

米国の遺伝医療、遺伝サービス、及び遺伝教育の現状

近藤 達郎¹⁾²⁾・松本 正¹⁾³⁾

要旨 長崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング室が開設してから約3年が経過している。当室は長崎県が中心となっている「遺伝相談システム」でも重要な役割を果たしている。しかし、我が国の遺伝サービスはまだ動き出したばかりである。日本に最も適した遺伝サービスや遺伝教育がどのようなものかを考えるために、先行している米国の状況をワシントン大学を中心として見学したので報告する。米国では、一般的に遺伝カウンセリングに際し、臨床遺伝医及び遺伝カウンセラーの役割が大きい。さらに、ソーシャルワーカー、看護師などが入り込み、チームとしてカウンセリングに臨んでいた。臨床遺伝医、遺伝カウンセラーになるためのプログラムは数多く存在し、卒業後、資格試験に合格して専門家として勤務が許される。遺伝教育としては、小学生から教育できるシステムを創作していた。日米間では、当然のことながら、家族関係、社会環境など差異が認められるため、米国の遺伝サービスのシステムをそのまま日本に持ち込むことには無理がある。しかし、1)情報としてグローバル化した現状を加味し、2)日本の歴史、分化、宗教、教育に即したものを作って行くためには、米国のシステムも参考に必要があろう。

長崎大学医学部保健学科紀要 16(1): 31-35, 2003

Key Words : 遺伝カウンセリング, 遺伝教育, 米国

はじめに

平成12年4月に「長崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング室」が開設して以来、約3年近く経過した^{1) 9)}。同じ頃に長崎県の事業として「遺伝相談モデル事業」が開始され、両者がタイアップして保健所及び県内市町村の保健師を中心とした遺伝性疾患に関する意識レベルの向上を図り、適切な遺伝サービスが如何にあるべきかを模索している^{5) 6) 8) 9)}。最近になって日本でも、遺伝性疾患患者・家族に対する遺伝カウンセリングを含めた診療を行う遺伝(子)診療部または遺伝カウンセリング室が散見されるようになってきたが、一般地域まで広がっているところはほとんどないと思われる。

一方、米国では、遺伝サービスのシステムや遺伝教育などが随分前から出来上がっている。日米間の歴史、文化、教育、宗教上など差異が存在することを考慮しても、参考になりうる個所が多々あると思われる。

今回我々は、米国の遺伝医療、遺伝サービス及び遺伝教育の実情を知るために、米国でも先進的であるシアトル市のワシントン大学を訪問してインタビュー及び、遺伝外来の実際を見学したので報告する。

日 程

今回の見学について、表1の様な日程で視察を行った。インタビューに応じていただいた先生方に感謝する次第である。特に、この計画を企画していただいたシアトル・ワシントン大学で米国の遺伝医療・遺伝サービスのシス

テム化に当初から関わられたArno G. Motulsky教授に深謝します。

表1. アメリカの遺伝医療、遺伝サービス視察 (2002年10月7日~10月20日)

10月7日	ワシントン大学 Arno G Motulsky 人類遺伝学教授と面談 Peter Byers 病理学教授と面談
10月8日	神経疾患と結合織疾患の遺伝外来に出席 (Neurology ; Thomas D Bird 教授、Connective Tissue ; Peter Byers 教授) シアトル小児病院の Ian Glass 小児科部長と面談
10月9日	抄読会 遺伝カウンセリングカンファランス Robin Bennett、National Society of Genetic Counselors 会長と面談 Ronald Scott ワシントン大学小児科教授に面談 Maureen Munn 教授 (Director, High School Human Genome Program, Department of Molecular Biotechnology), Megan T. Brown 先生 (senior science Education Associate, Department of Molecular Biotechnology), Nickerson 先生と遺伝教育について面談
10月10日	ワシントン大学病院で家族性腫瘍に対する遺伝外来を見学
10月11日	UCLA Neuropsychological Institute の Cederbaum 教授を訪問
10月12日	元 City of Hope 研究所吉田昭先生を訪問
10月15日~10月19日	アメリカ人類遺伝学会出席 (Baltimore)
10月17日	ワシントン大学 Motulsky 教授への最終面談 UCSF の Charles J Epstein 小児科教授 (前アメリカ人類遺伝学会会長)に面談

米国の遺伝診療・遺伝サービスの歴史と現在のシステム

米国で人類遺伝学会 (The American Society of Human Genetics, ASHG) が設立されたのが、1948年である。その後、1979年にThe National Society of Genetic Counselor (NSGC) が作られた。ASHGで研修した人を認定する機関として、1981年にThe American Board of Medical Genetics (ABMG) が設立された。これは、

