## 第64回日本小児保健協会学術集会 教育講演

## 遺伝カウンセリングにできること

―小児保健の観点から―

佐 藤 友 紀 (大阪大学医学部附属病院遺伝子診療部)

#### I. はじめに

一般に、生まれてくる子どもの3~5%に何らかの 先天性疾患が認められるが、その原因としては染色体 の変化や単一遺伝子の変化が約半数を占めている<sup>1)</sup>。 近年の飛躍的な遺伝医療の発展は、遺伝子解析によ る疾患の診断や治療法の開発に革新をもたらしている が、一方で、自分の子どもに疾患が見つかった親の立 場からすると、「どうしてこのような病気になったの か?」、「なぜ、うちの子が…」という疑問や不安、や り場のない気持ちは今も昔と変わることはない。

遺伝カウンセリングでは、染色体疾患や遺伝性疾患、および、それらの遺伝性に関して疑問や不安を抱えている患者やその家族に対して、遺伝医学的情報をわかりやすく提供するだけでなく、心理的側面にも配慮し、その状況が本人や家族にとってどのような意味を持つのかということを、その人がその人なりに理解し、受け止め、整理していくプロセスを支援している。

本稿では、医療者の中でも認知はまだ十分とは言いがたい遺伝カウンセリングについて紹介をしたうえで、小児保健の観点から、遺伝カウンセリングをどのように利用してもらえるかについて述べてみたい。

#### Ⅱ. 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」という用語は、1947年に米国の人類遺伝学者 Sheldon Reed が提唱したとされている<sup>23)</sup>。当時は第二次世界大戦終了後の時代にあり、優生思想を排除した医療の実践サービスという位置づけで遺伝カウンセリングが開始されたという背景は心に留めておきたい。

一方、日本では、1970年代には「遺伝相談」という枠組みで遺伝カウンセリングサービスが提供されていたが、その後1980年代に入り、医師中心の医療から患者中心の医療へと変遷していくとともに、遺伝カウンセリングの普及も進められた。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され、2000年代に入ってから、遺伝医療の専門家としての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対象者と定義

遺伝カウンセリングの対象となり得る人は、疾患を 患っている「患者」だけでなく、その家族など健康な 人も含まれるため、遺伝カウンセリングでは通常、対 象者を「クライエント(来談者)」と呼んでいる。

遺伝カウンセリングでは、クライエントの目的や状況に合わせて、クライエントの気持ちに配慮しながら、最新かつ正確な遺伝医学的情報の提供を行っているが、情報提供の仕方としては一方的な伝達や説明ではなく、相互方向のコミュニケーションプロセスであることを大切にしている。遺伝カウンセリング担当者は、クライエントとの対話を通じて、クライエントが状況を理解し、受け止め、意思決定を行う過程に寄り添い、支援を行っていく。

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  $(表1)^{5}$ 。

また、米国遺伝カウンセラー学会の2006年タスクフォースメンバーを務めた Biesecker による遺伝カウ

#### 表1 遺伝カウンセリングの定義

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) 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(十分な情報を得たうえでの自 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

などが含まれる。

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)

#### 表 2 Biesecker による遺伝カウンセリングの定義<sup>6,7)</sup>

遺伝カウンセリングとは、遺伝学的情報を中心として動的に繰り広げられる心理教育的プロセスである。クライエントと遺伝カウンセリング実施者の間に確立された心理療法上の治療関係の中で、クライエントが、医学的および確率的な遺伝学的情報を自分なりに受け止め、自律的に決断していく姿勢を自ら促進し、さらに、時間の経過にともない状況に心理的に適応していく、そうした自身の能力を高めることができるように、支援する。

ンセリングに関する説明も合わせて紹介しておきたい (表2) <sup>67)</sup>。こちらの説明では、遺伝カウンセリング が時間の経過を伴うプロセスとしてあり、継続的な支援として必要であることが的確に表現されている。

