

# 長崎県における遺伝カウンセリングシステム構築への取り組み

松本 正<sup>1,3</sup>・近藤 達郎<sup>2,3</sup>・前田 規子<sup>1</sup>

**要旨** 本論では、我が国における遺伝医療の問題点を概観し、長崎県での遺伝相談モデル事業の現状と、長崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング室の役割、課題等を紹介する。長崎県では、地域密着型の遺伝相談体制の構築を目指し、遺伝相談モデル事業検討委員会を立ち上げた。遺伝性疾患に悩む人が気軽に相談することができ、個々人に対応したきめ細かな支援が受けられる生活の場と、センターとしての長崎大学病院遺伝カウンセリング室が機能的に結ばれるシステムを目指している。このためには生活支援の最前線にある保健婦や医療機関との連結が必要である。

長崎大学医学部保健学科紀要 14(2): 125-128, 2001

**Key Words** : 遺伝カウンセリングシステム, 長崎県, 遺伝相談モデル事業

## 我が国における遺伝医療の問題点

現在、遺伝子解析研究により2003年にはヒトの持つDNAの一次構造の全てが決定される予定である。2001年には科学雑誌にヒトゲノム解読はほぼ終了、または終了に近いと報告された。ヒトゲノム解析により、メンデル遺伝病に加えて、高血圧、糖尿病、心筋梗塞などの生活習慣病や、悪性腫瘍の発生、感染症に対する抵抗性、薬剤感受性など、医療のあらゆる分野、また老化を含む体内時計などの健康の問題にも遺伝子が関与することが判明してきており、これらの情報が医療に応用されることになる。既に一部の疾患では遺伝子検査が臨床応用されており、ある種の遺伝性疾患では臓器移植や遺伝子治療も行われている。遺伝情報が適切に利用されれば、病気の予防、早期発見、早期治療など個々人の健康管理に役立ち、近い将来は個人の遺伝情報に基づくオーダーメイド医療の時代となると考えられる。

このような遺伝情報は人間が祖先から脈々として受け継ぎ、多様性を持ちながら子孫に伝えていくものである一方、家族とその情報を共有している面を持つ。多様な個々人の集合体である社会に存在する個人、時には多様性の現れとしての遺伝性疾患を有する個人、遺伝情報を共有する家族の中の個人、このような個人の遺伝情報を含むプライバシーの問題は重要であるが、本邦では社会的風土や遺伝に関する教育の不足等により十分に論議されてこなかったと思われる。また不妊治療に関わる体外受精等の生殖操作技術は遺伝的親子関係を不明瞭とした法的問題を生じさせている。

遺伝子解析技術は上記のように目覚ましい進歩を遂げている一方、遺伝子解析研究や遺伝子検査を行っている研究機関や商業ベースの検査センターでは、研究優先あ

るいは利益優先で、プライバシーや種々の倫理的問題に配慮せずに検査等を行っており、既に大きな社会問題となっている。また胎児胚細胞操作を含むクローン技術も全世界的な問題となっている。このような遺伝子操作に関わる進歩の早さと派生している種々の問題点は、未だ遺伝に対する暗いイメージが払拭されていない我が国においては遺伝学研究全体に対する否定的機運を生じさせる可能性がある。今後はマスメディア等を含めて、一般へのこのような進歩の知識の普及の努力、根本的には遺伝教育の充実が必要と思われる。

このため政府機関や日本人類遺伝学会をはじめとする各種学会が遺伝性疾患診療に関する種々のガイドラインを発表しているが、十分に浸透するには時間を要すると思われる。患者は十分なインフォームドコンセントを与えられずに遺伝子検査を承諾し、結果の正確な情報を得られず、かつ十分な遺伝カウンセリングを受けないまま放置されるという事態も起こっている。また複数の診療科にまたがる遺伝性疾患では、最善の治療をスムーズに受けるためには疾患やその診断・治療に関する統括的な把握が必要である。また倫理的問題に関しては、医療機関に設置されている倫理委員会とも共同して、種々の専門家の幅広い合議が必要である。更に将来の遺伝子差別を予防するためにも遺伝情報の管理システムの構築も必要である。