- 1 長崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング室
- 2 長崎大学医学部小児科学教室
- 3 長崎大学医学部保健学科

1991年にThe American Board of Medical Specialistsに認められている。遺伝カウンセラーは、当初、ABMGで認定されていたが、1991年にThe American Board of Genetic Counselor (ABGC)として独立し、1993年より認定作業を行っている。

遺伝サービスシステムとしては、1960年代頃よりシアトル・ワシントン大学、ミシガン州立大学、及びジョーンズ・ホプキンス病院の3ヶ所でそれぞれ独自に始まり、その後、種々の遺伝医療及び遺伝サービスが発展してきたようである。

米国で遺伝専門医になるためには、ABMGにより認可されたプログラムに従い2年以上の研修が必要である。遺伝専門医の領域は、MD Clinical Genetics, Ph.D Medical Genetics, Clinical Biochemical Genetics, Clinical Cytogenetics, 及びClinical Molecular Geneticsの5つあり、それぞれの認定試験が3年毎に行われる。

遺伝カウンセラーは、以前はABMGによる認定であったが、1993年からABGCが独自に認定するようになり、現在に至っている。プログラムはマスターコースとしてNSGCが認可したプログラムを2年以上研修し、ABGCで認定された後、各州の許可のもと、遺伝カウンセラーとして勤務することになる。最近では遺伝子検査が商業ベースで進んできており、遺伝カウンセラーの仕事も多岐になった。

遺伝カウンセリングは、チームで行っており、メンバーとしては、臨床遺伝医、遺伝カウンセラー、ソーシャルワーカー、看護師がいる。これらの職種が、必ず入り込んでいるわけではなく、場所によって異なる。遺伝カウンセラーの仕事は、家系図の作成、再発危険率の推定、来談者の精神的負担の軽減など多岐に渡る。実際の遺伝カウンセリングの時は、遺伝医師の診察の前より入り、クライアントと視線を等しくすることを心掛けている。遺伝医師の診察の時も入り、その後の心理的フォローアップもする。ハンチントン病などの発症前診断で陽性であれば、場合により危機的心理介入も行う。医師は診断、治療を中心とし、看護師はそれをサポートする構図になると思われる。ソーシャルワーカーは保険や仕事のことなど福祉面を主に担っている。遺伝カウンセリングを行う疾患は、多岐に渡るし、年齢的にも胎児から大人まで全年齢層に及ぶ。遺伝カウンセリングに関わる金額については、遺伝子検査なども含むと、保険の種類にもよるが約250ドル程度である。

ワシントン大学での遺伝カウンセリングを含む遺伝診療の実際

ワシントン大学医学部は、ワシントン州唯一の医科大学であり、アイダホ州、モンタナ州、ワイオミング州やアラスカ州をカバーし、これら5つの州の最高医療機関である。遺伝医学部門としては、シアトル小児病院、内科学教室、産婦人科学教室などの遺伝部門が協力しあっ

て包括的に遺伝医療を押し進めている。今回は、結合織・神経疾患の遺伝外来、小児病院（小児科）の遺伝外来、家族性腫瘍の遺伝外来について紹介する。

1) 遺伝性結合織疾患及び遺伝性神経疾患に関する遺伝カウンセリング

この外来は週に1度行われていた。疾患内容的には、結合織疾患としてはMalfan症候群や骨形成不全症など、遺伝性神経疾患としてはハンチントン病、顔面・肩甲筋ジストロフィーや脊髄小脳変性などが多い。1日の外来では各々の分野で8～9名程度来院する。遺伝カウンセラーは3名、その他に看護師、ソーシャルワーカーの人たちが上手にタイアップしたシステムのもと、遺伝医療が行われている。遺伝カウンセラーは全員が大学病院に雇用されているのではなく、グラントによる雇用などの人も少なくない。各々の立場の人が皆専門的な知識を持っている。この階の「遺伝カウンセリング室」は、小さい部屋（4畳程度）から家族用の大きな部屋（10畳程度）まで併せて8部屋あった。どの部屋にも共通してあるものは、窓、洗面、簡易ベッドと椅子などであった。

臨床遺伝医が実際に診療にあたる前30分程度遺伝カウンセラーが来談者と話しをする。

数日後、難しい問題をピックアップして、カンファランスを行っている。出席者は、臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー、看護師、ソーシャルワーカーなどであった。