#### 3. 遺伝カウンセリングの担い手

遺伝カウンセリングおよび遺伝カウンセリングを含む遺伝医療の実践においては、チーム医療が不可欠である。先に述べたように、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーは遺伝医療の専門家として学会認定を受けて活動しているが、実際のところ、遺伝カウンセリングを必要としている人、または必要と思われる人が、自ら直接、遺伝カウンセリングにたどり着くことは少なく、通常は患者の主治医や身近な医療関係者からの紹介であることが多い。その点からも、先天性疾患をもつ子どもやその家族の身近にいる方、医療関係者だけでなく教育関係者の方々なども含めて、遺伝カウンセリングやその担当者の役割についてはぜひ知っておいていただきたいと思う。

#### i. 臨床遺伝専門医

臨床遺伝専門医は、質の高い臨床遺伝医療を提供し、 臨床遺伝学の一層の発展を図る専門家である。そして、 すべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適 切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関におい て発生することが予想される遺伝子に関係した問題の解決を担う医師である $^{80}$ 。

日本の臨床遺伝専門医制度は2002年から学会の専門 医制度として始まった。現在は、それぞれに専門診療 分野を持つ臨床遺伝専門医が全国で1,300名以上存在 している。

#### ii. 認定遺伝カウンセラー

認定遺伝カウンセラーは、質の高い臨床遺伝医療を 提供するために臨床遺伝専門医と連携し、遺伝に関す る問題に悩むクライエントを援助するとともに、その 権利を守る専門家である<sup>9)</sup>。

なお、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーは、いずれも遺伝医療の専門家であるが、その役割や立場は異なっている。医師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、クライエントの意思決定支援を行い、倫理的問題にも対処するなど、クライエントの権利を守る任務がある<sup>2</sup>。

日本の認定遺伝カウンセラー制度は2005年より資格 認定が開始され、大学院の修士課程に相当する遺伝カ ウンセラー養成専門課程を修了することによって認定 試験の受験資格を得ることができる。現在は200名を 超える認定遺伝カウンセラーが全国で活躍している。

#### iii. 遺伝医療に関わる多様な職種

遺伝の専門家としては、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー以外にも、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2017年12月に誕生見込みと聞いている<sup>10</sup>。

また,一般臨床として,各診療科の臨床医や専門 医,助産師/保健師/看護師,臨床心理士,医療ソーシャルワーカーなどの医療関係者との協働は不可欠で あり,地域の療育園や学校などの教育関係者との連携 も忘れてはならない。

遺伝カウンセリングおよび遺伝医療で取り扱う問題は多岐にわたることから、多職種の連携・協働によるチーム医療が肝心である。

#### 4. 遺伝カウンセリングの場所と設定

遺伝カウンセリングではクライエントの個人的な問題なども相談に含まれるため、実施する環境としては、静かで、プライバシーが保たれる場所が望ましい。た

第76巻 第6号, 2017 523

だし、クライエントの状況や背景などによっては、遺伝カウンセリング担当者が一般診療の外来などに出向いて、主治医とともに遺伝カウンセリングを行う方が望ましい場合もあり、症例ごとに最も適切な環境を考えることが大切である。

また、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いる。1回あたりおよそ1時間の面談時間が設けられており、相談内容により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。診療は一部を除いて自由診療で行われている。

#### 5. 遺伝カウンセリングの分類

遺伝カウンセリングが必要とされる状況はクライエントによってさまざまである。遺伝カウンセリングの分類としては、遺伝要因がかかわる疾患の発症時期、患者とクライエントの関係性などの違いから、従来よりおおまかに次の3群に分類されている。

#### i. 周産期遺伝カウンセリング

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遺伝カウンセリングであり、高年妊娠、習慣流産、近親婚、および出生前診断に関する問題などを取り扱う。この領域の遺伝カウンセリングでは、妊娠の継続や中断に関するクライエントの意思決定支援が必要になることもある。

#### ii. 小児期遺伝カウンセリング

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遺伝カウンセリングである。心配の対象は、患児だけでなく、患児の両親から生まれる次子(患児のきょうだい)や、両親のきょうだいから生まれる子どもなどに及ぶこともある。

#### iii. 成人期遺伝カウンセリング

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遺伝カウンセリングである。発端者の子どもや血縁者が自身について将来発症する可能性があるかどうかを知るために発症前診断を希望して来談することもある。