遺伝性疾患診療の基本は、遺伝カウンセリングによる十分な理解と自由な選択が患者、家族に保証されることであり、生活の場における心理的・社会的支援体制の整備も重要である。しかし我が国の実態の例として遺伝性疾患の一部である染色体異常症家族に対する長崎県でのアンケートの結果をしてみると<sup>1)</sup>、遺伝相談・カウンセリングを受けたことがないと答えた人は約70%もあり、

1 長崎大学医学部保健学科

2 長崎大学医学部小児科

3 同遺伝カウンセリング室

このうち遺伝相談の必要性を感じた人は約80%という結果であった。このような現状を考えると、遺伝カウンセリングの早急な体制整備の必要性が痛感され、長崎県における遺伝カウンセリングシステム構築への取り組みを紹介したい。

遺伝相談モデル事業

このように遺伝カウンセリングの重要性が認識されてきた社会的状況の中で厚生省は平成11年に遺伝相談モデル事業を開始することとした。本事業の目的は、我が国においては遺伝相談を実施できる専門的な機関が少なく、遺伝性疾患等に関する情報を必要とする者に対して必ずしも十分な対応がなされていないことより、各都道府県に情報提供の中核となる遺伝相談センターを設け、相談者本人及び家族の精神的負担の軽減を図るとされている。事業主体は都道府県とし、事業内容は情報提供と遺伝相談であり、保健所、児童相談所、福祉事務所、医療機関及び医師会等関係機関と連携を図るとされている。事業に関わる費用は都道府県が2/3、国が1/3を分担する。厚生省の呼びかけに対して最終的には3都道府県(長崎、埼玉、徳島)が事業を開始することとしたが、この中でも長崎県は平成11年度の補正予算に計上して最初に実施することとなった。長崎県が目指した遺伝相談システムは地域密着型の遺伝相談体制の構築であり、このシステム構築のために遺伝相談モデル事業検討委員会を立ち上げ、定期的な検討会を行った。遺伝性疾患に悩む人が気軽に相談することができ、個々人に対応したきめ細かな支援が受けられる生活の場と、センターとしての長崎大学病院が機能的に結ばれるシステムである。このためには生活支援の最前線にある保健婦や医療機関と

の連結が必要である(図1)。既にインターネットによるネットワークは県庁と保健所との間、県医師会館と各県医師会医師との間では結ばれているので、長崎大学と県庁、県医師会館との間を連結すれば三者間のネットワークは完成する。市町村保健婦との間にはネットワークはないので長崎大学のアドレスを通知することで情報交換は可能となる。このようなネットワークの下で、保健婦・一般の医療機関で一次遺伝相談を行い、大学病院で二次遺伝相談を行うというシステムの構築を目指した。しかし、一次相談で、特に保健婦が遺伝相談にどの程度対応可能かは不明瞭であった。このため、まず保健活動の現場での遺伝相談の需要、対処方法等を知るために県下の全保健婦390名を対象としたアンケート調査を行い、約90%の回答率であった。その詳細は他稿に記載しているが<sup>2)</sup>、約80%の保健婦が遺伝性疾患のケースから相談を受けていたが、その対応に困った者は90%を越えており、遺伝相談センターや情報ネットワークを望む声が多かった。次いで、保健婦の遺伝学的知識のレベルアップのため県内全保健所において研修会を施行した。また遺伝相談のための本モデル事業の概要、遺伝学の基礎的知識、Q & A、大学病院への紹介方法等を含む冊子「遺伝相談の手引き」を作成配布した。その後も後述の長崎大学遺伝カウンセリング室の現状・受診状況等を定期的に配布している。

このように遺伝相談モデル事業は始まったが、厚生省の方針は2年間の限定事業であったため、他の2県は平成12年度末に2年間で終了してしまった。長崎県も財政緊迫の折から規模は縮小されたが継続しており、保健婦対象の研修会も定期的に行われ、事例検討会等も企画されている。

