝カウンセリング、遺伝性疾患の自然歴に基づくヘルスケアをはじめとするすべての遺伝医療に関わることになる。患者に対する全人的・包括的アプローチの観点からすれば、看護師が果たす役割は今後ますます大きくなるものと考えられる。

アメリカでは、遺伝カウンセラー制度があり、非医師がその任を負っている。看護師は遺伝専門看護師（APNG）および遺伝認定看護師（GCN）として専門分化している。看護師が早くから遺伝医療分野に参画しているイギリスでは看護師が遺伝カウンセラーとして従事する一方、遺伝看護師としても参画している。わが国では遺伝カウンセリングはこれまで医師が行ってきた経緯がある。現在非医師の遺伝カウンセラー養成の教育課程が開講している。また、遺伝専門看護師養成を目指す看護大学が現れており、今後、遺伝カウンセラーとして従事する看護師と遺伝専門看護師が出現するものと予想される。

Ⅳ. 遺伝の基礎知識

実際の臨床現場で扱う遺伝性疾患はさまざま、その原因もさまざまである。したがって、看護師は遺伝に関する基本的知識のみならず先天異常・先天奇形に関する基本的知識を理解したうえで、看護実践・教育・研究を行うことが大切である。表1に看護師が少なくとも理解しておくべき遺伝の基礎知識を示す。以下、各項目の要点を概説する。

1) 先天異常とは？（図1）

先天異常は先天性の要因による体表面または

表1 遺伝の基礎知識

- | |
|--|
| <ul style="list-style-type: none"> • 先天異常とは？ • DNA vs 遺伝子 vs 染色体 • 遺伝子変異 • 遺伝子の構造と機能 • Mendel 遺伝病（単一遺伝子病） • 多因子遺伝病 • 染色体異常 • 外因によるもの |
|--|



図1 先天異常と先天奇形

体内諸臓器の解剖学的構造異常および機能の異常をさす。先天異常と先天奇形という言葉は同じ意味にとられることが多いが、先天奇形は先天異常のうち、特に解剖学的構造異常に対して用いられる。先天異常の発生頻度は約3.8%～10.5%と推定される。

2) 先天異常の種類と原因 (表2, 3)

先天異常はその原因によって、①遺伝性疾患 (メンデル遺伝病または単一遺伝子病ともいう)、②染色体異常、③多因子性疾患 (多因子遺伝病)、④出生前の環境要因など外因によるもの、⑤その他原因不明のものに分類される。遺伝性疾患は先天異常の一部を占めるにすぎないので、看護師は遺伝性疾患のみならず、広く先天異常を対象としたケアを行うことになる。

3) 遺伝の理解を容易にする “3の倍数の法則”

“3” という数字に関連づけて考えると遺伝に関する基本的な数字を記憶しやすい (表4)。卵子または精子に含まれるDNA塩基対の数は30億 (3×10⁹) → 世界人口のほぼ半分相当であ

表2 先天異常の種類と発生頻度 (%)

1. メンデル遺伝病 (単一遺伝子病)	
優性遺伝	1.0
劣性遺伝	0.1
2. 染色体異常	0.4
3. 多因子性疾患	4.3
4. その他の先天奇形 (外因によるもの, 原因不明なもの)	4.7
計	10.5

(国連科学委員会報告, 1977年から改変)

表3 先天異常の種類と主な疾患

1. メンデル遺伝病 (単一遺伝子病)
 - 1) 常染色体優性遺伝病
マルファン症候群 神経線維腫症 ハンチントン舞蹈病
 - 2) 常染色体劣性遺伝病
先天代謝異常症 (フェニルケトン尿症, ガラクトース血症など)
骨形成不全症 ウイルソン病
 - 3) X連鎖優性遺伝病
ビタミンD抵抗性クル病 色素性失調症
 - 4) X連鎖劣性遺伝病
血友病A,B デュシェンヌ型筋ジストロフィー
慢性肉芽腫症
2. 染色体異常
 - 1) 常染色体の異常
21トリソミー (ダウン症候群) 13トリソミー
18トリソミー 5p- (猫なき症候群)
 - 2) 性染色体の異常
ターナー症候群 クラインフェルター症候群
3. 多因子性疾患 (多因子遺伝病)
先天性心疾患や生活習慣病の大部分
肥厚性幽門狭窄症, 先天性股関節脱臼, 口唇裂, 口蓋裂, 内反 (尖) 足, 尿道下裂, 脳髄膜瘤, 無脳症, Hirshsprung 病など
4. 外因によるもの
胎内感染症, 薬剤, 化学物質, 放射線など胎児性アルコール症候群など
5. 原因不明なもの

