

発症前遺伝子診断の遺伝カウンセリングにおける看護師の役割

A role of genetic nurses at genetic counseling related to presymptomatic genetic testing

遺伝子診療部：山下浩美

〈要旨〉

動脈や消化管が突然破裂することのある常染色体優性結合織疾患の発症前遺伝子診断を経験した。遺伝カウンセリングやその前後の面談でのクライアントの語りから、クライアントの思いの変化を分析し、看護介入を振り返った。その経過と家族へのかかわりから、看護師の役割を考察した。

〈キーワード〉

発症前遺伝子診断、遺伝カウンセリング、看護師の役割

1. はじめに

遺伝子診療部にはさまざまな悩みを持ったクライアントが訪れる。中には、家族が遺伝性疾患を有しており、自分が将来同じ病気を発症するかどうか調べたい、という発症前遺伝子診断を希望されて受診するクライアントもいる。しかし、ヒトゲノムの研究・解析が進み、疾患が遺伝子レベルで解明されてきた現在でも、その治療法は必ずしも確立していないのが現状である。そのため、発症前遺伝子診断についてはより慎重な対応が必要であり、遺伝子診療部では、根治療法のない遺伝性神経筋疾患に関して独自の発症前遺伝子診断指針（資料①）を作成し対応している。

今回、結合織が弱く血管や消化管が突然破裂することのある、常染色体優性遺伝病の発症前診断の遺伝カウンセリングを経験した。治療法や予防法はまだ確立していないが、禁忌処置が確立しており、診断の医療的メリットは大きいと考えられた。事例のクライアントは、疑わしい症状がいくつか見られたものの診断にはいたらず、はじめは望んでいなかった遺伝子検査を希望され、診断が確定した。遺伝カウンセリングは、遺伝性神経筋疾患の発症前遺伝子診断指針を参考に進められた。

計10回の遺伝カウンセリング、面談で語られたクライアントの思いと看護を振り返り、看護師の役割について考えた。

《遺伝性神経筋疾患に対する遺伝カウンセリングおよび発症前診断の指針》

1. 遺伝カウンセリングおよび発症前診断の実施手順

第1回遺伝カウンセリング（遺伝カウンセリング担当医師A、心理職、看護職）

- ・ 発端者および家系内血縁者の医学情報を収集する。
- ・ 疾患の概要（遺伝形式、臨床症状、臨床経過など）について説明する。
- ・ 発症前遺伝子診断の意思を確認する。（すでに疾患についてその遺伝的側面を含めて一応の知識があり、かつ発症前遺伝子診断を意図して来院された場合）

第2回遺伝カウンセリング（神経内科および精神神経科専門医、心理職、看護職）

- ・ 発症前遺伝子診断の意思を再確認する。
- ・ 神経内科および精神神経科専門医による個別の面談および診察を行う。

第3回遺伝カウンセリング（遺伝カウンセリング担当医師B、心理職、看護職）

- ・ 発症前遺伝子診断の意思を再々確認する。特に結果が陽性であった場合に生じうる不利益を具体的に説明する。
- ・ 遺伝子検査の承諾書（同意書）を渡す。

第4回遺伝カウンセリング（遺伝カウンセリング担当医師AあるいはB、心理職、看護職）

- ・ 発症前遺伝子診断の意思を最終的に確認する。
- ・ 承諾書（同意書）の署名を確認した後、採血する。

・ カウンセリング毎に下記のチェック項目を確認する。最終的にすすめてのチェック項目が満たされなければ発症前遺伝子診断は実施しない。また質問事項に関してはJ. Genet. Counseling2:123-137, 1993を参照する。

・ 原則的には神経内科、精神神経科専門医による面談、診察を含め、最低4回の遺伝カウンセリングを経て発症前遺伝子診断の意思を十分に確認し、かつ遺伝子診療部スタッフカンファレンスで合意を得た後に施行する。必要に応じて医学部倫理委員会の承認を得る。

