

遺伝カウンセリングに関する提言 — 「原則」 についての 「原案」 —

玉井真理子

Recommendations for genetic counseling :

Starting point for developing principles

Medical genetics services have been recently extended and have already started to treat not only single gene disorders but also common chronic diseases. In such circumstances, we have to recognize that the implementation of medical genetics services must not be undertaken in absence of facilities to provide psychological and social support including genetic counseling. However there are not sufficient network and professionals for patient support in Japan. Therefore I would like to propose "The Recommendations for Genetic Counseling" as the starting point for developing principles

Key Words :

Genetic counseling (遺伝カウンセリング), Medical genetics (臨床遺伝学), Principle (原則), Recommendations (提言)

はじめに

様々な疾患の遺伝子レベルでの解明がすすむなか、遺伝子診断を含む最先端の医療技術を個人や家族がどう利用していくかということに関しては、まず、可能な限り自由な、すなわち、できるだけ束縛の少ない形での意思決定が、個人や家族に保障される前提がなければならぬ。そのためには、単なる医学的な情報の提供にとどまらず、社会的・心理的側面からの支援を含めたききめこまかな対応

が、医療サービスの提供者側に求められることになる。そのひとつが「遺伝カウンセリング」である。欧米の遺伝医学の教科書や総説では、必ずと言っていいくらい一章あるいは一項目がそのためにあてられており、「遺伝カウンセリング」を抜きにして遺伝医療を語ることはできないと言っても過言ではないだろう。

遺伝情報を個人の健康管理や健康増進、ときには遺伝病と共存した上での生活設計・人生設計に有効に活かしていくことが遺伝医療

の目的であるとするなら、遺伝子診断のために遺伝カウンセリングがあるのではなく、遺伝カウンセリングのために遺伝子診断がある、すなわち、遺伝カウンセリングという包括的患者支援のために遺伝子診断が必要な場合もあると考えるべきであろう。

遺伝カウンセリングとは

1. 遺伝カウンセリングの定義

遺伝カウンセリングは、カウンセリングの、ひとつの特殊な形態であると考えられる。したがって、あくまでもカウンセリングである以上、一般的ないわゆる心理カウンセリングの基本を、ひとまず満たしていなければならない。カウンセリングの基本としては、まず「非指示的 (non-directive)」であることが重要である。カウンセリングは、決して単なる助言や指導ではない。カウンセラーがクライアントの問題解決を肩代わりして、答えを出してしまうものでもない。クライアント自身が問題解決能力そのものを高め、納得のいく自己決定をすることを支えるための、コミュニケーションのプロセスがカウンセリングである。そこでは、「共感的理

解」、そして、「受容的態度」と言われるような、いわゆるカウンセリング・マインドが求められる。

しばしば引用される代表的な遺伝カウンセリングの定義としては、アメリカ人類遺伝学会が1975年に採択したそれがある(表1)。これは、以来20年以上にわたって踏襲されているものである。単なる遺伝病の診断や次世代へ遺伝する確率の提示にとどまるものではなく、一連のコミュニケーションプロセスとして定義しているところに特徴がある。

2. 遺伝カウンセリングの独自性

遺伝カウンセリングは、なぜ一般の心理カウンセリングに対して、「遺伝カウンセリング」と、特別な呼称を掲げ、その独自性を主張する必要があるのだろうか。

それは、ひとつには、カウンセリングの過程で提供される遺伝医学的知識とそれに基づく情報の重要性である。遺伝カウンセリングにおいては、問題になっている疾患についての適切な遺伝医学的知識を、過不足なく、クライアントがどの程度理解しているのかを確認しつつ丁寧に伝えることそのものが、心

表1 アメリカ人類遺伝学会による遺伝カウンセリングの定義

遺伝カウンセリングはコミュニケーションのプロセスであり、家族内での遺伝性疾患が発症したときの問題、あるいは発症リスクにまつわる人間の問題を取り扱うものである。そして適切な訓練を受けた者が、このコミュニケーションのプロセスを通して、個人や家族が以下のことをできるように、援助を試みるものである。