表4 3の倍数の法則

卵子, 精子 DNA : 30億 (3×10⁹) 塩基対
 受精卵および体細胞 DNA : 60億 (6×10⁹) 塩基対
 ヒトの体細胞 : 60兆
 染色体 vs DNA : 染色体は 1 : 15,000 に凝縮された DNA を含む
 遺伝子数 : 30,000 ~ 40,000
 正常人の劣性遺伝子の数 : 5 ~ 6 個
 コドン : 3 塩基対 (アミノ酸をコード)
 塩基繰り返し 3 配列による疾患 :
 (CAG) n Huntington 病,
 (CGG) n 脆弱 X 症候群,
 (CTG) n 筋緊張性ジストロフィー

る。卵子と精子の受精によって生じる受精卵または受精卵の細胞分裂によって生じる一個一個の体細胞中のDNA塩基対の数は60億 (6×10^9) →世界の人口に相当する。一個の受精卵が分裂を繰り返して生じた体細胞数は60兆である。染色体は1:15,000に凝縮したDNAを含み,細胞分裂を介して遺伝情報を娘細胞に伝達していく。ヒトゲノム計画で明らかにされた遺伝子数は約3万個である。正常人は誰もが劣性遺伝子を約6個保有している。アミノ酸をコードしているコドンは3塩基である。3塩基繰り返し配列による代表的疾患にはHuntington病,脆弱X症候群,筋緊張性ジストロフィーなどがある。

4) DNAの構造

遺伝情報の担い手はDNA(デオキシリボ核酸)で,DNAを細胞から細胞へ伝えていくのが染色体である。1本のDNA鎖は糖であるデオキシリボースがリン酸結合で長くつながった構造をしている。一對のDNA鎖は2重らせん構造をしており,2本のDNA鎖は4種類の塩基で互いに結合している。4種類の塩基はアデニン(A)・チミン(T),グアニン(G)・シトシン(C)でAとT,GとCが水素結合を介してペアを成している。言い換えれば,DNAはデオキシリボースがリン酸結合で結ばれ,4種類の塩基・糖・リン酸から構成されるヌクレオチドがつながった糸のようなものである。

5) DNAと遺伝子と染色体の関係(図2)

細胞核の中に染色体があり,染色体はコイル状に折りたたまれたDNAから成っている。コイル状の染色体を15,000倍に伸ばしていくと長く細いDNAの糸となり,その中に遺伝子が散在している。逆に考えればDNAの糸は15,000分の1に凝縮した状態で染色体を形成しているということになる。

6) DNA・遺伝子・染色体の関係をわかりやすく理解するために

先天異常の原因を考えるためにはDNAと遺伝子と染色体の関係を理解しておかねばならない。DNAと遺伝子と染色体の関係を鉄道の線路と駅に例えて理解するとわかりやすい。これは筆者が学生,一般人および医療人にどのようにしたら遺伝の基礎知識をわかりやすく理解してもらえるかを考えてきた結果,独自に考案したものである。ここではその概要を簡単に紹介するが,詳しくは筆者の論文³⁾を参照されたい。

鉄道の線路を思い浮かべてほしい。すなわち,線路の2本のレールは枕木の上を走っている。2本のレールをDNAの糸,枕木を塩基対と考えてみる。枕木には2種類あり,枕木の半分ずつが区別できる。通常,1本の枕木の色は1色で,たとえば白色のアデニン(A)とチミン(T)または斜線のシトシン(C)とグアニン(G)の組み合わせとなる(図3)。卵子または精子の中に含まれる総枕木数(総塩基対数)はそれ

