

## 宮崎大学医学部附属病院遺伝カウンセリング部における 遺伝カウンセリングの実践と看護職の役割

### Practice of Genetic Counseling and the Role of the Nurse in Department of Genetic Counseling Service, University of Miyazaki Hospital

野間口千香穂<sup>1)2)</sup>, 永瀬つや子<sup>1)2)</sup>, 長谷川珠代<sup>1)3)</sup>, 水畑喜代子<sup>1)2)</sup>,  
藤井加那子<sup>1)2)</sup>, 山口昌俊<sup>1)4)</sup>, 布井博幸<sup>1)5)</sup>, 板井孝壱郎<sup>1)6)</sup>

Chikaho Nomaguchi, Tsuyako Nagase, Tamayo Hasegawa, Kiyoko Mizuhata,  
Kanakano Fujii, Masatoshi Yamaguchi, Hiroyuki Nunoi, Koichiro Itai

キーワード：遺伝カウンセリング，遺伝看護実践，看護職の役割

genetic counseling, practice of genetic nursing, role of the nurse

#### はじめに

ゲノム解析技術の急速な発展は、医学研究へ、さらに医療現場の知識として広がり、ゲノム解析で得られた遺伝学的情報はすでに染色体異常を伴う疾患や筋ジストロフィーなどの神経・筋疾患、家族性腫瘍など種々の遺伝性疾患の診断、治療、予防に活用されている。また、薬剤感受性に遺伝学的情報を活用するオーダーメイド医療も可能となりつつある。そして、最近ではエピジェネティックと呼ばれる遺伝子の塩基配列に変化をきたすことなく、塩基のアセチル化などの修飾を受けることによって遺伝子の発現が変わる現象が発見されており、受精から老化、がんやその他の疾患にも関連していることが報告され、注目されている。このようなゲノム解析技術の発展は、今後人々への健康に大きく貢献することが期待されており、一般社会においても「ゲノム」「遺伝子治療」「オー

ダーメイド医療」のような遺伝医療に関連した言葉に対する認知度が高まりつつある。しかし、遺伝学的情報は、生涯変化しない、未来を予測し得る、血縁者と共有するといった特性をもつため、新たな倫理的問題が提起され、慎重な対応を求められる。また、遺伝に関連する健康問題は人のライフサイクルを通して生じ、患者の終生のQOLに影響し、患者の治療やケアのみならず家族を含めた広範かつ長期的な生活支援を必要とする特性をもちあわせている。

このような背景のもと、近年、多くの病院で遺伝相談の窓口が開設され（いでんネットHP）、看護職には地域や病院施設内で新たな看護アセスメントの視点が求められるようになってきている（飯野、2006）。また国内外での有資格者に対する遺伝看護教育プログラムの検討（守田、2006；Burke、2006）や遺伝看護実践に関するワークショップが

<sup>1)</sup> 医学部附属病院遺伝カウンセリング部

<sup>1)</sup> Department of Genetic Counseling Service, University of Miyazaki Hospital

<sup>2)</sup> 医学部看護学科 小児・母性（助産専攻）看護学講座

<sup>3)</sup> 医学部看護学科 地域・精神看護学講座

<sup>2)3)</sup> School of Nursing, Faculty of Medicine, University of Miyazaki

<sup>4)</sup> 医学部 生殖発達医学講座 産婦人科学分野

<sup>5)</sup> 医学部 生殖発達医学講座 小児科学分野

<sup>6)</sup> 医学部 社会医学講座 生命・医療倫理学分野

<sup>4)5)6)</sup> School of Medicine, Faculty of Medicine, University of Miyazaki

盛んに行われている（日本遺伝看護学会HP）。

本学医学部附属病院でも2004年8月に「遺伝性疾患の患者様もしくはその関係者の疑問・不安を解決することをめざして」遺伝カウンセリング部が開設された。遺伝カウンセリング部では遺伝カウンセリングの実践とともに、地域の拠点機関としての役割を果たすべく臨床遺伝専門医、看護師、倫理専門家、各診療科の医師、さらに地域の保健師とともに定例会として遺伝カンファレンスを行っている。本稿では、遺伝カウンセリング部の現状と看護職の役割を中心に報告する。

