

遺伝相談室と遺伝カウンセリング

笹原 賢 司, 新家 利 一, 前田 和 寿, 駒木 幹 正, 三ツ井 貴 夫,
芳地 一, 鈴木 元 子, 杉原 治 美, 田村 公 恵, 福井 義 浩,
伊藤 道 徳, 中堀 豊

徳島大学医学部附属病院遺伝相談室

(平成12年9月18日受付)

近年中に全ゲノムの解読が終了する。これに伴い新たな疾患原因遺伝子、感受性遺伝子が発見され、また、数多くの多型とその意義も順次明らかになると思われる。このようなめざましい進歩のなか、様々な情報が飛び交っており、一般の人々の期待と不安は高まって来ている。しかしながら、正しい情報を提供し、一般の人々の不安を解消する「受け皿」の存在は、現在のところ非常に乏しいと言える。また、遺伝医学の進歩に伴い、種々の疾患の早期発見が可能となってきた。このため、遺伝相談自体のニーズも次子における発症防止から早期発見へと変化してきた。さらに、従来、遺伝医学は先天異常症を中心に小児科領域、産婦人科領域で発展してきたが、近年の分子遺伝学研究成果は、成人期発症の神経疾患、家族性腫瘍、あるいは糖尿病、高血圧、冠動脈疾患などのいわゆる生活習慣病の遺伝要因の解明にまで及んでいる。

こうした状況を受け、平成11年度より、厚生省による遺伝相談モデル事業が開始され、全国で唯一徳島県がこれを全面的に施行することとなった。すなわち、徳島大学医学部附属病院内にオープンした「遺伝相談室」である。これについて概説する。

遺伝相談室開設の目的

現在、メディアを通して流れてくる遺伝に関する情報は、必ずしも正しい知見や倫理的視点に基づいていないと思われるものも多い。しかし、一般の人々がこれを判別することは非常に難しいと思われる。そうしたなかで理解が不十分なままで遺伝子検査を承諾したり、また、医師の側にも検査結果の理解が不十分なままで説明を行ったり、あるいはカウンセリングそのものがない

といった問題がある。そこで、病院内に統合的な場を設け、専門的知識を持ったスタッフにより正しい情報を提供し、さらに適切な相談およびカウンセリングを行う必要がある。

また、同じ理由により、遺伝性疾患を持つ患者およびその家族の精神的負担が増大してきている。これを軽減することは非常に重要であると思われる。

これらの目的をもって、平成11年10月に遺伝相談室が徳島大学医学部附属病院内に開設された。

具体的運営方策

遺伝相談は、月、火、木、金の週4回、医師と看護婦の2人体制で行っている。原則として電話による予約制としている。

定期的にスタッフカンファレンスを行っているが、これは、遺伝相談の流れの中で重要な役割を果たしている。種々の専門医が出席し検討するため、どのような疾患に関しても適切な遺伝カウンセリングを行うことが可能となる。また、相談の過程で生ずる倫理的諸問題の解決には個人で考えて結論を出すのではなく、複数の関係者が様々な視点から討論しあうことが可能となる。さらにはスタッフに対する教育的効果も期待される。

また、遺伝相談を行うにあたっては、遺伝医学に関する専門的知識が不可欠である。このため、スタッフのレベルアップに努める必要があり、勉強会を定期的に行っている。

さらに、遺伝相談を進めていく上で最も重要なことは相談者の「自己決定」である。相談者は、相談の過程でさまざまな情報を得て、問題点を十分理解した上で今後の方針を自分自身で決定する。遺伝相談の過程ではその

疾患の原因をわかりやすく説明したうえで今後の選択肢を示すという方針をとっている。遺伝子診断を受けるか否かの決定に際しては決して強制せず、あくまでも対等の立場で共に考えるという方針をとっている。蛇足ながら、遺伝子診療は他の医療行為と同じく当事者の幸福のために行われるのであって、国家や社会のために行われるのではないということも十分理解しておく必要があると思われる。

相談内容

開設以来、平成11年10月1日から平成12年7月27日までのあいだに、50例の相談を受け入れてきた。表1に示すように、内容は非常に多岐に渡っている。

広報活動

開設以来、様々な方法で広報活動に努めてきた。

遺伝相談室には、一般向けおよび医療関係者向けに作成したパンフレットを常備している。(図1)これには、予約方法、受付日の他、一般の人々が疑問に思いやすい、あるいは、誤解しやすい事柄に関するQ&Aを載せている。

また、遺伝相談室の開設に伴い、ホームページを作成した(図2)。このなかで「個人情報に関しては徹底的な管理を行っており、外部に情報がもれて相談者が不利益をこうむることはありません。」と、プライバシーが完全に保たれていることを特に強調している。

さらに、徳島大学医学部附属病院のパンフレットの中にも、遺伝相談の項を入れている。(図3)この中では、納得のいく方向で問題解決し、気軽に相談できるよう配慮していることを明記している。