・ カウンセリングにおいては「知る権利」とともに「知らないでいる権利」も同等に保障されていることを十分に説明する。

・ 各回の遺伝カウンセリングの間は最低2週間はあける。

・ 少なくとも2回目以降の遺伝カウンセリングの際には同伴者を伴うように示唆する。

・ 結果は面談の上、本人に対して直接口頭で伝える。（本人の同意が得られた場合は同伴者に対しても結果を伝える）郵送や電話による結果の告知はしない。

2. 発症前遺伝子診断の結果、陽性と判定された場合の対応

- ・ 原則として信州大学医学部附属病院遺伝子診療部，第3内科，精神神経科において定期的に面談および診察を行い，心理社会的側面を含めた医療支援をしていく。
- ・ 具体的には検査結果告知1週間後，1ヵ月後，3ヵ月後，6ヵ月後に面談ないしは電話によるコンタクトを行う。これ以降は原則として6ヵ月後との診察，面談を行う。
- ・ クライアントがいつでも連絡できる連絡先を確保し，その連絡先を伝えておく。

3. 発症前遺伝子診断にあたってのチェック項目

- 1) 成人である。
- 2) 発症前遺伝子診断が誰からも強制されたものではなく，本人の自発的な意志に基づくものであることが確認できる。
- 3) 当該疾患についての家族歴があり，家系内発症者の遺伝子変異が判明している。
- 4) 疾患の遺伝形式、臨床的特徴を理解している。特に病状が進行性であり，有効な予防法や治療法がないことを理解している。
- 5) 当該疾患の遺伝子検査の意味，特に疾患によっては陽性とも陰性とも判定できないグレーゾーンがあることを理解している。
- 6) 検査結果が陽性であった場合の将来設計について見通しを持っている。
- 7) 精神疾患を有していない。また思考および態度に一貫性があり，感情の起伏が激しくない。
- 8) 遺伝子診断後および発症後，心理・社会的な側面からの支援を含むフォローアップをする医療機関がある。
- 9) 発症前遺伝子診断に関する遺伝子診療部の指針を理解している。
- 10) 家族の理解が得られている。(注；あくまでも本人の意思が優先なので必須ではない。遺伝子診断後および発症後の支援の状況を予測するために確認するものである。)

2. 方法

遺伝カウンセリングの経過を、遺伝子検査をキーワードに4つの時期に分け、クライアントの思いと看護師のかかわりを振り返った。

倫理的配慮として、本研究の目的をクライアントに説明、事例の使用を拒否してもなんら不利益を被らないことを保障した上で、本事例を発表することについて、クライアントの了承を得ている。また、個人が特定されないよう匿名性に配慮した。

資料②

常染色体優性遺伝性結合織疾患

- Ⅲ型コラーゲン遺伝子COL3A1の異常による常染色体優性遺伝性結合織疾患
- 頻度は1/50,000~100,000
- 主要症状—動脈破裂、腸管破裂、妊娠中の子宮破裂
20歳までに25%が、40歳までに80%が重大な症状を呈する
- 検査—皮膚線維芽細胞のⅢ型コラーゲン遺伝学的検査(タンパク、遺伝子)
- 予後—生存期間中央値48歳
死亡原因の約3/4は動脈破裂
妊娠中の死亡率5%(動脈破裂、子宮破裂)
- 健康管理—血管合併症の予防(血圧管理、大血管のスクリーニング) 救急時の対応、禁忌処置の徹底

3. 事例紹介

クライアント：A氏 男性 30歳代

疾患：常染色体優性遺伝性結合織疾患（資料②）

既往歴：肝出血、靱帯断裂

家族背景：父親は多発性動脈瘤で死亡（40歳代）。弟は両側の気胸、直腸破裂を経験し、確定診断を希望して遺伝子診療部を受診。遺伝子検査にて常染色体優性遺伝性結合織疾患と診断された。母親と2人暮らし。姉と弟は県内在住で、週末は実家で過ごしている。