## I. 遺伝カウンセリング部の概要

本学医学部附属病院の遺伝カウンセリング部は、臨床遺伝専門医を含む医師、看護師、倫理専門家により構成されている。2009年10月現在では、遺伝カウンセリング部専任の職員はなく、全てのスタッフが医学部の講座に所属しており、遺伝カウンセリング部スタッフとの兼任である。看護職は医学部看護学科教員5名が担っており、それぞれの専門領域は小児看護学、母性看護学、地域看護学である。そのため各人の臨床経験を生かして、成人期遺伝カウンセリング、出生前遺伝カウンセリングや小児期遺伝カウンセリングを担当し、継続的にクライアントに対応できるようにしている。

### 1. 遺伝カウンセリングの流れ

遺伝カウンセリング部の診療は完全予約制で、クライアントからの電話予約あるいは各診療科か

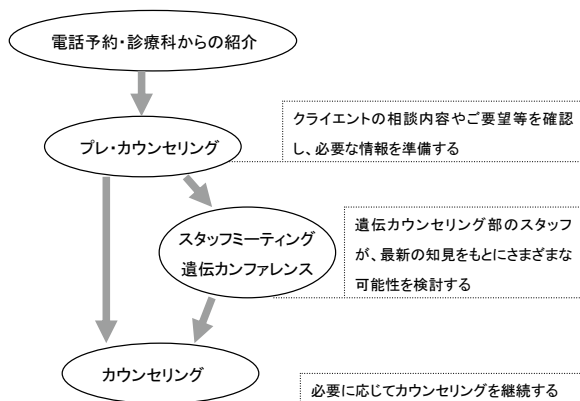


図1 遺伝カウンセリングの流れ

らのコンサルテーションによって開始される。カウンセリングの実際の流れは図1のとおりであり、原則としてはじめにプレ・カウンセリングを行って、それをもとにその事例に関する遺伝カウンセリングの方法および内容について検討し、スタッフ間の情報の共有、役割の調整を行っている。カウンセリングでは、まず遺伝カウンセリングの説明、カウンセリングの目的の明確化、家系図の聴取と作成を行う。その後、遺伝や染色体の説明、クライアントの目的に沿った情報提供がなされる。この間にクライアントの理解や受け入れ状態の確認、場合によっては選択肢の提供とそれぞれのリスクとベネフィットに関する検討をクライアントとともにいき、意思決定の支援を行っている。そして必要に応じて患者・家族会など社会資源に関する情報提供や紹介を行っている。これらのプロセスは、1回のカウンセリングでなされる場合もあれば、数回にわたる場合もある。

### 2. 遺伝カンファレンス

遺伝カンファレンスは、遺伝カウンセリングの症例検討を行うこととスタッフや関係者の学習の機会とすることを目的として毎月1回行っている。参加者は遺伝カウンセリング部のスタッフのほかに、各診療科の医師、附属病院看護師、地域の保健師である。症例検討では、匿名化した事例の報告および問題点の整理や意見交換を行っている。その際に扱われる問題は、医学的な問題だけでなく、心理的・倫理的・社会的問題も含まれる。そのため、場合によっては臨床心理士、検査部検査技師、医療ソーシャルワーカーも参加している。また、各診療科の医師による遺伝性疾患や遺伝子検査に関するミニレクチャーやスタッフによる関連学会の動向など情報提供を行うことで、カウンセリングに必要な知識の学習や最新の知見に関する情報交換を行っている。これまでに、保健所保健師による県内の遺伝相談に関する現状報告や外部講師による遺伝医療や遺伝子検査の最新の知見に関するレクチャーも開催した。

### 3. 開設から2008年度までの遺伝カウンセリングの現状

遺伝カウンセリング部は前述のとおりスタッフすべてが兼任であり、月・金の午後に診療時間としてあてているが、クライアントからの電話予約や各診療科からの紹介によって、その都度クライアントと遺伝カウンセリングの時間調整を行っている。開設当初より年を経る毎に扱っているカウンセリング実施件数の増加がみられている(図2)。これまでカウンセリングを行った事例では、疾患としては染色体異常、神経難病、がん、難聴など