- 1) 診断、考えられる疾患の進行過程、可能な治療方法など、医学上の事実を理解すること
- 2) 遺伝と疾患の関係、特定の親族に疾患が再発するリスクを正しく評価すること
- 3) 疾患の再発リスクがある場合、対処方法にどのような選択肢があるかを理解すること
- 4) リスク及び家族の考え方を念頭に置いて、その家族にとって最適と思われる行動の方向付けを行い、そしてその決断に沿って実際に行動すること
- 5) 疾患遺伝子を持つ家族が発症した場合、及び疾患の再発リスクがある場合に、可能な範囲内で最良の適応反応を示すこと

(Ad Hoc Committee on Genetic Counseling: Genetic Counseling. Am J Hum Genet 27: 240-242, 1975)

表2 遺伝カウンセリングの実践項目

Listening：クライアントの話を聞いて何が問題であるかを把握すること
Establishing or confirming the diagnosis：診断を確定すること
Communication of information：クライアントが知りたい情報を提供すること
Scenario-based decision counseling：情報に基づいて選択肢を挙げ、各選択肢ごとに起こりうる心理的葛藤や家族との問題について話し合うこと
Ongoing support：継続的に支援を行うこと

理的支援になる。遺伝についての知的なレベルでの理解が深まることがクライアントにとっては不安の軽減につながる、すなわち情緒的なレベルにも影響を及ぼすのである。

もうひとつは、遺伝情報というものの特殊性であろう。自分の遺伝情報を明らかにすることは、同時に血族の遺伝的リスクについても否応なく明らかにしてしまう。そこでは当然、「自己決定」ということの意味を問ひ直さざるをえない。したがって、遺伝カウンセリングは、個人や世代を越えて「共有」されるという遺伝情報の特殊性に鑑み、最初から家族や家系全体を視野に入れたカウンセリングである必要がある。

3. 遺伝カウンセリングの実践

遺伝カウンセリングには、いくつかの実践項目がある(表2)。クライアントの話を聞いて何が問題であるかを把握すること、診断内容などをわかりやすく解説すること、クライアントが知りたい情報を提供すること、情報に基づいて選択肢を挙げ各選択肢ごとに起こりうる心理的葛藤や家族との問題について話し合うこと、継続的に支援を行うことなど、一連の流れをもつものである。

また、遺伝子検査・遺伝子診断が考慮される場合には、最低でも4段階の面談が考えられる(表3)。遺伝子検査を受けることになってはじめて、あるいは結果が「陽性」と

なった場合にはじめて、カウンセリングの対象となるのではなく、診察に訪れたその時からカウンセリングは始まっていることを忘れてはならないであろう。

4. 遺伝カウンセラーの資格

遺伝カウンセラーの資格に関しては、おおまかに分けて、医師とは別に専門職としての遺伝カウンセラーが定着している「アメリカ型」と、遺伝カウンセラーはあくまでも医師に限るとしている「ヨーロッパ型」があると思われるが、いずれにしても medical と non-medical、すなわち異職種間の連携が前提である(表4)。日本でも、日本人類遺伝学会の臨床遺伝学認定医制度だけでなく、non-medical に門戸を開くような形での遺伝カウンセラー制度が具体的に検討されており、健康保険の適用に関しても関連学会から厚生省

表3 遺伝子検査・診断を前提にした場合の4段階

主訴聴取と情報提供：
主訴に基づき、遺伝子検査・診断の可能性も含めて
遺伝医学的情報を提供するとき
検体採取：
検査を受けるとき
結果告知：
検査の結果を話すとき
継続支援：
その後の支援を行なうとき

表4 遺伝カウンセラーの資格

アメリカ	遺伝科医師と専門職としての遺伝カウンセラー
ヨーロッパ	遺伝カウンセラー（医師）と遺伝専門看護婦・心理士など
日本	臨床遺伝学認定医など（学会認定の医師） 医師以外の遺伝カウンセラー：制度確立に向けて検討段階

に対して要望書が提出されている。

遺伝カウンセリングの「原則」についての「原案」

遺伝カウンセリングに対する認識が必ずしも成熟しているとは言い難い本邦において今求められるのは、暗黙の了解事項として相互に共有されているであろうことがらを文章化し、「原案」すなわち「たたき台」としての「原則」をまず掲げることと、「現実」の事例に即してこうした「原則」が成り立ちうるのか否かを検討し、「現実」によって「原則」を鍛えていくことの2点ではないだろうか。前者を「原則」の再確認とするなら、後者は「原則」の再構築と言っていいだろう。