4. 遺伝カウンセリングの経過

1) 弟の遺伝子変異が見つかる

A氏の弟は、家族歴と既往歴から常染色体優性遺伝性結合織疾患と診断されたが、遺伝子検査での確定診断を希望され遺伝カウンセリングが行われた。A氏は弟の付き添いとして来院。弟の遺伝子に変異が見つければA氏の遺伝子検査が技術的に可能であることが説明された。また、A氏の診察所見と既往歴から、同疾患である可能性が否定できず、その可能性は50%より高いかもしれないと説明された。

	クライアントの語り	クライアントの思い
弟の遺伝子検査	検査を受けたいなら受ければいい。でも自分は検査を受けるつもりはない。陽性であった時よりも陰性である時のほうが困ると思う。	自分だけが病気を逃れていたら弟に対して申し訳ないという意識
弟の診断が確定	そうだとは思っていたけどショック。自分が検査をして陰性だったら、弟の身勝手な行動に対して何も言えなくなってしまう。	家族関係の変化の恐れ

看護介入) 父親が亡くなってから一家の大黒柱として家族を支えてきたA氏にとって、家族のバランスを最優先に考える気持ちは理解できた。しかし、弟に何か起こるたびに医療者から厳しい説明を受け、弟の死を覚悟した経験から、同じ疾患を自分のものとしてとらえることは困難と思われた。遺伝子検査は自己決定のもとに行われるべきであり、決して強制はしないが、検査は受けても受けなくても弟と同じ疾患を有している可能性があることを理解して健康管理していくことを勧めた。また、体調の変化を感じたときにはすぐに連絡いただくよう、連絡先を渡した。

2) 遺伝子検査に対する迷い

弟からA氏は元気がなく様子がおかしいと聞き、その後の様子をメールで尋ねてみた。返事の文面からは悩んでいる様子はわからなかったが、しばらくして遺伝子検査を考えたいという連絡があり受診。疾患と遺伝子検査について、情報提供がなされた。

	クライアントの語り	クライアントの思い
弟が語るM氏の様子	兄がずっと元気がない。他の兄弟が病気じゃなくても自分はなんとも思わない。そういうことで兄が検査を迷っているなら検査してほしいと思う。それに、(こういう体質) かもしれない、じゃ、医者だって緊急の対応に困ると思う。	弟はA氏が検査を迷っているのは自分を気遣ったことだと思っている。また、遺伝子検査をすることのメリットは大きいと考えている。
遺伝子検査を希望	陽性だったらたぶんショックが大きい。違うだろうという思いもある。検査をしてしまったら逃げ道がもうないから怖いですね。でも何とかやってみようかという気持ちもある。陰性だったら弟への接し方がわからない。	遺伝子検査を希望するが、具体的なイメージができていない。

看護介入) 今までと違い、疾患を自分のものとして考え始めている様子であった。遺伝子検査を受けた場合にわかることとその意味について理解を確認した。また、検査をして結果がわかったとき、いろいろな思いを抱く可能性を示し、具体的にイメージしてもらった。父親が亡くなったときのことや弟が何日もICUに入り意識がなかったことなどを見てきているA氏にとって、疾患を自分のものとしてとらえることは死を予感させるものでもあり、「怖い」という言葉につながっていると思われた。体調に変化がないことを確認し、心配なことがあればいつでも連絡していただくよう伝えた。また、遺伝子検査についてはもう一度検討して、連絡してほしいと伝えた。

3) 遺伝子検査の実施

A氏から「やはり遺伝子検査は受けたい。準備を進めてほしい。」とメールがあり、スタッフや関係者でのカンファレンス後、倫理委員会での検討へと準備が進められた。また、A氏には、遺伝子検査を受けること、または受けないことのメリット・デメリットを考えてもらい、「遺伝性神経筋疾患の発症前遺伝子診断指針」に添い、精神科医の面接や心理テストを実施した。