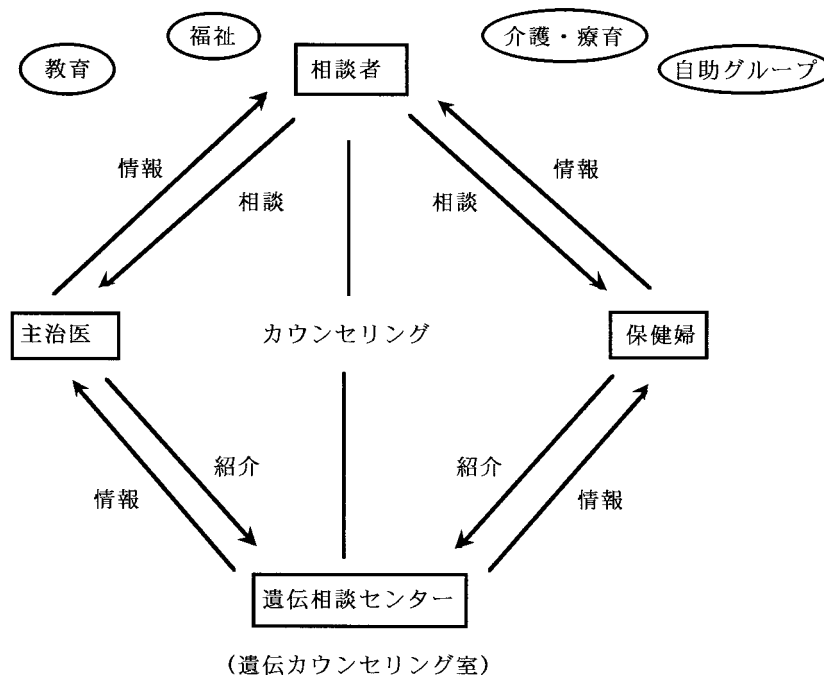


図1. 遺伝相談モデル事業のネットワーク

### 長崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング室の開設

遺伝医療における公開性とインフォームドコンセントの必要性が認識され、政府の各省庁から遺伝医療に関わる種々のガイドラインが提示される状況の中で、長崎大学附属病院でも遺伝カウンセリング体制の整備の必要性が認識されてきた。本院では昭和61年より小児科「遺伝外来」において遺伝相談は実施されてきたが、病院全体として全診療科が関わる形態が必要と考えられ、独立した「遺伝カウンセリング室」を院内措置で開設することとし、平成12年4月より稼働開始となった。その構成は室長、副室長各1名と予約受付係1名であり、遺伝カウンセリング室運営委員会が運営上の問題を検討することとなった。また各診療科の代表1名、看護部、遺伝学研究者、倫理学者等より構成されるスタッフ会議を置き、専門的立場よりの意見を聞き、ケースの検討や研究会を行うこととし、特に倫理的に問題があるケースの場合は、本スタッフ会議や長崎大学倫理委員会と討議を行う体制としている。

実際の遺伝カウンセリングの流れは、保健婦や医療機関からの紹介の他、クライアントから直接連絡がある場合もあり、いずれの場合もクライアントの相談したい内容の概略を尋ねて、カウンセリング日時の予約を行う。来院時までにはカウンセラーは該当遺伝性疾患に関する最新情報を収集する。第1回目のカウンセリング（プレカウンセリング）が行われ、家系図作成、クライアントからの種々の情報収集が行われる（約1時間）。クライアントは次回の予約を取り帰宅する。カウンセラーはクライアントに関する種々の問題点（倫理的問題、遺伝子診断の適応等）をスタッフ会議において検討し、2回目のカウンセリングを行う。更にカウンセリングが必要と判断されれば継続してカウンセリングが行われるが、1回目のカウンセリングで終了することもあり得る。