以下に、筆者の手による遺伝カウンセリング一般についての「原則」を「原案」の形で示す。

<遺伝カウンセリングの「原則」>

1) [遺伝カウンセリングの定義] 遺伝カウンセリングとは、自らのあるいは家族および親族の遺伝医学的問題に関連した主訴で相談に訪れた人（以下、クライアント）からの自発的依頼に基づいて開始される、面談を中心とする一連の支援である。それは、相談を受ける側（以下、カウンセラー）が単なる助言・指導を行うことではなく、あくまでもクライアント自身が、今後の健康問題への対処方法に関して可能な限り自由に意思決定がで

きるように導くための、コミュニケーション・プロセス全体を指すものである。

2) [遺伝カウンセラーの資格] 遺伝カウンセリングは、十分に遺伝医学の知識および経験を持ち、カウンセリング一般の基礎的技術を身につけた、習熟したカウンセラーによって行われることが望ましい。カウンセラーは必ずしも医師である必要はないが、その場合には専門医との十分な連携が不可欠であり、とりわけ遺伝医学に関する最新の情報の提供に関しては専門医が必ず関与しなければならない。

3) [遺伝カウンセリングの構成] 遺伝カウンセリングは、遺伝子診断を前提にした場合、少なくとも4段階、a. 主訴に基き病歴等を聴取するとともに、遺伝子診断の可能性をも含めて遺伝医学的情報を提供するとき、b. 遺伝子診断に対する意思を再確認し、検査を受けるとき、c. 検査の結果に基づき診断内容を伝えるとき、d. その後の支援を行なうとき、で構成されていることが望ましい。これらの間でもクライアントからの疑問・不安の訴えや面談の要請にいつでも応じられる体制（電話相談窓口の開設や担当者の明示など）を整えておく必要がある。また、それぞれの段階の間、とくにa. とb. の間には、カウンセラー単独での判断を避けるため、カウンセラーを含む担当医療スタッフ側の集団討議による十分なケース検討がなされる必要がある。また、遺伝子診断の対象にはなり得なくても、遺伝カウンセリングの対象

にはなり得ることを認識しなければならない。

4) [検査前カウンセリング] 遺伝カウンセリングにおいては、遺伝子検査を受ける前のカウンセリングのあり方が重要であることを認識しなければならない。とくに、初回面談から検体採取までの間には、家族および親族と相談する時間も含めクライアントが熟考できるだけの時間が必要である。初回面談の際に同時に検体採取をすることは可能な限り避け、遠隔地の場合など、複数回の来談がクライアントに負担になると考えられる場合でも、カウンセラーが向うなどの工夫がなされることが望ましい。一度面談したあとにやむをえない事情で電話でカウンセリングを行うこともありうるが、これは慎重に行われるべきであり、最初から電話のみでのカウンセリングを行ってはならない。

5) [遺伝医学的情報の重要性] 遺伝カウンセリングは、問題になっている疾患に関しての最新の遺伝医学的情報を当該の家系に即して過不足なく正確に伝え、これらに対するクライアントの適切な理解を促進することから始められなければならない。遺伝のしくみをはじめとして適切な遺伝医学的情報を十分にかつ理解可能なかたちで提供することそのものが、クライアントの心理的支援になることを認識する必要がある。

6) [遺伝一般に対する認識] 遺伝カウンセリングに際しては、遺伝という現象一般を否定的にとらえる傾向が本邦においてはきわめて強く、ほとんどのクライアントには知識の偏りや認識のゆがみが存在する現実を十分に認識しなければならない。遺伝に関するクライアントの既存知識やイメージを確認し必要な是正を行うとともに、説明に際しては、遺伝のしくみ一般に関する内容とクライアント