2) シアトル小児病院の遺伝外来

週に1度の頻度でこの病院の遺伝外来を行っている。しかし、この病院がワシントン州圏内外の病院約60ヶ所で遺伝外来を行っているということ考えると仕事量は膨大であることが推測される。この病院にも看護師の他に遺伝カウンセラーが勤務していた。この小児病院では、月に1度、遺伝性疾患患者に対する確定診断に至るカンファランスを行っている。出席者は10名程度で遺伝専門医と遺伝カウンセラーが中心であった。

3) ワシントン大学小児科

小児科としては、血液・腫瘍、循環器、未熟児・新生児、内分泌、代謝、神経、泌尿器、呼吸器、アレルギー、遺伝、救急医療、発達、腹部などに別れ、病院内に100～120名勤務している。各部門の長が臨床と研究の比率を決めている。小児科の遺伝領域の重要度は更に増していくと思われる。感染症にしても、その体質としての免疫能については遺伝的な関与が考えられる。更に、小児の糖尿病や高血圧などについても遺伝的素因の検討が必要である。胎児に異常がある場合は、産婦人科医との連絡を密にして対応している。小児科領域での遺伝に関わるジレンマは、日米であまり変わらない。

4) 家族性腫瘍に関するカウンセリング

最近では、ニーズがかなり高くなり、年間約400例の

カウンセリングを行っている。そのほとんどが、家族性乳癌である。家族性乳癌の発症前診断で陽性であれば、しばしば予防のために乳房を切除する。場合によっては卵巣まで切除することもある。これらは専門医と相談しながら決定されて行く。保険に関しては、家族歴を記載する部位はあるものの、遺伝子検査など遺伝学的検査の記載箇所はない。しかし、家族歴のある人はそれなりに保険料が高くなる。

ワシントン大学で考案された遺伝教育プログラム

アメリカでは学校によって小学校が4年までであったり、5年までであったり、中学校が、5年から8年であったり、6年から8年であったりする。9年から12年までが高校にあたる。アメリカの義務教育は、高校までであ

る。小学校から高校までは通して何年生（1～12年生）と呼ぶ。

今回、ワシントン大学で作成されている“The Genetics Project and the High School Human Genome”を紹介する。このプログラムは、大きく3つに分けられる。1つ目は4～8年生用、2つ目は高校生の導入編、3つ目は応用編である。高校生については、遺伝子塩基決定まで教えているが、今回は4～8年生用に作られたものを中心に述べる。

まず、遺伝の基礎として、小グループに分け、4つの項目（1. PTC味覚テスト、2. 私の特性、3. 遺伝の特性樹作成、4. 特性ゲーム）を逐次行って行く。これらはいずれも、参加型の教育で、学生達に考えさせることが基本となっている。

