

＜教育講演 13＞

神経内科医に必要な遺伝カウンセリング

吉田 邦広

(臨床神経 2011;51:865-867)

Key words : 遺伝カウンセリング, 遺伝子診断, 心理社会的支援, 積極的傾聴, 共感的理解

はじめに一遺伝子医療の背景—

近年のゲノム薬理学の進歩は、遺伝子検査の対象を大きく拡大し、かつその臨床的有用性を高めた。ただし、神経内科領域における遺伝子検査はまだまだ病気の診断を目的とした生殖細胞系列の遺伝子検査が主体である。分子遺伝学研究の進展にともない、研究室レベルで遺伝子検査が可能な神経疾患は飛躍的に増えている。診療面では Duchenne/Becker 型筋ジストロフィーや Gaucher 病などのリソソーム病に加えて、Huntington 病や球脊髄性筋萎縮症など遅発性神経疾患の遺伝子検査も保険収載されるようになり、神経内科医が遺伝子検査にかかわる機会は確実に増えている。一方、生殖細胞系列の遺伝子検査に際しての倫理的・法的・社会的問題はかねてから議論されており、診療における遺伝子検査のより適正な利用を目指して、国や関連学会により種々のガイドラインが整備されてきた。日本神経学会においても 2009 年 10 月に「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009」を発刊した。さらに 2011 年 2 月には 2003 年に策定された遺伝医学関連 10 学会によるガイドラインを改定する形で日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」が公表された。また 1996 年以降、遺伝カウンセリング (genetic counseling) を専門的におこなう診療部門が大学病院など特定機能病院を中心に設置されてきた。さらには遺伝カウンセリングを担う人材として、関連学会が主導して臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー (非医師) を育成してきた。

しかしながら、このような遺伝子医療の基盤整備は進んでも専門的な施設、人材と密接に連携しながら神経内科診療をおこなえる医師は限られている。本稿では主として、専門的な遺伝子医療部門とは離れた一般の神経内科医という視点で遺伝カウンセリングのあり方を考察する。

1) 遺伝カウンセリングとは？

本来、遺伝カウンセリングとは、遺伝性疾患を有する患者・家族、あるいはその可能性のある方 (来談者、あるいはクライアントと呼ぶ) に対して、医学的な情報提供と心理社会的支援をおこなうことである。その主体はカウンセラーとクライエ

ントの対話であり、その目標はクライアントの自立的な意思決定を支援し、好ましい行動変容を導くことである。「好ましい」とはやや曖昧な表現であるが、当事者であるクライアントが納得できるだけでなく、医療者が医学的な知識や経験をもとに望ましいと感じる、倫理規範や社会通念、常識に照らして適切である、という意味をもふくんでいる。元々、我が国における遺伝カウンセリングは戦後の母子保健政策、先天異常スクリーニング、さらには羊水検査と相まって普及してきた。結果的に我が国では産科医、小児科医が主導して遺伝カウンセリングが進められてきた。このことが神経内科医にとって遺伝カウンセリングがやや疎遠なものとなる一因になっていることは否めない。

ただ現代においては、あらゆる医学領域において遺伝性疾患の原因遺伝子がつぎつぎと明らかにされ、それに基づいた予防法、治療法の開発が着実に進展しつつある。このことは神経内科領域においても例外ではない。病因に基づいた疾患分類が細分化、多様化する中で、正確な診断という点で遺伝子検査の重要性は増大している。私達に問われていることは、診療において遺伝子検査をいかに有効、かつ適切に利用するか、ということである。遺伝カウンセリングはこのための潤滑油のようなものである。なお、これ以降は実際の神経内科診療に即して、遺伝カウンセリング対象者をクライアントではなく、患者・家族と表記する。この中には未発症の at risk の家族もふくむものとする。

2) 神経内科領域の遺伝子診療における 自立的な意思決定と行動変容

たとえ有効な予防法や治療法がない病気であっても、患者・家族がそれを受容する第一歩は正確な診断であり、そのために遺伝子検査の持つ意義は大きい。ただ、家族歴をふくめた臨床情報から特定の遺伝性疾患の可能性が高いことが明らかであっても、遺伝子検査を受けずに多少曖昧な部分を残しておきたいと考える患者・家族もある。神経疾患の遺伝子診療において、まず患者・家族の自立的な意思決定が求められるのは、①遺伝子検査を受けるかどうか、である。次に遺伝子検査を受けると決めれば、②結果を誰が聞くか、である。さらに結果を聞いた後、③今後の人生設計をどうするか、であ