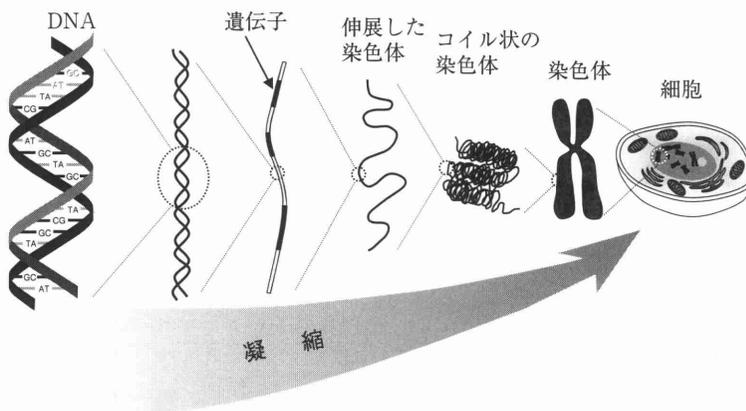


図2 DNAと遺伝子と染色体の関係

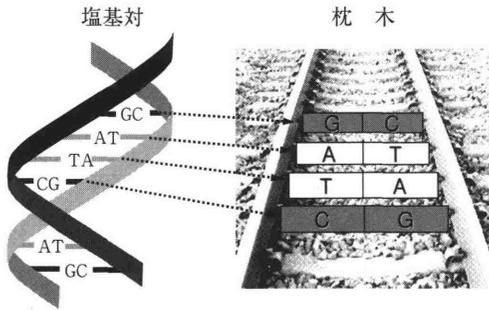


図3 塩基対と枕木

それぞれ30億 (30×10⁹) である。この2種類の枕木の並んでいる順序を決定したのがヒトゲノム計画である。卵子と精子の受精によって生じる受精卵の中には60億の枕木 (塩基対) が含まれる。受精卵が1→2→4→8→16→32……と細胞分裂を繰り返していき、最終的に60兆から成る私たちのからだの細胞を形成している。したがって個々の細胞は受精卵と同じ60億の枕木 (塩基対) を含んでいる。

次に、このような線路上を辿っていくと……→駅 (遺伝子) に行き着く。

駅 (遺伝子) 構内のレールは、蛋白をコードする遺伝情報があるエクソンおよびエクソンとエクソンの間のイントロンから成っている。蛋白が合成されるためには、まず塩基配列がmRNAに転写され、次にエクソン部分が切り取られ (スプライシング)、核外に出て細胞質内のリボゾームに運搬され、そこでmRNAの遺伝情報をもとに転移RNA (tRNA) の運んできたアミノ酸を結合させてポリペプチドが合成される。

たとえば日本の鉄道には東海道本線、東北本線、山陽本線、鹿児島本線などがあり、それぞれの本線の中に多くの駅が順番どおりに散在している。1番から22番までの常染色体とX, Yの性染色体をそれぞれ1番本線~22番本線, X本線, Y本線と考えてみる (図4)。そうすれば、これらの23本線の駅数 (遺伝子数) は約3万あることになる。一つ一つの駅 (遺伝子) の場所 (座位) は決まっている。また、駅 (遺伝子) の大きさはさまざまで、たとえば東京駅などの大きな駅から小さい駅までである。

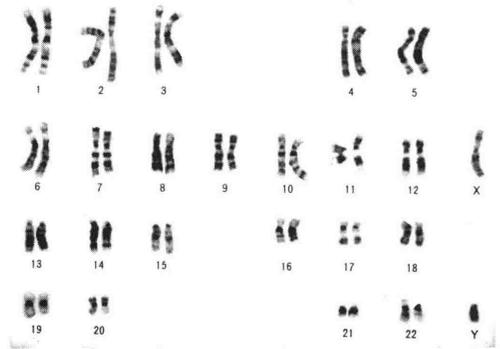


図4 1~22・X・Y染色体 (本線) 各染色体を鉄道の本線と仮定してみる。

7) 遺伝性疾患・染色体異常・多因子遺伝病の違い

このように考えてみると、一つの駅 (遺伝子) に異常が生じたものが遺伝子異常である。一方、染色体異常は特定の本線 (染色体) のすべて、または一部が増えたり減ったりしたものということができる。遺伝子異常と染色体異常のスケールの違いについて理解いただけるものと思う。一方、多因子遺伝病はいくつかの遺伝子 (異なる本線の駅) の相乗作用によって生じるものである。