があり、カウンセリングの目的はクライアント自身あるいは子どもの疾患の診断のために遺伝子検査を考慮している場合、妊娠や出産に関する相談として羊水検査を考慮している、あるいは他院からの紹介による羊水検査の結果に関する説明を希望している場合、染色体異常の子どもをもつ親からの相談、また遺伝性疾患をもつ親からの子どもへの影響に関する相談、同胞に遺伝性疾患がある場合の次世代への影響に関する相談などがあつた。このように遺伝カウンセリングを必要とするクライアントの疾患やその目的は多岐にわたっている。

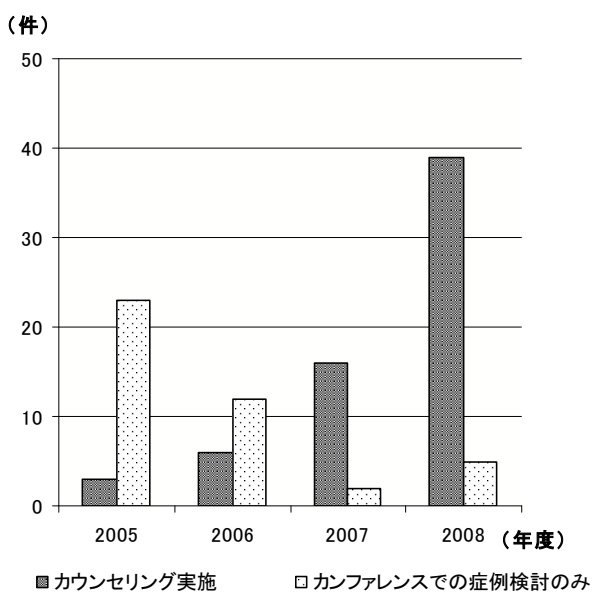


図2 遺伝カウンセリング件数の推移

### II. 遺伝カウンセリング部における看護職の役割

遺伝カウンセリング部開設当初は、看護職スタッフは遺伝学に関する知識や遺伝カウンセリング技術の習得が十分であるとは言えない状況であった。しかし、それぞれ専門領域における実践家としての経験を有しており、障害を持つ子どもや家族の看護や遺伝相談への対応の経験をもっていた。また遺伝カウンセリングセミナーに参加したり、看護スタッフ間で遺伝に関する学習会を行い知識や技術の習得、ならびに意見交換を密にすることで経験不足を補う努力を行ってきた。

遺伝カウンセリングにおける看護職の役割として、私たちは主に以下のことを念頭に行っている。

(1) 医師と協働して、クライアントの遺伝的リス

表1 遺伝カウンセリングにおける看護実践

項目	内容
情報収集	<ul style="list-style-type: none"> <li>・遺伝カウンセリングの目的や期待</li> <li>・受診に至るまでの経緯</li> <li>・クライアント自身の思い</li> <li>・親やきょうだい、配偶者や子どもの病気や障害、死別の体験</li> <li>・家族や夫婦でつくりあげてきた価値</li> </ul>
アセスメント	<ul style="list-style-type: none"> <li>・クライアントの価値観や意思決定に対する影響要因に関するアセスメント</li> <li>・フォローアップの方法に関するアセスメント</li> </ul>
情報提供	<ul style="list-style-type: none"> <li>・医師の説明を補足する</li> <li>・必要に応じて医師に再度説明を求める</li> <li>・クライアントが必要とする場合には、患者会や手記などの紹介ならびにMSWなど社会資源に関する調整を行う</li> </ul>
カウンセリングとケア	<ul style="list-style-type: none"> <li>・カウンセリングの場の緊張をほぐす</li> <li>・クライアントの様子を観察し、医師への質問等を援助する</li> <li>・理解度の確認とクライアントのニーズに応えているか確認する</li> <li>・意思決定後の心理的反応のフォロー</li> <li>・育児や療養に伴う体験に対するフォローアップ</li> <li>・クライアントと家族の関係調整</li> </ul>

クのアセスメントに必要な情報を収集する, (2) クライアントの遺伝学的情報の理解を助ける, (3) クライアントが提供された情報やおかれた状況に対処できるように支援する, (4) 遺伝学的検査や症状管理についてクライアントの意志決定を支援する, (5) クライアントが抱える問題を共有し, 心理的サポートを行うとともに社会的資源, 心理的資源の紹介を行う, である。そのための具体的な看護実践の内容を表1に示す。

