

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

一般に、出生児のおよそ5%は何らかの先天性疾患をもっており、その約半数が染色体や遺伝子の変化に起因する疾患と言われている。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く、このような家族の思いに寄り添うことは大切である。先天性疾患のある子どもやその家族に対しては、小児科医、看護師、保健師、栄養士、臨床心理士、保育士、教員などの多職種が各々の専門的な立場から支援を行っているが、そのチーム医療の一員に、臨床遺伝専門医や非医師の認定遺伝カウンセラーも加えていただけたらと願っている。遺伝カウンセリングでは、染色体疾患や遺伝子疾患、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家族に対し、遺伝医学的情報をわかりやすく提供するだけでなく、心理的側面からも、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、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。また、対話を通じて、その人が自律的に決断をしていく姿勢を支持し、その人が持つ潜在的な成長力を促しながら、時間の経過に伴って新しい状況に適応していくまでを見守ることも役割の一つと考えている。

それでは、具体的にどのような場面で遺伝カウンセリングを利用してもらえるだろうか。子どもに染色体や遺伝子の疾患が疑われたり、診断された時に、遺伝医学的情報と心理社会的支援を提供できるのはもちろんのこと、両親が次子を考えている場合には、次子での再発の可能性を適切に評価し、状況によっては両親の保因者診断や次子の出生前診断に関する相談に対応することも多い。また、子どものライフステージに伴い、学校に子どもの疾患特性を理解してもらえるように準備を整えたり、子ども本人に疾患の遺伝性をいつどのように話したらよいのかという問題について、両親と一緒に話し合うこともある。患児の健常なきょうだいが成人し、結婚や挙児を考える年頃になって、自分の子どもへの影響を心配して来談するケースも少なくない。

すべては子どもたちのために、遺伝カウンセリングで何ができるのかを皆様とともに考えてみたい。