

遺伝カウンセリングについて

東京慈恵会医科大学附属病院 遺伝診療部

原田 佳奈（認定遺伝カウンセラー）

はじめに

近年、遺伝医学や遺伝子解析技術は急速に進展し、多くの診療科において、私たちの遺伝情報を診断や治療に活かす医療が始まっています。こうした潮流を受け、遺伝カウンセリングの重要性も高まっています。

本稿では、遺伝カウンセリングについてお話いたします。

遺伝カウンセリングとは？

遺伝カウンセリングという用語は、米国の人類遺伝学者シェルドン C. リード氏が 1947 年に提唱した定義がはじまりだと言われています。日本では、米国に約 30 年遅れて遺伝カウンセリング（※当時は遺伝相談と呼ばれていました）が導入されました。

明文化された遺伝カウンセリングの定義は 20 以上ありますが、ここでは、文献やガイドラインで広く引用されている遺伝カウンセリングの定義¹をご紹介します（図 1）。

遺伝カウンセリングとは、遺伝性疾患がもたらす医学的影響、心理学的影響、家族への影響を、人々が理解し、それに適応していくことを支援するプロセスである。このプロセスには下記が含まれる。

- 疾患の発症や再発の可能性を評価するための家族歴、病歴の解釈
- 遺伝現象、検査、マネジメント、予防、資源、研究に関する教育
- インフォームド・チョイス(十分な情報を得たうえでの自律的選択)、リスクや疾患への適応を促すためのカウンセリング

図 1 遺伝カウンセリングの定義

つまり、遺伝カウンセリングでは、まず相談に来られた方の医学的状況や心理社会的状況を正確に把握し、疾患や検査、必要な社会資源などの情報をわかりやすく説明します。そのうえで、その方の価値観や人生設計に合わせた検査や治療の選択、あるいは「疾患とともに生きること」のサポートを行います。

遺伝カウンセリングの実際

遺伝カウンセリングでは、診療科にかかわらず、「遺伝」や「遺伝性疾患」に関連するさまざまな相談を受けています（図 2）。遺伝カウンセリング担当者は、プライバシーに配慮し、安心してお気持ちを話していただける環境づくりに努めます。「こんな質問をしてもいいのだろうか」「（医療者に）正直な気持ちを話したら悪いのではないかな」などと思わず、どんなことでもお話していただいてもかまいません。

相談例

- ・ 高年妊娠のため、お腹の赤ちゃんが疾患をもっていないか心配である。出生前検査について詳しい説明を聞きたい。
- ・ がん治療選択の目的で実施した遺伝学的検査で、遺伝性腫瘍の可能性があるとされた。「遺伝」と聞いて家族のことが心配になったので相談したい。
- ・ 父が神経変性疾患を発症し、50歳で他界した。自分も将来同じ疾患を発症する可能性があるか、遺伝学的検査をしたい。
- ・ ファブリー病と診断された。今後の健康管理の方法について、詳しく知りたい。
- ・ 上の子がオルニチントランスカルバミラーゼ欠損症と診断された。次の子も同じ体質をもつ可能性があるか知りたい。

図 2 遺伝カウンセリングの相談事例

遺伝カウンセリングはどこで受けられますか？²

全国遺伝子医療部門連絡会議ホームページで、遺伝カウンセリング体制が整備されている医療機関を検索することができます（2019 年 8 月現在 124 施設）³。このホームページに掲載されていない施設でも、遺伝カウンセリングに対応していることがあります。実際に遺伝カウンセリングを受診する際は、医療機関によって予約の方法や費用などが異なる場合があります。かかりつけの医療機関がある方は、まずそちらでご相談ください。



おわりに

遺伝医療が広く普及している今日において、誰もが遺伝情報を利用した医療や検査を受ける可能性があります。それは同時に、誰もが上記の相談例にあるような疑問や不安をもつ可能性があることを意味するとも言えるでしょう。こうしたひとりひとりの課題に対し、十分に納得した選択、最も後悔の少ないであろう選択をできるように、情報提供と心理社会的支援の両側面から個別に解決のお手伝いをします。

参考

1. The National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force. A New Definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force Report. Journal of Genetic Counseling, volume 15, No. 2, April 2006.
2. 日本遺伝カウンセリング学会ホームページ : <http://www.jsgc.jp/faq.html>
3. 全国遺伝子医療部門連絡会議ホームページ : <http://www.idenshiiryoubumon.org/>