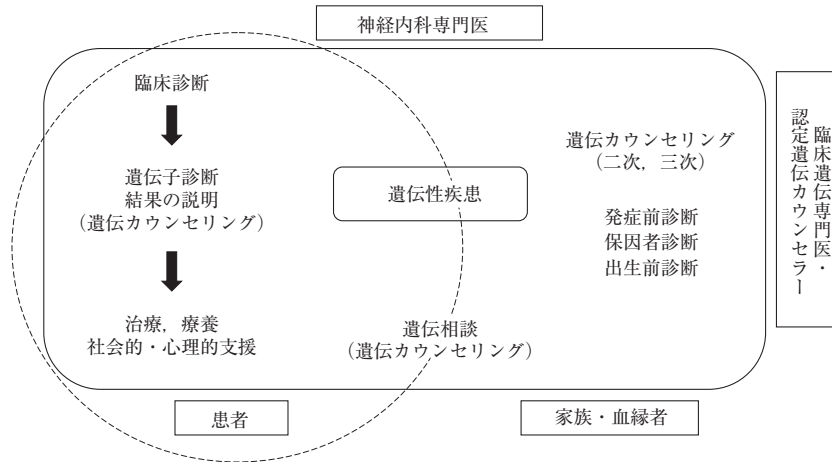


Fig. 1 遺伝性神経疾患の診療 (文献1より抜粋, 一部改変).

る。とくに発症前診断や出生前診断のばあいは、診断結果は患者・家族のその後の人生設計に大きな影響を持つ。それだけに上記の①～③は事前に時間をかけて被検者の意思を十分に確認すべきである。

前記した「好ましい行動変容」は主として、障害を持った児の出産・育児の過程において産科・小児科領域の遺伝カウンセリングでよくもちいられる言葉である。神経内科領域では多少、違和感があるが、逆に好ましくない意思決定、行動として起こり得る事態としては以下のようなことが上げられる。

- ・早期の治療介入が有効な疾患のばあいに、罹患の可能性がある血縁者に対して、疾患情報が開示されない(たとえば副腎白質ジストロフィー、Wilson病、など)。

- ・疾患が受容できずに、精神的に落ち込む、あるいは家庭生活・社会生活が破綻する(離婚、離職、家庭内暴力、反社会的行為、親子断絶、自殺企図、など)とくに発症前診断では最大の懸念事項である。

- ・有効な予防法や治療法がない遅発性神経疾患に対して、両親が未成年である at risk の子供の遺伝子検査を要望する。

- ・血縁者、あるいは婚約者へ遺伝子検査を強要する(たとえばトランスサイレチン・アミロイドーシスの生体肝移植に関連して、ドナー候補の選定のための遺伝子検査が強要される、結婚前に優性遺伝病の保因者ではないことを証明するように婚約者の両親から強要される、など)。

- ・医療を拒否する、多くの医療機関をわたり歩く、あるいは度を過ぎた新興宗教への依存、科学的根拠のない民間療法への依存など。

ただし、これらの事態は実際には滅多におこるものではなく、また仮におこっていても医療者にはみえにくいということは付け加えておく。突き詰めれば、遺伝カウンセリングは、上記のような患者・家族の好ましくない意思決定や行動を回避し、患者・家族が病気を受容して治療、療養を継続して行ける、ことを目的とするものである。

3) 神経内科医に必要とされる 遺伝カウンセリング (Fig. 1)

一般の神経内科医に必要とされるのは、Fig.1の破線でかこんだ部分の遺伝カウンセリングである。ここでは多種多様な遺伝性神経疾患の遺伝子検査に際して、患者・家族に的確な情報提供をおこない、診断・治療への道筋を示すことが期待される。遺伝子検査の結果の開示は認定遺伝カウンセラーなどのサポート・スタッフがいたとしても、神経内科医自らがおこなうのは当然である。遺伝カウンセリングを特定の資格を持つカウンセラー、あるいは主治医とは離れた第三者的立場の専門医が配慮された環境のもとで患者・家族とおこなう対話、と排他的に捉えることは問題であると思う。このことは神経内科医と遺伝カウンセリングの距離感を増大し、結果的に患者・家族の不利益になりかねない。もちろん Fig.1で示されたように、発症前診断や出生前診断など通常の診療枠では対応が困難な遺伝カウンセリング(二次、三次遺伝カウンセリング)は、多少アクセスが不自由であってもより専門的な施設に依頼するべきである。