### 1. 遺伝カウンセリングの実際

次の事例を通して, 遺伝カウンセリングの実際と看護実践について紹介する。

#### 1) 事例紹介

多発性内分泌腫瘍症 (MEN ) が疑われた  
60代男性A氏

A氏は, 妻と大学生の息子1人の3人家族。同胞がMEN の確定診断を受けていた。その同胞の子どもは遺伝子検査を行っており, 陰性であった。

カウンセリングを行うに当たってスタッフミーティングを行い, A氏が遺伝子検査のリスクとベネフィットを理解し, 納得して検査に関する決定ができるように支援することと, また息子への説明等A氏がかかえる家族間の課題があるようであればその対処を支援することが遺伝カウンセリングとしては必要であることを確認し, 開始した。

#### 2) 1回目カウンセリング

1回目のカウンセリングでは, 腫瘍と遺伝子との関係, 遺伝子診断を行う際のリスクとベネフィット, お子さんが同じ疾患を発生する可能性について説明することと, お子さんへの対応に関するA氏の考えを確かめることを行った。A氏の疾患や遺伝, 検査に対する認識について確認したところ, 遺伝子診断は行いたいというはっきりとした意思は持っていたが, 「臓器ごとにDNAがあり, 自分は副腎のDNAに問題があると思っている」, 「妹の子どもがそうでなかったから, 自分の子どもが遺伝子を引き継いでいる可能性はほとんどないだろう」と遺伝に関する

理解が不十分であり, 時々A氏の理解や認識が混乱していることがあった。そのため, A氏の認識を確認しながら, 繰り返し説明を行った。また, 「息子には自分の病名を知らせたくない。下手に説明すると子どもが心配する」「自分が子どもと同じような症状が出ないか見守っていききたい。将来を考えるとと言わないほうがいい」と強い思いを表現していた。「でも, 妻はおしゃべりだし, 妻から伝わる可能性があるから, そのことは心配だ」と語り, 妻とともに話し合う機会をもつ必要があると考えられた。遺伝子検査をすることやお子さんへの説明について妻と話し合ったことがあるのかを尋ねながら, 妻への説明が必要であれば行う用意があること, またお子さんへの説明については日を改めて考えることを提案し, A氏からの妻と同席したカウンセリングの希望があったため, 2回目の予約を行って終了した。

#### 3) 2回目カウンセリング

2回目のカウンセリングでは, A氏の妻にMEN に関する情報提供を行うとともに, お子さんが遺伝子検査を受けることのリスクとベネフィットを中心に説明を行った。

A氏も妻も「息子には病気のことは伝えないほうがいい」, 「息子の検査をするなら, 何かの理由をつけて検査することができないか」という反応が聞かれた。ともにお子さんの遺伝的リスクは認識しているが, そのことを本人に告げることは避けたいと考えていたため, 一般的には16歳以上になると自分で判断できるとされており, 検査については本人の意思のもとに行うように扱われていることを説明した。その後, 妻は「大学生だから, 大丈夫」, 「私なら伝える」とA氏に向かって話すと, 次第にA氏は無言になっていった。そこで, 両者に対して, 「私たちはA氏の希望や考えを尊重して, どのようにすることがいいのか一緒に考えたいと思っている」ことを伝えると, 妻は「息子に考えを聞いてみるものいいね」とA氏に対する態度が柔らかくなり, A氏からは「息子に話せる方向で考えてみたい」との発言が聞かれて, その態度が



変化した。

4) 本事例における看護の役割

看護師はクライアントの表情や発言を観察し、クライアントの遺伝学的情報の理解を助けるために、受け止め方を確認する声かけを行うとともに必要に応じて医師への質問を援助することを行った。また、遺伝学的情報を家族でどのように共有するかをクライアントが前向きに考えていけるように、クライアントがお子さんに病気や遺伝子検査を伝えること、自分の病気について思っていることを表現できるようカウンセリングの場の緊張を和らげるようにした。