上記の分類はあくまでもおおまかな分類であり、実際には小児期の遺伝カウンセリングから、出生前診断の相談に及ぶこともある。そこで、次節では、もう少し具体的に小児期の遺伝カウンセリングについて述べてみたい。

#### Ⅲ. 小児期遺伝カウンセリングの実際

- 1. 遺伝カウンセリングの基本姿勢
- i. クライエントの真の主訴を理解する

小児期の遺伝カウンセリングでは、先天性疾患などをもつ子どもの親がクライエントとして来談されることが多い。遺伝カウンセリングを開始するにあたっては、クライエントつまり患児の親が、今現在必要としていることは何か、またその背景にある考えや思いはどのようなものかということを、まずクライエントの話をよく聴いたうえで把握することが重要である。

例えば、クライエントから「子どもの遺伝子検査をしてもらえますか?」という主訴があった場合、遺伝子検査を提供することだけが遺伝カウンセリングの目標ではなく、クライエントがどうして子どもの遺伝子検査をしたいと思うようになったのか、何のために検査を受けようとしているのか、表向きの主訴の水面下にある真の主訴に耳を傾け、それに応えていくことが遺伝カウンセリングの本当の目標となる。

クライエントの状況や真の主訴をしっかりと把握したうえで、遺伝カウンセリングでは、クライエントにとって必要な情報と支援を適切なタイミングで提供していく(表3)<sup>11,12</sup>。

## ii. クライエントの物語に耳を傾ける~積極的傾聴と共感的理解~

クライエントが遺伝カウンセリングに来談する状況 や背景はさまざまである。遺伝カウンセリング担当者 の基本姿勢としては、クライエントをありのままの人 間として尊重し、共感的・受容的な態度で接すること が大切である。遺伝カウンセリング担当者のそのよう

#### 表3 遺伝カウンセリングで行われる主な内容11,12)

- ・これまでの経過や背景となる状況の聴取と確認
- ・家族の病歴の聴取と家系図の作成
- ・現在の患児の状態とこれまでの検査結果等の確認
- ・対象となる疾患の原因,遺伝性,症状,予後,管理などの 情報提供
- ・疾患の可能性に関する評価と説明
- ・利用できる遺伝学的検査の適応の有無やその意義と限界に ついての説明
- ・染色体や遺伝子の仕組み、遺伝形式などについての説明
- ・患者会や支援団体に関する情報提供
- ・臨床研究に関する情報提供
- ・クライエントからの質問への対応
- ・クライエントの意思決定の支援
- ・クライエントやその家族に対する心理社会的な支援

これらはいつもすべてが行われるわけではなく、必要性とタイミング については個々の症例ごとに判断される。 な態度により、クライエントは話したい事柄を安心して自由に話すことができるようになり、そして相手にわかってもらえたと感じることで気持ちが軽くなる。その結果、クライエントは自分自身の問題に気づくようになり、自らの成長を促進することができるようになると考えられる。

遺伝カウンセリングでは、クライエントの物語に積極的に耳を傾け、共感的な態度で理解し寄り添うことで、クライエントが本来持ち合わせている自己実現の潜在的な成長力を引き出す手助けをしているとも言えるだろう。

#### 2. 遺伝カウンセリングで相談できること

小児期の遺伝カウンセリングでは、最初のきっかけとして、子どもに染色体疾患や単一遺伝子疾患が疑われた時に、主治医からの紹介で両親が来談することが多い。しかし、診断がついてしばらく時間が経過してからも、本人やその家族のライフステージに伴って、遺伝に関する新たな問題や課題に直面することも少なくない。ここでは、継続的な遺伝カウンセリングを念頭に置きながら、クライエントの状況や段階に応じて遺伝カウンセリングでどのような相談に対応できるかということをいくつか紹介していきたい。

### i.「子どもの病気について遺伝子検査をしてもらうこと はできますか?」~遺伝性疾患が疑われたとき~

何らかの疾患が疑われている患児においては,正確な診断を行うことが医学的には最も重要なことである。診断を確定するために主治医から遺伝学的検査が提案される場合もあるが,遺伝学的検査を実施する前には主治医から,または必要に応じて遺伝カウンセリング担当者から,遺伝に関する適切な情報提供の場が設定されることが望ましい。