8) 遺伝性の有無のチェック

患者またはクライアントのもつ疾患が遺伝性のものか否かを調べるためにはインターネットで直接OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man ; <http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/omim/>) を参考にする。これにはあらゆる遺伝性疾患の遺伝形式、遺伝子座、症状の説明、最新の研究成果、主な引用文献が記載されているので、とても参考になる。

V. 遺伝看護教育の必要性

これまで看護師が遺伝医療の中で遺伝性疾患の患者とその家族のもつ思い、悩みなどを受け止め、ともに考え、相談にのるような機会は少なかったように思われる。その理由の一つとして、看護教育の中で遺伝に関する看護学を教授することが少なかった点あげられる。実際、看護教育の中で、遺伝学に関する系統的な教育を行っている看護大学は少ない⁴⁾。また、看護教科書での取り扱いが少ないのが実情であ

る⁵⁾。このような状況の中で、基礎看護教育において系統だった遺伝看護教育を行う意義は大きい。筆者らは2002年看護師を対象としたわが国初の教科書「遺伝看護学」を著わした⁶⁾。

筆者の山口大学では学部教育で遺伝看護学を、修士課程で遺伝医療学特論、遺伝看護学特論および演習を取り入れている。修士課程で遺伝看護学に関するコースや講義を導入している大学がある⁷⁾。

遺伝看護活動として、国際的には国際遺伝看護学会 (ISONG) が⁸⁾、わが国では遺伝看護学会が地道な活動を行っており、さまざまな国際共同研究や国際シンポジウムが行われている。国際共同研究はさまざまな文化のおよび医療事情をもつ国における遺伝的ヘルスケアの知識を交換し、異なる民族間の遺伝的問題を理解し合うことにより、遺伝的ケアのグローバルスタンダードを確立・共有するために必要である。

VI. おわりに

看護師は日進月歩の遺伝医療の場で、種々の遺伝的問題を抱える患者とその家族にどのようなヘルスケアを提供すべきかという新たな課題に直面している。患者とその家族がもつ遺伝的問題を把握し、よりよい支援を実践するためには、遺伝の基礎知識に基づく適切なアセスメントが必要である。今後、看護教育・研究・実践の場で遺伝看護学が波及していくことを希望したい。

本論文は第52回日本小児保健学会大会 (2005年10月8日) の教育講演をまとめたものである。また、平成17年度科学研究費補助金の助成 (課題番号：

17390570, 17659693) を受けた。

文 献

- 1) 有森直子, 中込さと子, 溝口満子, 守田美奈子, 安藤広子, 森 明子, 堀内成子, William L. Holzemer: 看護職者に求められる遺伝看護実践能力. 一般看護職者と遺伝専門看護職者の比較. 日本看護科学会誌. 2004; 24: 13-23.
- 2) 中込さと子, 有森直子, 溝口満子, 安藤広子, 守田美奈子, 森 明子, 堀内成子: 看護職に必要な遺伝看護実践能力—遺伝医療にかかわる看護職の聞き取り調査から—助産雑誌. 2005; 59: 840-844.
- 3) 塚原正人: 分かりやすい遺伝の基礎知識. 遺伝看護学会誌 (印刷中).
- 4) Iino H, Tsukahara M, Murakami K, Lambert VA, Lambert CE, Tsujino K: Genetic education in baccalaureate and associate degree nursing programs in Japan. *Nursing and Health Sciences*. 2002; 4: 173-180.
- 5) Tsujino K, Tsukahara M, Lorraine Frazier, Iino H, Murakami K: Genetic Content in Japanese Language Nursing Textbooks. *Research and Theory for Nursing Practice*. 2003; 17: 353-362.
- 6) 安藤広子, 塚原正人, 溝口満子, 編集. 遺伝看護. 東京: 医歯薬出版, 2002.
- 7) 中込さと子, 武田祐子, 安藤広子, 溝口満子, 横山寛子, 塚原正人, 佐々木規子, 鈴木由美, 吉川由美, 小笹由香: 「遺伝看護, 遺伝カウンセリングに関する大学院教育についての討論会」報告 日本遺伝看護研究会. 第23回公開学習会報告 助産雑誌 2005; 59: 840-844.