また、遺伝カウンセリングは一般に遺伝子検査と一体化した行為であるが、それだけに限定するのも問題である。神経内科医が日々の診療の中で遺伝性神経疾患の患者・家族の訴えに耳を傾ける、家族歴を聴取し、遺伝形式を推察する、診察により病状を把握し、患者教育をおこなう、特定疾患受給者証の申請など社会的資源を活用する手立てを講じる、などはいずれも遺伝カウンセリングにおける情報提供や心理社会的支援と重なる。

おわりに—遺伝カウンセリング・スキルを 日々の診療に生かす—

上記のように筆者は遺伝性神経疾患の患者・家族に対して、良好な信頼関係のもとでおこなわれる診療自体が遺伝カ

ウンセリングの一端を担っていると考えている。これは遺伝カウンセリングをかなり広義に解釈したものである。患者・家族の支援のために、日々の診療においても遺伝カウンセリング・スキルを生かすべきと考えるからである。

カウンセリングではよく「非指示的カウンセリング」という言葉が使われる。これは指示や説得をせずに、患者・家族の思いをありのまま受け止める（絶対的受容）ことから派生した言葉である。ただし、医療カウンセリングでは医師と患者・家族の間に圧倒的に知識量の差があるため、医師がある程度、自分の意見を伝える、ばあいによって指示や説得することも必要と思う。そのための条件は、両者の間に良好な信頼関係が築かれていることである。信頼関係を築く上でもっとも重要な資質は患者・家族とのコミュニケーション・スキルである。コミュニケーションは双方向性のものであるが、とくに患者・家族の話をじっくりと聴く（積極的傾聴）ことが重要である。医師のおこなう遺伝カウンセリングはどうしても医学的な情報の提供が主体となるため患者・家族が聞き役に回りがちである。ただ残念ながら、少なくとも医師のペースでおこなう情報提供は案外、患者・家族には届いていないものである。患者・家族のニーズを探る、一すなわち、患者・家族がどのような情報を求めているのか、何を不安に感じているのか、などを

しっかりと把握する（共感的理解）—ことが大切である。積極的傾聴と共感的理解は患者・家族の満足度を高め、ひいては効果的な遺伝カウンセリングをおこなうために不可欠な態度である。

文 献

- 1) 日本神経学会「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン」作成委員会, 編. 神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009. 東京: 医学書院; 2009.
- 2) 千代豪昭. クライアント中心型の遺伝カウンセリング. 第1版. 東京: オーム社; 2010.
- 3) 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」 <<http://jams.med.or.jp/guideline/index.html>>.
- 4) Harper PS. Practical genetic counselling. 5th ed. Oxford: Butterworth-Heinemann; 1998.
- 5) National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force: Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, et al. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. J Genet Counsel 2006;15:77-83.

Abstract

Practical genetic counseling conducted by clinical neurologist

Kunihiro Yoshida, M.D.

Department of Brain Disease Research, Shinshu University School of Medicine

With the increasing knowledge of the molecular bases for neurological disorders, neurologists are now often required to administer genetic testing and to present the resulting information effectively in clinical practice. In the neurologic clinical setting, genetic testing of affected individuals is usually taken into consideration for a correct diagnosis, but is rarely undertaken in healthy individuals to determine genetic risks for their life planning. Genetic counseling is indispensable for genetic testing because test results may cause serious distress for patients and their family members (referred to as "clients" in the counseling session). Genetic counseling is the medical process of communication that helps clients understand the nature of the genetic disorder and the options open to them in management and family planning. Through the counseling process, clients are given both the medical information and psychosocial support necessary for their own decision-making. Thus, the aim of genetic counseling is to support the client's decision-making process regarding genetic testing, and to avoid unfavorable actions after disclosure of test results. In the broad sense, genetic counseling is a part of ordinary clinical practice for patients with hereditary neurological disorders because neurologic clinical practice includes education and psychosocial support for patients. But clients seeking predictive genetic testing, which includes complicated ethical and psychosocial issues, should be referred to more specialized genetic counseling clinics that take a multi-disciplinary approach. The counseling process is not a one-way transmission of medical information by neurologists, but consists of two-way communication between patients and neurologists. It is therefore crucial for neurologists to master communication skills, particularly those involving active listening and empathic understanding, in order to conduct effective genetic counseling in clinical practice.

(Clin Neurol 2011;51:865-867)

Key words: genetic counseling, genetic testing, psychosocial support, active listening, empathic understanding