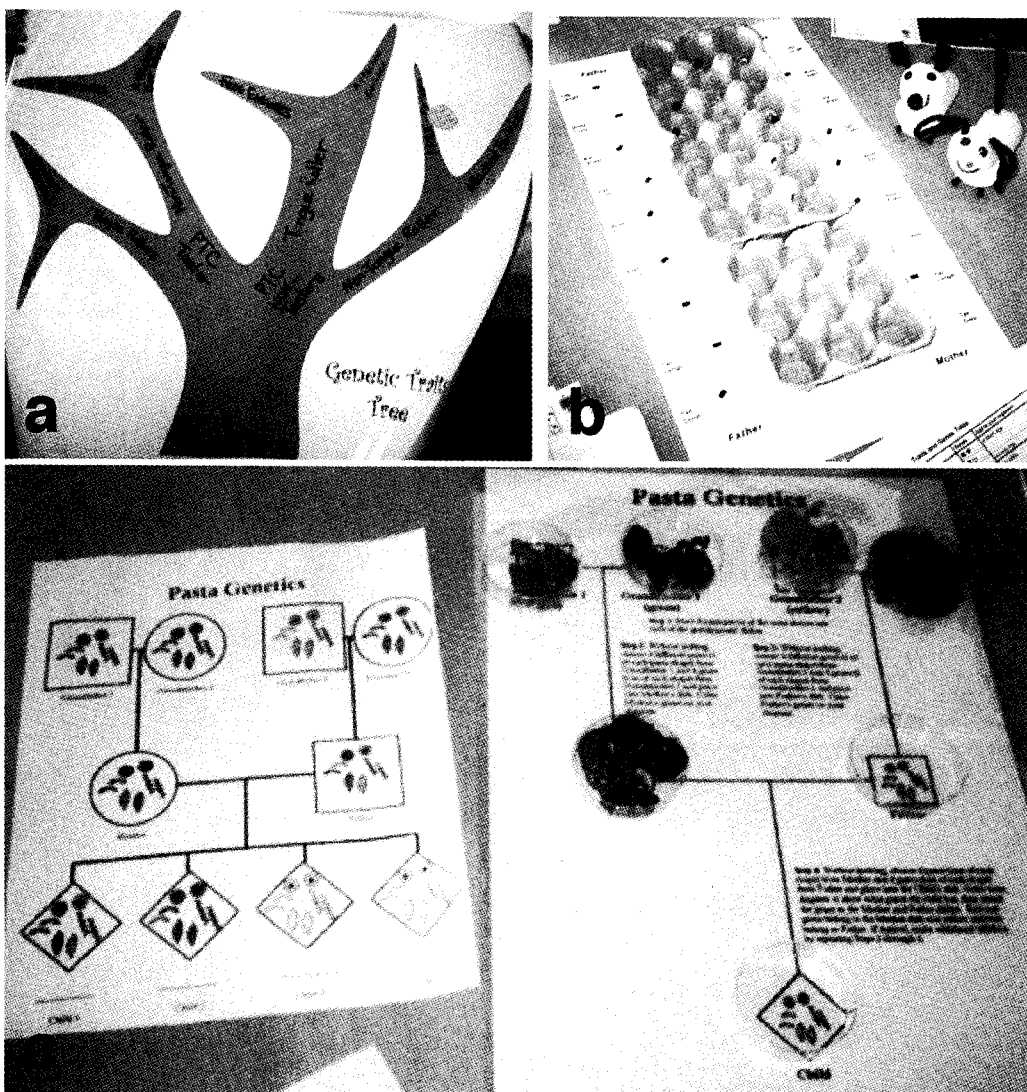


図1 a : ヒトの多様性を示す特性樹の作成。
 生徒それぞれに、PTCテスト、巻舌にできるかどうか、耳たぶの形態を葉の形の紙に記入し、該当する枝に張り付ける。
 b : 動物を作ろう。動物のそれぞれの部分（目、耳、鼻、尾など）で、優性の場合と劣性の場合の色・形などを事前に決めておき、ランダムに優性、劣性を個々に設定し、どのような動物が出来上がるか実際に作成してみる。
 c : パスタジェネティクス。4種類の形状のパスタをそれぞれ4色づつ作り、祖父母の遺伝子をパスタに例える。4名の祖父母は、色が異なった、4種類のパスタを持つ。それが、親、子にどの様に伝達されるかを考える。

具体的には、PTC味覚テストでは、PTCの苦味を感じることができる人と何も感じない人がいるという多様性を認識させる。私の特性では、その他の多様性を考えさせる。この多様性には、自分の意思で変えることができるものとできないものがある。変えることができない特性は、親から伝わってくるもので「遺伝特性」という。遺伝特性樹の作成は、多様性を示す項目をいくつか取り出して、やはり多様性を示して行く(図1 a)。特性ゲームは、一人の児童が教室の前方に出て、自分の色々な特性を示していき、その特性を重ねた結果その児童ができあがるかどうかのゲームをする。

次に、4種類の Pasta に4色の色をつけ、遺伝子の伝達がどのように行われるのかを教育する(Pastaジェネティックス)(図1 c)。更に、優性と劣性を教えるために、からだの個々の部分の優性劣性を事前に決め、実際に作らせる「動物作り」(図1 b)や3色の爪楊枝の色の優性劣性を事前に決めて、魚の色が実際にどのようになるかを学ばせる「爪楊枝の魚」などを行っている。

カリフォルニアロサンゼルス校(UCLA)の遺伝カウンセリングの状況

UCLAでもワシントン大学と同じように遺伝カウンセラーを養成するシステムを持っている。ここでは、年間500~600例の遺伝カウンセリングが行われている。出生前診断もかなり行われている。ハンチントン病も多い。電話での対応が重要な位置を占めている。UCLAでも遺伝カウンセラーが遺伝の外来の主体をなしているようである。