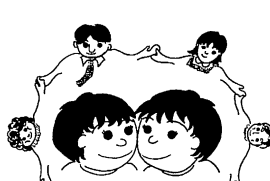
その他、FM 眉山、徳島新聞などのメディアを活用し、広報活動を行ってきた。

表1 これまでの相談内容(平成11年10月1日~平成12年7月27日)

内科, 小児科
血友病1, 低身長2, 糖尿病1, 副腎白質ジストロフィー1, 筋緊張性ジストロフィー2, 脳性麻痺1, 多発性筋炎1, 夜尿症1, ダウン症1
産婦人科, 過産期障害
脳性麻痺1
外科, 整形外科, 他の外科
脊椎側弯症1, 口蓋裂2, 多発性嚢胞症2, ヒルシュ・スプルング病1, ヒグローマ1, 大理石病1, クルーゾン病1
精神科
自閉症1, 精神分裂病2, うつ状態1
皮膚科
カフェオレ斑1, レックリングハウゼン病2 先天性魚鱗癬1
泌尿器科
前立腺癌, 多発性嚢胞腎2, 男性不妊症1
眼科
色覚異常2, 網膜色素変性症2, 網膜芽細胞種1
耳鼻科
その他3

質問・疑問あれこれ

徳島大学医学部附属病院
遺伝相談室のご案内
(一般用)



予約制

予約受付: 平日13時~16時
相談日時: 月・火・木・金10時~12時
場所: 徳島大学医学部附属病院1F
遺伝相談室
電話: 088 633 9218
FAX: 088 633 9219

平成12年3月

〒770 8503 徳島市蔵本町2 50 1
徳島大学医学部附属病院・遺伝相談室

質問1 遺伝子って何ですか?
ヒトのからだの設計図のようなものです。お父さんとお母さんから半分ずつもらいます。

質問2 遺伝病ってめずらしいものですか?
めずらしいものではありません。だれもが皆、病気の遺伝子を数個はもっています。最近では、すべての生活習慣病に遺伝的素因が関係しているといわれています。

質問3 子どもが遺伝病だといわれたのですが親の責任ですか?
遺伝子や染色体の変化などの病気の原因が、親から子に伝わることによって起きる病気を、広く「遺伝病(遺伝性疾患)」といいます。このような変化が、突然変異によって起きることもよくあります。

質問4 「がん」は遺伝子の病気だそうですが?
からだを作っているたくさんの細胞の中の1つに遺伝子の変化が積み重なることで、「がん」が発生します。「がん」それ自体は遺伝しませんが、「がん」になりやすさが遺伝することがあります。

図1 遺伝相談室パンフレット(一般用)

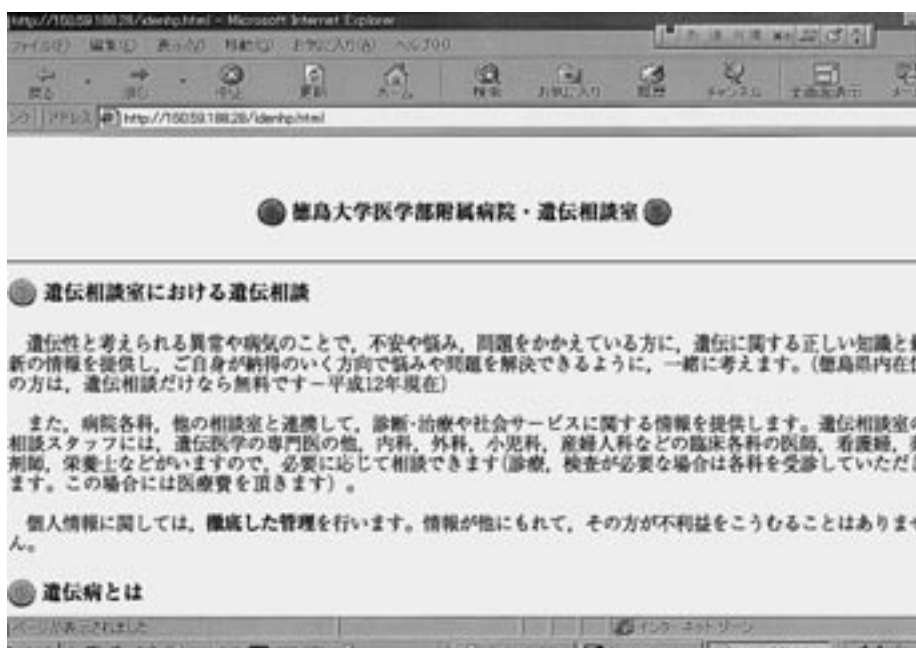


図2 遺伝相談室ホームページ

相談室の構造

相談室は、手前側にスタッフのカンファレンスおよび勉強会用のテーブルを置き、相談のためのスペースは隔壁をつけ、プライバシーが保たれるように配慮した構造としている。また、スタッフ用に遺伝医学および分子生物学に関する最新の図書を設置し、up to dateな知見にいつでも触れられるようにしてある。