	クライアントの語り	クライアントの思い
遺伝子検査の準備	遺伝子検査を受けること・受けないことのメリット・デメリットを表にして持参する。(検査を受けないことのメリットは空欄)	今後の結婚を含めた将来設計のために自分の体質についてハッキリさせておきたいと考えている。
遺伝子検査の採血	検査を受けたいという気持ちに変わりはない。弟との関係についての心配も語るが、自分のためには検査を受けたほうがよいと考えている。	検査することを決めてすっきりしたという感じ。
精神科医師の面接と心理テスト	心理テストの結果は、そだなと思うこともあったし、違うかなと思うところもあった。確かにあまり感情を表に出さないでいて一気に切れることがある。でも、楽天的な性格なんで。 <u>まあ、俺は違うと思うんです、弟とは。</u>	遺伝子検査の結果は聞きたいと思っている。また、その結果を受け止められるという自信がある。

看護介入) 遺伝子検査への準備の様子をメールで知らせるとともに、疾患・遺伝子検査に対する理解の確認を継続的に行った。遺伝子検査を受けること・受けないことのメリット・デメリットについては、こちらの考えも提示し、A氏と一緒に考えた。遺伝子検査の採血が済むとすっきりした様子であった。結果は聞かないという選択もあることを提示し、結果が出るまで2ヶ月に一度の面談をした。「次回は結果をお知らせできそうです」と医師から伝えた面談の最後にA氏が言った「まあ、俺は違うと思うんです、弟とは。」という言葉が気になったが「弟とは体質が違う(遺伝子変異がない)」というようにも「性格が違う」というようにも受け取れ、真意を聞きなおすチャンスを失ってしまった。医療者は、A氏は遺伝子変異がある確率が50%より高いと考えているだろうと思っていたので、発症前診断とはいえ、確定診断に近い感覚で検査に望んでいた。A氏の言葉が「自分には遺伝子変異がないと思う」という意味だとすれば、遺伝子変異があった場合それは、A氏にとって予想外の結果ということになり、受け止めるための準備に向けた支援が必要であると思われる。

4) 結果告知

遺伝子検査の結果が出てA氏が来院した。看護師は基本的にクライアントとともに検査結果を聞くことにしており、医師からの結果告知前に面談を行った。

	クライアントの語り	クライアントの思い
結果告知前	結果が聞けると思うとそれなりに考えることがある。いざ聞くとすると、そんなこと知らなくてよかったかなと思ったりもする。でも自分は違う（変異がない）と思う。何も理由はないけどそんな気がする。そう思おうとしているのかもしれない。陽性なら陽性で受け入れて生活するしかないと思っている。	自分は陰性（変異がない）ではないかと考えている。

看護介入) A氏の言葉からやはり、変異がないと思っていることが明らかになった。これまでの医師からの情報提供について確認するとともに、A氏が今まで語った思いを振り返った。その上で、結果を聞かないという選択肢や、今日は聞かないという選択肢もあることを再度提示。また「変異がなかった場合には弟との関係を心配していたが、それについて今はどう考えているか」「変異がなかった場合、またはあった場合、その結果をだれにどのように伝えるのか」「変異があった場合には生活にどんな変化があるか」などを具体的に一緒に考え、結果告知に備えた。

	クライアントの語り	クライアントの思い
結果告知 「変異が見つかりました」	こういう結果だったら言おうと思っていたんだけど、小学生の頃から足の付け根が痛くて動けないことがあったり、仕事を始めてからも何のきっかけもなく普通じゃない腹痛を感じたことがあった。	自分の過去を振り返りながら、結果を受け止めようとしている。
結果告知後	母のことが心配。家では「たぶん違うよ。」と言ってきた。昔は自分は父親とそっくりだと言われていたけど、最近弟が亡くなった父親にそっくりになった。自分は傾向が違うから体質も違うと思っていた。ハッキリしたことはありがたいと思っています。あとはこの結果をどう使うかですね。気をつけてやっていけることは、逆にプラスに考えたい。	自分のショックな気持ちを母の思いに投影している。結果を前向きに捕らえようとしている。