2回目のカウンセリングでは、初めはクライアントも妻も「子どもには病気のことは伝えない」と考えていたが、カウンセリングを進めていく中で妻は「自分だったら伝える」と変化していった。ここには同じ親であっても疾患をもつクライアントとそうでない妻との思いに違いがあらわれていると考えられた。看護師は「A氏の希望や意見を尊重して、どうしたらいいかを一緒に考えている」と声をかけて、カウンセリングがクライアントの意思が尊重される場であることを妻にもクライアントにも伝えた。ここでは、「子どもには余計な心配をかけたくない」というクライアントの親としての思いと、「自分のせいで負担をかける」という遺伝性疾患をもつ患者としての罪責感や孤独感などの苦痛を共有し、心理的サポートを行った。と同時にカウンセリングがクライアント中心であり、尊重される場であることを伝えることが、夫婦

が子どもへの情報提供について話し合えるような調整につながり、クライアントの自律的な意思決定の支援につながったと考えられた。

III. 今後の課題

1. 遺伝カウンセリングにおける看護実践

今後の課題の1つめは、看護スタッフの遺伝看護実践に必要な知識とスキルの学習の継続である。国際遺伝看護学会 (International Society of Nurses in Genetics, ISONG) は、遺伝看護実践の4つの本質的特性 (ISONG, 2006/溝口監訳, 2009) を述べている (表2)。遺伝カウンセリングは、遺伝看護実践の場であり、クライアントの主観的な体験に関心を寄せつつ、客観的なデータと統合して、クライアントの自律的な意思決定を支えとともにケア関係を築くことが求められる。そのためには遺伝学的情報がもたらす家族間への影響についての視点は重要である。

前述の事例のMEN は3つの病型に分かれるが、いずれも常染色体優性遺伝の形式をとり、米国臨床がん学会では本症においては遺伝子検査が家族に対する標準的な医療であると位置づけている (GENEReviews日本語版)。患者の遺伝子変異を特定することは、家系内の保因者には甲状腺髄様がんを予防するための予防的甲状腺全摘術を考慮でき、患者の遺伝子検査と次世代の遺伝子検査はがん予防の観点から重要であるとされている。しかし、本事例にあったように家族内で遺伝学的情報を共有することにとめらる感じるクライアントも多い。また、血友病のようなX連鎖性の疾

表2 遺伝看護実践の特性 (ISONG, 2006/溝口監訳, 2009より引用)

1	遺伝学とゲノム学に関連した医療問題の発見のために、クライアントの健康および病気に対する反応など、人間のあらゆる体験に注目する
2	以下において、遺伝学的知識を看護ケア過程、教育、研究に適用する ・健康教育、健康促進、維持、回復、それらの能力の最適化、病気・けがの予防、苦痛の軽減、安らかな死 ・遺伝学的問題や遺伝子疾患、可能な遺伝子技術とサービスの使用に際し、十分な説明をした上での意思決定 ・複雑な医療制度への関与
3	クライアントの主観的な体験の理解から得られた知識と客観的なデータを統合する。クライアントの体験とは、遺伝学的問題や、遺伝学的要因があり、障害や病的状態を引き起こす慢性疾患をかかえている、もしくはその危険性があることである
4	健康と回復を促進し、遺伝的問題、疾患の易罹患性、形態異常に関して、倫理的、法的、社会的問題を考慮に入れ、クライアントとのケア関係を築く

患の場合、保因者である女性が義父母に対して子どもの病気に関することについて話すことをためらうケースも報告されている(藤井, 2006)。血友病について話すことは、X連鎖性の疾患であることを話すことでもあり、家族が誤った知識や不十分な知識しか持っていない場合には、周囲の理解が得られにくくなることもある。しかし、家族内で疾患に関する正しい知識を共有することは、病気に対して適切な時期に適切に対処できるという医学的恩恵を受けることにつながるという側面ももっている。

家族内で遺伝学的情報を共有することは、家族成員のそれぞれの立場における様々な感情を生じさせ、家族内に葛藤をもたらす。クライアントが何らかの意思決定を必要とする場合、このような家族への影響はクライアントの意思決定に大きく影響する。これらの影響は疾患の特性や家族の状況によってそれぞれ異なることが考えられ、遺伝カウンセリングを行う看護職者はクライアントの家族内に起きている影響とクライアントの心理的負担に注意深く関心を払いながら、自律した意思決定ができるように支援するスキルが求められる。また、ここには遺伝学的情報は誰のものなのか、この遺伝カウンセリングは誰の利益のためにあるのかという倫理的な問題も存在する。