において問題になっている疾患特有の遺伝医学的情報とが混同されないよう、配慮が必要である。

7) [当該疾患に対する認識] 遺伝カウンセリングに際しては、当該疾患そのものを否定的にとらえる傾向が強い現実を十分に認識しなければならない。とくにクライアントは過去において、家系内の罹患者に接している場合が少なくなく、それらの体験のみに基づく知識の偏りや認識のゆがみが存在する現実を十分に認識しなければならない。予防・治療方法の改善の状況など、当該疾患に関する最新の医療情報を十分にかつ理解可能なかたちで提供することそのものが、クライアントの心理的支援になることを認識する必要がある。

8) [非指示性] 遺伝カウンセリングの過程は、可能な限り非指示的でなければならない。クライアントの意思決定に強い示唆を与えてはならない。また、クライアントのおかれた社会的・文化的・経済的背景を考慮するとともに、心理的状态および知的水準の観察をそのつど十分に行いつつ、家族および親族全体を視野に入れて慎重に進められなければならない。

9) [個別性] 遺伝カウンセリングは、原則として個別に行われなければならない。しかし、家族および親族が同席することをクライアントが希望し、そのことがクライアントの支援に有益であると判断された場合はこの限りではなく、家族および親族を含めた面談もあり得る。また、カウンセラーの判断で家族および親族の同席を積極的にすすめる場合も考えられる。ただし、一度は必ず個別の面談が行われることが望ましい。

10) [十分な時間] 遺伝カウンセリングは、十分な時間をとって行われなければならない

い。また、納得のいくまで説明を受けられるとともに、質問や異議など、クライアントが発言しやすい状況が作られなければならない。同様の内容について繰り返し説明することが必要な場合や、同様の質問が繰り返される場合なども少なくないことを、カウンセラーは十分認識する必要がある。

11) [わかりやすい説明] 遺伝カウンセリングの際の説明には、可能な限り専門用語を避けて平易な言葉が用いられなければならない。また、クライアントの理解を促進するために、家系図のみならず、解説文書や図表、イラスト、ビデオなどを用いる工夫が適宜なされることが望ましい。また、それらは、そこで扱われている疾患に関連する支援団体（患者会・家族会など）が存在する場合、その団体の意見を十分に取り入れて制作されていることが望ましい。

12) [スーパーバイズ] 遺伝カウンセリングの過程では、カウンセラーの無自覚な言動が、クライアントの意思決定に影響を及ぼす可能性を看過してはならない。また、その影響は、しばしばカウンセラーの想像をはるかに超えていることを認識する必要がある。カウンセラーは、自身の面談技術に関して、必要に応じて専門的スーパーバイズを受けられるようにしておくことが望ましい。

13) [面談用の空間] 遺伝カウンセリングには、プライバシーが十分守れるような個別の面談用の空間を用意しなければならない。その際には、部屋の雰囲気・採光・広さなどの物理的環境にも配慮が必要である。また、カウンセリングの最中に他のクライアントと接触する可能性はもちろん、カウンセラー以外の関係者と不用意に接触する可能性がある空間は不適切であることを認識する必要がある。

14) [検査結果の告知] 遺伝カウンセリングの過程において、診断を含む得られた検査結果は、医師からクライアント本人に面談の場で直接伝えられなければならない。ただし、結果が開示されないことを事前に選択していた場合、あるいは、結果の一部のみの開示を希望していた場合はこの限りではない。

15) [フォローアップ] 遺伝カウンセリングに際しては、遺伝子検査を受ける選択も受けない選択も、クライアントにとっては同等に価値のある、しかもしばしば苦渋に満ちた選択であることを認識しなければならない。また、検査の結果が陽性である場合のみならず陰性であっても、クライアントはその家族もふくめて長期的・継続的支援の対象であることを認識しなければならない。フォローアップに関しては、単なる医学的定期検診にとどまらない形での、心理的・社会的支援が、必要に応じて十分に行われる必要がある。

16) [支援団体] 遺伝カウンセリングに際しては、患者会・家族会などの支援団体を含め利用可能な社会資源の紹介を積極的に行うことが望ましい。クライアントが支援団体と接触することは、当事者の視点で取捨選択した情報を直接得ることができるとともに、クライアントを孤立感から解放し疾患に対する積極的な生活姿勢の形成を促進するなどの点で、きわめて有益であることを認識する必要がある。