遺伝カウンセリングでは、遺伝学的検査の対象となる疾患やその遺伝性についてクライエントにわかりやすく説明を行うとともに、その検査によってどのようなことがわかり、どのような結果が予想されるのかということもあらかじめ話し合っておく。また、遺伝学的検査を受けることによる患児やその家族に対するメリット・デメリットについても、クライエントとの対話を通じて、クライエントの理解や受け止め方を確認しておく。

患児の親は、子どもの診断をはっきりさせて今後の 治療に役立てたいという考えがある一方で、診断を はっきりさせることへの怖さや戸惑いを抱えていることもある。両親にとって、子どもの診断が確定することへの不安を少しでも軽減し、検査結果を受け入れる準備をするためにも、検査を受ける前に、検査を行う時期や検査に対する理解や受け止め方をクライエントと十分に話し合っておくことが大切である。

また、遺伝学的検査の結果開示についても、検査結果の解釈、患児およびその家族への今後の対応、両親に対する心理社会的な支援を行う場として遺伝カウンセリングを利用してもらうことができる。

# ii.「同じ病気をもつ他の人はどうしているのでしょうか?」~患者会や社会資源の紹介~

遺伝性疾患の中には頻度が低いものも多く,日常生活において同じ疾患をもつ患者と出会う機会がほとんどないという状況もあるかもしれない。遺伝カウンセリング担当者は,さまざまな遺伝性疾患に関する患者会や社会資源の情報を持ち合わせていることも多く,必要に応じてクライエントにこれらの情報を提供することもできる。

患者会への参加に関しては、同じ立場の患者・家族に出会うことによって、安心感が得られたり勇気づけられたりすることが多い反面、将来への不安が一層大きくなったり、つらさを感じたりすることもあるかもしれない。患者会を紹介する際には、クライエントの現在の状況や求めていることを十分に把握したうえで、適切なタイミングで橋渡しをすることが大切と言えよう。

### iii. 「保育園や学校の先生にはどのように伝えたらよいで しょうか?」~学校や周囲への理解の求め方~

保育園や学校の先生に伝えるべきことについては、主治医より患者・家族に適切な指示がなされていると思うが、遺伝カウンセリングにおいても、それぞれの遺伝性疾患の特徴に基づいて、学校生活の中での対処法や工夫できること、疾患の特性を考慮した学習方法など教育関係者と話し合っておいた方がよいことなどについて、相談に対応したり情報を整理したりすることは可能である。また、このような問題に関しては、患者会がすでに情報をまとめている場合もあり、参考になる情報を提供できることもある。

# iv. 「次の子も同じ病気になる可能性があるのでしょうか?」~次子再発率について~

遺伝カウンセリングにおいて、疾患の診断名や家族歴、病歴の聴取に基づき、疾患の遺伝形式を推定し、

再発率を正確に評価することはとても重要な要素である。

特に、患児が X 連鎖劣性遺伝性疾患や染色体不均 衡型転座などの場合は、その親が保因者かどうかに よって次子再発率が異なってくるため、両親の保因者 診断が検討されることも少なくない。このような相談 に対しては、親が保因者であることが判明した場合に、 次子を希望するかどうか、出生前検査を検討するかど うかなど、クライエントとの間で具体的なシミュレー ションを含めた話し合いを十分に行ったうえで、診断 を進めていくことになる。

# v. 「子どもたちには遺伝のことをどのように説明したらよいでしょうか?」~子どもへの遺伝の話の仕方~

思児本人やそのきょうだいに、遺伝のことをどのように伝えるのか(あるいは伝えないのか)という問題は、親にとっての大きな課題の一つである。親はときに、子どもに余計な心配をかけさせたくないと思い、遺伝の事実は隠した方がよいと考えがちである。しかしながら、親が子どもに遺伝のことを話さなかったとしても、子どもが自ら遺伝について漠然とした不安を抱えていることもある。そして、その場合には、親に遺伝のことを質問しづらい雰囲気があると、子どもが一人で悩みを抱えてしまうこともあるかもしれない。親が子どもに遺伝の話をすることを避けたいと思っている様子がみられる場合には、まずはその親の不安な気持ちを否定することなくありのままに受け止め、そして親自身が遺伝のことをどのように理解し感じているのかを丁寧に聴くことが大切である。