今後の問題

第一に、遺伝に関する偏った見方、誤解が存在する。

例えば、「自分が健康なので遺伝病とは関係ない。」「両親が正常なので、遺伝病の子は生まれぬ。」といった感覚が存在する。これらの誤った認識を是正し、正しい知識の普及に努めてゆく必要がある。また、遺伝病の子どもを産んだことにより、周囲から責められる、あるいは、自分自身を責めてしまうといったことも現実起こりやすく、これからも、そのような相談者の精神的負担を軽減するための受け皿としての存在を社会にアピールしていかなければならない。

第二に、遺伝相談は現在のところ保険診療として認められていない。そのため、相談者が遺伝子検査を受ける場合には全額自費負担し、スタッフは無報酬であるのが現状である。相談者の経済的負担の軽減、スタッフのモチベーションの維持、人員確保といった意味でも早急に医療としての認知がなされることが望まれる。

第三に、専門スタッフの育成が急務である。日本人類遺伝学会には臨床遺伝学認定医という資格があるが、その他の職種においても専門カウンセラー、専門ナースの資格が設置され、チーム医療としての機能が充実していくことが望まれる。

第四に、まれな疾患の遺伝子診断の必要が生じた場合の対処の問題がある。現在までのところ、遺伝子診断は徳島大学内で施行、他大学に依頼、企業に依頼のうちのいずれかの方法で対応できているが、今後これらの方法

<p>10. 遺伝相談について</p> <p>遺伝性と考えられる異常や病気のことで、不安や悩み、問題をかかえている方に、遺伝に関する正しい知識と最新の情報を提供し、ご自身が納得のいく方向で悩みや問題を解決できるように、一緒に考えます。</p> <p>遺伝相談室（場所：売店の南）には、遺伝医学の専門医の他、内科、外科、小児科、産婦人科などの臨床各科の医師、看護婦（助産婦、社会福祉士）、栄養士などがいますので、お気軽にご相談下さい。</p>
<p>11. 医事相談について</p> <p>医療費の支払い方法や医療福祉関係諸法（育成医療等）の適用についてのご相談等がある方は、お気軽に窓口へお申し出ください。</p>
<p>12. 栄養相談について</p> <p>栄養相談については、当病棟の栄養管理士が月曜日から金曜日までの間、栄養相談を実施しております。</p> <p>ご希望の方は、予約制となっておりますので、担当医にご相談ください。</p>
<p>13. 証明関係（医師の記入欄のあるものは除く）について</p> <p>各種証明は、⑮番の窓口へお申し出ください。</p> <p>証明書の発行は、約1週間の日時を要しますのでご了承ください。</p>
<p>14. 外来診療日・受付時間について</p> <p>別項「外来診療日・受付時間一覧」「臓器別（内科・外科）外来診療日一覧」をごらんください。</p>
<p>15. 電話番号案内について</p> <p>別項「電話番号案内」をごらんください。</p>

図3 外来診療案内

で対処できない事態が生じた場合の対応を考えておかなければならない。

今後、ポストゲノム時代に向け、分子遺伝学の研究はさらに加速してゆくものと思われる。これに伴い、発症の予知、疾病の予後の推定が可能となる一方、遺伝子診断の結果などの個人情報漏洩されることや遺伝的差別が引き起こされることへの危惧も高まってきている。そういった状況のなかで、我々が行っている遺伝相談のニーズもますます増大してゆくものと思われる。今後とも、最新の知見を吸収することを怠らず、信頼される窓口として広く相談に応じる体制を維持していきたい。

文 献

- 1 . Ethics and Health at the Global Level : WHO's role and Involvement. WHO Executive Board Meeting Information Document : EB95/INF.DOC ./2923 January 1995
- 2 . Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services. Report of a WHO Meeting on Ethical Issues in medical Genetics, Geneva ,15 16 December 1997 WHO ,1998

Genetic counselling

Kenji Sasahara, Toshikatsu Shinka, Kazuhisa Maeda, Kansei Komaki, Hitoshi Houchi, Motoko Suzuki, Harumi Sugihara, Kimie Tamura, Yoshihiro Fukui, Michinori Ito, and Yutaka Nakahori

Genetic counselling room, The University of Tokushima School of Medicine and University Hospital, Tokushima, Japan

SUMMARY

Genetic research has advanced rapidly which has enabled us to identify diseases in their early stages, making it easier to accurately predict the prognosis. On the other hand, public alarm is increasing with regard to ethical, legal and social issues.

To alleviate and improve this situation, it is necessary to ensure that medical professionals have the relevant training and expertise in order to allay any public fears. For these reasons, the genetic counselling room was opened at Tokushima University Hospital. A Doctor and a Nurse are available for counselling every Monday, Tuesday, Thursday, and Friday. To date they have dealt with 50 cases which were based on various reasons and they encountered no major problems. To deliberate any matters in various aspects and prevent trouble, we make it a rule to decide anything by staff conference. To level up staff, we have performed study sessions. Furthermore, to raise our public profile, we have opened a homepage on the web and issued a brochure.

With the expectation that genetic research will certainly advance and subsequently the necessity for counselling will also increase, it is necessary to continue developing our counselling system.

Key words : genetic counselling, genetical diagnosis