遺伝カウンセリングは週2回、火曜日と水曜日の午後に行われ、カウンセリング室は写真（図2）のように通



図2. 長崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング室の内景

常の診察室とは趣が異なり、バックグラウンド音楽が流れている。カルテは遺伝カウンセリング室独自に作成し、鍵がかかる棚に保存し、プライバシー保護に留意している。カウンセリング費用は当初は初診料・再診料のみであったが、平成12年9月より長崎大学と信州大学では保険外診療ではあるが（自費として初回約5000円、2回目以降は約2500円）、遺伝カウンセリング料が文部省より認可された。

### 長崎大学遺伝カウンセリング室の現状

カウンセリング室開設以来、約1年半の間の受診者数は約120名となった。殆どのクライアントは長崎県内からの受診であったが、県外からの受診者も約15%を占める。受診者数97名の時点でのカウンセリングの主題となる疾患の種類は表1の如くであった<sup>3)</sup>。この中で問題となるものは遺伝性脊髄小脳変性症等の治療法が無い成人発症型の神経難病の発症前診断であるが、これは別稿で述べる<sup>4)</sup>。高齢妊娠は産婦人科医と共同でカウンセリングを行い、染色体異常症・先天奇形は小児科の遺伝外来でフォローアップを行っている。

表1. 対象疾患

疾患分類	数
染色体異常症	22
先天奇形	18
神経・筋疾患	19
（脊髄小脳変性症	5)
精神疾患	5
先天性代謝異常症	4
視聴覚異常	4
血液疾患	2
家族性腫瘍	1
血族結婚	11
高齢妊娠	13
妊娠中の薬剤	3
その他	5

脊髄小脳変性症は内数

情報提供として長崎大学ホームページにリンクした遺伝カウンセリング室のホームページ (<http://www.mh.nagasaki-u.ac.jp/bumon/iden.html>) を作成しており、多数のアクセスが行われている。電話・ファックス・メールでの情報提供の依頼も多いが、プライバシーに抵触しないような一般的なことのみを返信している。また前述したように遺伝相談モデル事業の一環として、保健所・市町村保健婦へ定期的に情報を提供している。

遺伝カウンセリング室の最大の問題点は心理的支援の体制が整っていないことである。長崎大学医学部附属病院自体に臨床心理士等が配属されていないという現状であり、今後、種々の問題が生じる可能性がある。このた

め厚生労働省に人員増を切望している段階である。一方、倫理的諸問題に関して、現実に生じた問題・今後起こり得る問題等に対してより深く検討する場として遺伝倫理研究会を立ち上げ、哲学、倫理学、心理学、教育学の専門家を含めて、定期的に研修を行っている。

遺伝カウンセリングの目的は、遺伝性疾患に悩み・不安を持つ患者・家族がカウンセラーとの対話を通して、自己の意思により今後の生活設計について自己決定していくことであり、有形・無形の強制を伴ってはならない。このためには今後地域における遺伝情報の公開が更に進み、遺伝性疾患が社会に「開かれた」状況になることが必要であり、そのような状況下で始めてクライアントの自己決定が容易となる。上記のように長崎県の遺伝カウンセリングシステムは完成には未だ遠いが、より良い遺伝医療を目指して今後も取り組みが続くであろう。

#### 文 献

- 1) 山口恭子, 近藤達郎, 松本 正, 天本なぎさ: 遺伝カウンセリングの需要 第1報 染色体異常症家族へのアンケート調査による. 日児誌 (印刷中)
- 2) 山口恭子, 近藤達郎, 松本 正, 天本なぎさ: 遺伝カウンセリングの需要 第2報 保健婦へのアンケート調査による. 日児誌 (印刷中)
- 3) 和泉志津子, 近藤達郎, 松本 正, 石川美由紀, 石丸忠之: 長崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング室の運用状況. 長崎県医師会報 667: 57-61, 2001
- 4) 松本 正, 近藤達郎, 前田規子: 遺伝カウンセリング 第1報 遺伝性脊髄小脳変性症. 長崎大学医療技術短期大学部紀要 (投稿中)