17) [専門職間の連携] 遺伝カウンセリングの過程には、心理的・社会的支援のために、医師のみならず、看護婦、臨床心理士およびソーシャルワーカーなどが十分に連携を保ちつつ関与することが望ましい。ただし、専門職間の個人情報の相互提供に際しては、クライアントとその家族のプライバシー保護に十分留意しなければならない。

18) [記録等の管理] 遺伝カウンセリングの経過は、説明内容も含めて病歴簿に記載され、一定期間厳重に保存されることが望ましい。また、これらの記録を含む病歴簿を閲覧できる施設内外の関係者は、事務系の関係者も含めて限定されなければならない。また、すべての関係者に対して、遺伝情報の特殊性とその管理に関する教育の機会が関係者に提供されることが望ましい。

19) [未成年者などへの配慮] 遺伝カウンセリングは、未成年者であっても、また知的障害者・精神障害者・高齢者など判断能力の点で一般成人と同一に扱うことが困難であると考えられる場合であっても、そのことのみを理由としてカウンセリングの対象から除外してはならない。むしろ、積極的にカウンセリングの対象として考慮され、可能な限り彼らの自己決定が尊重されることが望ましい。また代理人の同意によって未成年者の遺伝子診断を実施した場合、その結果をだれが・いつ・どのように告げるかということに関しても、カウンセリングの過程で十分に話し合われる必要がある。その際には、代理人となる親などの心情を十分受容しつつも、あくまでも代理決定であり本人の決定ではないことの意味や、未成年の人権一般に対して十分配慮することの重要性を代理人に伝えるとともに、カウンセラーとしても認識する必要がある。

20) [守秘義務] 遺伝カウンセリングの過程で遵守しなければならない守秘義務については、その病因・病態の解明のために家系探索を必須のものとする遺伝性疾患の性質と、世代を越えて共有される遺伝情報の特殊性に鑑み、以下のようにとくに慎重を期した対応が望まれる。

①遺伝カウンセリングの過程で得られた遺伝

子検査の結果を含む個人情報とは、原則としてクライアント本人以外には開示されない。また、この原則がきわめて厳しいものであることが、すべての関係者の間で認識される必要がある。

②クライアントの家族および親族に遺伝子検査を行うことが、彼らの健康管理上明らかに有益である（疾患の治療や予防に直接役に立つ）と考えられる場合でも、原則としてまずクライアントから家族および親族に必要な情報が伝えられるようにしなければならない。

③クライアントの家族および親族に遺伝子検査を行うことが、彼らの健康管理上明らかに有益であるとは言いがたいが、研究上の必要性がきわめて高い場合は、必ずクライアントから注）家族および親族に必要な情報が伝えられるようにしなければならない。

④クライアントを通して家族および親族に必要な情報を伝えるよう求めるとき、情報を伝えなければならないクライアントの心理的負担を十分考慮し、必要な支援をしなければならない。

⑤クライアントとその家族および親族の双方から同意が得られた場合に限り、カウンセラーが直接家族および親族に連絡をとることができる。

⑥クライアントとその家族および親族の間には、たとえば親子・兄弟姉妹同士であっても様々な利害の対立や心理的葛藤がある場合があり、そうした対立や葛藤は一般に非常に見えにくい性質があることを認識しなければならない。

⑦きわめて例外的な事態として、クライアント本人の同意によらずに、カウンセラーから家族および親族に対して遺伝情報の開示を行う場合は、以下の点がすべて満たされていない

ければならない。それらがすべて満たされているかどうかは、しかるべき審査機構によって判断されなければならない。審査機構は、同一施設内からだけでなく外部からも幅広く人材を集めて構成されることが望ましい。