現在、遺伝カウンセリング部では看護スタッフそれぞれの専門性と経験に合わせて担当するケースを決定し、最善のサービスを提供できるように努力しているが、今後も遺伝カウンセリングで経験する看護現象に関する意見交換を行って、遺伝学的情報を扱うことに関連する倫理的感受性を高めるとともに遺伝カウンセリングのスキルアップに努めていくことが必要である。

## 2. 遺伝看護実践としての看護の連携

今後の課題の2つめには、看護の連携とフォローアップ体制があげられる。遺伝医療の発展とともに、すべての看護者は遺伝医療の提供と遺伝学的情報の管理にかかわることになる。クライアントの看護ニーズは必ずしも遺伝カウンセリングの場だけにあるのではなく、疾患に伴う体調管理など

直接的看護ケアを必要とする場合もある。しかし、遺伝カウンセリング部での看護実践に対する院内の看護職の認識は必ずしも十分とは言えない。このことは、遺伝カウンセリング部の看護のスタッフを医学部看護学科教員のみで担っていることもその一因となっていることが考えられる。今後は、遺伝に関する知識や健康問題について広く認知されるように看護職への働きかけとともに、病院看護師も含めて遺伝カウンセリングへの対応が可能となるような体制づくりが求められる。

クライアントのニーズに応じて遺伝カウンセリング後の心理的サポートや健康支援、情報提供を検討する必要があるが、そのための連携の体制は整っていないのが現状である。クライアントが当院の入院患者や外来通院患者の場合には、前述のような取り組みとして病院看護師と協働することで、そのことが可能となると考えられるが、クライアントが遺伝カウンセリングにだけ来院する場合は、その後のフォローアップのニーズを把握することは難しい。現在は病院外来看護師が電話予約の受付窓口を担当している。ここでは受付だけを行うことになっているため、容易に遺伝カウンセリング部のスタッフに直接連絡できないことがフォローアップの難しさの一因にもなっている。今後はクライアントを中心とした病院内外での連携のあり方についての検討が必要である。

おわりに

わが国の遺伝子医療(遺伝学的検査および遺伝カウンセリング、等)の充実・発展と向上を目的とした「全国遺伝子医療部門連絡会議」には2008年11月22日現在で本学も含めて73の医療機関が加盟している(全国遺伝子医療部門連絡会議HP)。また、平成20年の診療報酬改定によって遺伝子検査に付随する遺伝カウンセリングにとどまっていたものの遺伝カウンセリング加算が保険収載された。このように遺伝医療が通常の診療として拡大する中、遺伝カウンセリングの重要性も高まっている。今後も遺伝カウンセリングの実践を通して看護職が遺伝医療の中で担うべき役割やあり方について考えていきたい。

なお、本稿で紹介した事例は同意を得て公開した。また、本稿の内容の一部は第31回遺伝カウンセリング学会で発表した。

#### 引用文献

- Burke, S., Kirk, M. (2006) : Genetics education in the nursing profession : literature review, *Journal of Advanced Nursing* 54(2) : 228-237
- GENEReviews 日本語版 (Multiple Endocrine Neoplasia Type2) : <http://grj.umin.jp/> [2009-12-15現在]
- 藤井智恵子, 芳野 信 (2006) : 血友病A家系における血縁者間の遺伝情報交換の問題点, *日本遺伝看護学会誌* 4(1), 36-42
- いでんネット (臨床遺伝医学情報網) HP, <http://idenet.kuhp.kyoto-u.ac.jp/w/> [2009-12-15現在]
- 飯野英親 (2006) : 遺伝看護の役割と課題, *小児看護* 29(2), 141-144
- International Society of Nurses in Genetics (2006) 溝口満子監訳 (2009) : 遺伝/ゲノム看護 : 実践の範囲と基準, *日本遺伝看護学会*, 10-11
- 守田美奈子, 安藤広子, 溝口満子他 (2006) : 一般看護職を対象とする遺伝看護教育プログラムの実施と評価, *日本遺伝看護学会誌* 4(1), 1-15
- 日本遺伝看護学会 HP : <http://idenkang.umin.ne.jp/> [2009-12-15現在]
- 全国遺伝子医療部門連絡会議 HP : <http://www.idenshiiryoubumon.org/index.html> [2009-12-15現在]