実際に子どもに遺伝のことを伝える段階になったときには、子どもの理解度や考え方、性格、子どもを取り巻く環境なども考慮し、伝え方については両親と事前に十分話し合うことが望ましい。イラストの入った子ども向けの説明資料などを用意し、事前に両親にも確認してもらったうえで利用するのも効果的である。

また、遺伝カウンセリングでは、患児のきょうだいが結婚や挙児を考える年頃になって、自分の子どもにも遺伝的影響があるのかどうかという不安が生じ、来談されることもある。そして、そのような不安を抱えている主体が実はきょうだいの結婚相手やその家族であることも少なくない。医学的にみて、患児のきょうだいに遺伝的影響はほとんど及ばないと考えられるケースでは、親も医療者もきょうだいに遺伝の話をする必要性をあまり感じていないことが多いが、そのよ

うな場合でも患児のきょうだいが不安を感じていることもあることから、きょうだいの理解や思いを聴くことも忘れずに配慮したい。

### vi. 「子どもの保因者診断はしてもらえるのでしょうか?」 ~小児期の非発症保因者診断について~

患児が X 連鎖劣性遺伝性疾患や染色体不均衡型転座などの場合には、その親に加えて患児のきょうだいも保因者である可能性がある。ここで言う保因者(非発症保因者)とは、本人がその疾患を発症することはないが、疾患の原因となる遺伝子の変化あるいは染色体均衡型転座を有しており、その人の子どもで、その疾患をもつ子どもが生まれてくる可能性がある人のことを意味する5)。

対象者が現在は未発症であるものの、その本人が将 来発症する可能性がある場合の小児期の発症前診断 は、その疾患の発症年齢や治療・予防法の有無によっ ても疾患ごとに対応は異なるが、将来にわたって本人 が発症することのない非発症保因者診断に関しては. 診断結果が子ども本人の健康管理に直接的に役立つ ものになるわけではなく、結婚や挙児を考える年齢に なって必要になってくる可能性がある情報と言える。 患児をもつ親の中には、健常なきょうだいが保因者か どうかを早めに知っておきたいと思い、小児期のうち に子どもの保因者診断を行うことを希望する親もいる が、現在のところ、小児期の非発症保因者診断は子ど もの将来の自律性を尊重するために、親の判断だけで は行わないという考え方が一般的である。ただ、その 場合にも、健常なきょうだいが保因者かもしれず、将 来自分と同じような思いをするかもしれないという親 の不安な気持ちはしっかりと受け止めて寄り添うこと が必要である。

#### Ⅳ. ま と め

本稿では、小児期の遺伝カウンセリングに焦点をあてて述べてきた。ここで、先天性疾患をもつ子どもに関わるさまざまな職種の方にお願いしたいことは、遺伝を話題にすることを躊躇わないでほしいということである。そして、もし身近に遺伝カウンセリングを必要としている患者・家族がいる場合には、ぜひ遺伝カウンセリングをご紹介いただけるとありがたいと思う。遺伝カウンセリング対応施設は、全国遺伝子医療部門連絡会議のホームページ<sup>13)</sup>から検索可能であるので、ぜひご参照願いたい。

先天性疾患をもつ子どもやその家族が、疾患や現在の状況を理解し、受け止め、整理しながら、新しい状況に適応していくプロセスを、遺伝カウンセリングを通じて少しでもお手伝いできることを願っている。

#### 文 献

- Thompson & Thompson Genetics in Medicine 8<sup>th</sup> 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.
- 千代豪昭. クライエ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) 小杉眞司編. 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://nintei.nurse.or.jp/nursing/ qualification/cns
- 11) 川目 裕. 出生前診断の遺伝カウンセリング. 日本 医師会雑誌 2014;143(6):1153-1157.
- 12) 山中美智子. 赤ちゃんに先天異常が見つかった女性 への看護. 東京:メディカ出版, 2010.
- 13) 全国遺伝子医療部門連絡会議. 登録機関遺伝子医療 体制検索・提供システム. http://www.idenshiiryoubumon.org/search/