まとめ

更にカリフォルニア大学サンフランシスコ校(UCSF)の状況もインタビューすることができた。これらのまとめると以下ようになる。

- 1) 遺伝カウンセリングには臨床遺伝医、遺伝カウンセラー、ソーシャルワーカー、看護師を含むチームワークが極めて大切である。しかしその中でも、遺伝カウンセラーの役割は重要で内容は多岐に渡る。
- 2) アメリカでの遺伝外来では、その主要メンバーとして臨床遺伝医と遺伝カウンセラーが一般的で、必要が生じればソーシャルワーカー、看護師が入るシステムが多い。これらは、場所によってかなり異なっている。
- 3) アメリカでは、多くの大学などが遺伝専門医のためのプログラムを持っている。認定試験の合格率は7~8割程度である。
- 4) 遺伝カウンセラーになるためには、様々な大学を卒業した後、修士課程として遺伝カウンセリングに興味がある人がそのコースに進む。その中には看護師も含まれる。
- 5) 各大学が小中高校生を対象とした遺伝教育をどのように行えば良いか検討している。この中身としては、学生自身が実際に参加するような教育であった。

最後に

今回、米国の遺伝性疾患にかかわる状況を見学することができた。これらを参考にして、我々が行っている「遺伝カウンセリング」をより良いものにしていきたいと思っている次第である。

なお本稿は、平成14年度科学研究費補助金基盤研究(B)(2)「ヒト遺伝子解析時代の研究に関する基礎的研究」(研究代表者:舟越耿一, 課題番号:14380108)の分担研究の成果である。

参考文献

- 1) 近藤達郎: 遺伝相談の現状と今後の展望. 長崎市医師会報392, 45-49, 1999.
- 2) 近藤達郎, 松本正, 新川詔夫: 遺伝カウンセリングの現状と今後の展望. 長崎県医師会報646, 75-78, 1999.
- 3) 近藤達郎, 松本正, 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」開室に向けて. 長崎県医師会報651, 41-47, 2000.
- 4) 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.
- 5) T.Matsumoto, T.Kondoh, N.Niikawa, N.Maeda, T.Ishimaru: A genetic counseling system in Nagasaki prefecture: The course and current status of the Genetic Counseling Unit in Nagasaki University Hospital. Acta Med Nagasaki 46: 7-10, 2001.
- 6) 本正, 近藤達郎, 前田規子: 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. 長崎大学医学部保健学科紀要 14(2): 129-131, 2001.
- 7) 松本正, 近藤達郎, 前田規子: 遺伝カウンセリングシステム: 第1報 遺伝性脊髄小脳変性症. 長崎大学医学部保健学科紀要 14(2): 133-134, 2001.
- 8) T.Kondoh, T.Matsumoto, S.Izumi, N.Niikawa, H.Moriuchi, T.Ishimaru: Genetic counseling system in Nagasaki University Hospital and Genetic Services in Nagasaki Prefecture-Now and Future. Clin Pediatr Endocrinol 11: 1-7, 2002.
- 9) 近藤達郎, 松本正: プライマリーヘルスケアと遺伝カウンセリング. ゲノム医学. 2(5): 79-84, 2002.

Present status of the genetic counseling, genetic services,
and educational system for human genetics in
United States : An inspection report

Tatsuro Kondoh¹⁾²⁾, Tadashi Matsumoto¹⁾³⁾

1 Genetic Counseling Unit, Nagasaki University Hospital, Nagasaki, Japan

2 Department of Pediatrics, Nagasaki University School of Medicine, Nagasaki, Japan

3 Department of Nursing, Nagasaki University School of Medicine, Nagasaki, Japan

Abstract The Genetic Counseling Unit in Nagasaki University Hospital has been opened for about three years. This unit plays an important role for "Genetic Counseling Net-work System in Nagasaki Prefecture" planed by Nagasaki prefecture. However, the genetic service system in Japan has been just started.

We here report about the present situation of the genetic counseling system in some Universities such as Washington University in United States for thinking about the most suitable Japanese system of genetic services including counseling and education in human genetics field.

The clinical geneticists and the genetic counselors are essential and very common for genetic counseling in United States. Further, social workers and nurses join sometimes as members for genetic counseling. There are many educational programs for the clinical geneticist or genetic counselor. After passing the examination of the American Board of Medical Genetics or the American Board of Genetic Counselor, clinical geneticists or genetic counselors are permitted to work as specialists.

The education experts in Washington University have made "The Genetics Project and the High School Human Genome Program", and are teaching genetics to the students of the elementary school to high school.

It is difficult to apply the American system of the genetic service to Japan directly, because the Japanese family style, culture, religion and social environment are quite different from those of United States. However, it will be important to learn the American system of genetic examination and treatment, genetic services including counseling, and the education of human genetics to establish the suitable Japanese system.

Bull. Nagasaki Univ. Sch. Health Sci. 16(1): 31-35, 2003

Key Words : genetic counseling, education of genetics, United States of America