<守秘解除4要件>

- a. クライアント本人から家族および親族への開示に対する自発的承諾を得るために、相当の努力が尽くされたが、不首尾に終わっている（自発的開示要請の失敗）。
 - b. 開示しないことで家族および親族のなかの特定の他者に対する不利益が予測され、開示することでその不利益を回避あるいは緩和することができ、開示することでしかそれを達成することができない（他者危害の回避と代替方法の不在）。
 - c. 予測される不利益が重大な健康上の被害にあたり、それらの回避・緩和が直接的な健康上の利益をもたらす（不利益の重大性と益の直接性）。
 - d. 当該疾患の遺伝情報のみの最低限の開示と、家族および親族のなかの特定の他者に対してのみの開示が保障されるような措置が講じられている（開示対象者および情報の限定）。
- ⑧特定の他者が未成年の場合は、上記要件に加えて、情報を開示することで重大な健康上の被害が回避・緩和される（直接的な健康上の益をもたらす）時期が成人に達する前であるか、あるいはそのための対応を成人に達する前に開始することが有効である場合に限られる。すなわち、開示される情報を未成年のうちに治療や予防に有効に利用できる場合である。
- ⑨クライアント本人の同意によらない家族および新族への情報開示は、上記のように例外的に容認されることはあるが、これは必ずし

もカウンセラーの義務ではなく、上記要件を満たしていても、たとえば家族および親族に直接連絡をとることが物理的に困難である場合などは、開示しないことがあり得る。

⑩遺伝子診断を受けたのちにクライアントが家族及び親族に対して自らの遺伝情報を自発的に開示することを拒否した場合、そのような事態をめぐってクライアントを説得しなければならぬのは、遺伝子診断の結果に加えてクライアントの心理的な負担になる。したがって、遺伝子検査を受ける前のカウンセリングの過程で、遺伝子診断の結果次第では家族および親族への遺伝情報の開示もあり得ることを、妥当な理由とともに、そして可能なならば具体的例とともに十分話し合っておく必要がある。

おわりに

筆者は、こうした「原案」をもとにして、さらに個々の遺伝性疾患の独自性をふまえたあらたな「原則」を策定する、あるいは主に運用面に関しての詳細な解説書を作成するなど、いわばひとつの「雛形」と言うよりも、むしろまさに「たたき台」の名にふさわしい形でここにまとめた「原案」が利用されることを望むものである。筆者は実際、倫理ガイドラインを検討中の家族性腫瘍研究会にこれを提案し、同研究会で現在利用されている。

「原則」とは、「現実」を縛るものとしての「原則」ではなく、「現実」によってより洗練されたものになっていく本来柔軟なものとしての「原則」であり、それが存在する方が存在しないより、そして、それに自覚的になる方が無自覚でいるよりも「現実」に向き合いやすいという性質のものであると筆者は考える。複雑な「現実」の事態について可能な限り過不足なく考え抜くための留意点と

方向性を、いくつかのキーワードとともに示したものとも言えるだろう。

注)

②は「クライアントの家族および親族に遺伝子検査を行うことが、彼らの健康管理上明らかに有益である（疾患の治療や予防に直接役に立つ）場合」なので、「原則としてまずクライアントから」としたが、③は「彼らの健康管理上明らかに有益であるとは言いがたいが、研究上の必要性がきわめて高い場合」なので、「必ずクライアントから」と厳しい記述にした。

参考文献

Prescribing Our Future : Ethical Challenges in Genetic Counseling. 1992, Dianne M. Bartles Ed., Adline, US

Assessing Genetic Risk : Implications for Health and Social Policy. 1992, L. B. Andrew Ed., National Academy Press, US

Psychological Aspect of Genetic Counseling. 1992, March of Dimes Birth Defect

Foundation, Wiley-Liss, US

Medical Genetics : Principles and Practice (Forth edition). 1993, James J. Nora, F. Clarke Fraser Ed., Lea & Febieger, US

Genetic Counselling : Practice and Principles. 1994, Angus Clarke Ed., Routledge UK

Molecular Diagnosis of Genetic Diseases. 1996, Rob Elles Ed., Human Press, UK

Psychological Effects of Screening for Disease Prevention and Detection. 1995, Robert T. Croyle Ed., Oxford University Press, US

The Troubled Helix : Social and Psychological Implications of the New Human Genetics. 1996, Theresa Marteau Ed., Cambridge University Press, UK

Counseling about Cancer : Strategies for Genetic Counselors. Katharine A. Schneider, 1996, Graphic Illusions, US

受付日 : 1997年10月13日

受理日 : 1997年12月17日