看護介入) 結果の理解の確認をするとともに、今後の具体的な行動、健康管理について一緒に考え、次回の受診日を約束した。また、今後もしっかりフォローして行きたいと考えていることを伝え、本人でも家族でもいつでも連絡してほしいと伝えた。

5. 考察および結果

今回の発症前遺伝子診断は、確定診断の意味あいの大きい診断であった。少なくとも医療者のスタンスはそうであった。そして、A氏もそう考えていると理解していた。しかし、A氏は「自分は遺伝子変異がないだろう」と考えており、その根拠は「父親が自分より弟に似ているので、自分は2人とは違う」という医学的根拠に乏しいものであった。遺伝カウンセリングで何度も疾患や遺伝子について情報提供し、理解を確認してきたつもりであったが、A氏は自分なりの判断基準を別に作っていた。A氏は優性遺伝病の遺伝形式を初めて説明されたとき、単純に50%の確立であると理解したはずであった。そして、診察後にその可能性が50%より高いかもしれないことを説明され、自らそれを口にしていた。そんなA氏でも、最終的に判断基準としたのは「皮膚の透過性や既往歴」といった医学的根拠ではなく、「顔や体型、性格」であった。医療者は、どのクライアントに対してもそのように自分なりの判断基準を持っている可能性を考慮して、対応していく必要がある。看護師はクライアントの言葉を傾聴し、その時々にかかる医学的根拠のない判断基準を丁寧に軌道修正していく役割があると感じた。

A氏は、自分の診断確定後、「似ていない」ことを理由に全く心配していなかった姉についても心配し始めている。姉には特徴的な診察所見や既往歴がないことから、同疾患である可能性は低いと思われるが、完全に否定できないため、疾患や家族の情報をまとめた情報提供書を渡し、医療機関受診の際に利用してもらうことにしている。一方、姉（一度は母とともに、もう一度は単独で、面談に訪れている）の不安は自分よりも弟たちにあり「弟にいつ何が起こるか考えると眠れない」

「いつでもこれが最期かもしれないと思ってしまい、弟がしたいということを止められない」「自分の命を弟にあげたい」と涙ながらに語っている。家族の前では、そんな不安は微塵も見せず明るく振舞っており、楽天的な自分でいたいと望んでいる。母親は、安心して気を抜いていると何か起こるのではないかと考えており、常に病気のことを考えていれば大丈夫と信じている。また「何をしても心底楽しいということはない」と語っている。家族はそれぞれにこのようなつらい事態をどう乗り越えていくかを模索しており、看護師はそんな家族に寄り添い、支援していく役割を持っている。

患者である弟は、直腸破裂の際に造設したストマについての悩みや経済的な悩みを抱えていた。看護師は、療養生活についての相談に乗るとともに担当医やソーシャルワーカーなど他職種とのコーディネーター役となり、患者を支えていく役割を持っている。また、時間を無駄にできないと1日を精一杯生きながらも「友達が結婚して子どもが生まれたり、家を建てた話を聞くと自分だけ置いていかれた気がする。」とあせりのような不安を語っている。看護師は患者が自分の価値観を築き、

自信を持って生活していけるよう、いつでも気軽に話ができる窓口となると同時に、医療者がいつでも患者を支援する体勢にあるというメッセージを送り、孤独にならないよう配慮する役割がある。

発症前遺伝子診断を行うときの看護師の役割を以下のようにまとめた。

- ・クライアントの望んでいることや不安を明確にする
- ・遺伝子検査によるメリット・デメリットをクライアントと共に考える
- ・クライアントの理解を助け、継続的に確認、必要時軌道修正する
- ・クライアント・家族がいつでも相談できる窓口となる
- ・クライアント・家族がさまざまな変化に対応できるための準備をする
- ・希望時面談を行い、精神的支援をする
- ・健康管理のアドバイス・療養生活の支援をする
- ・他職種とのコーディネーター役となり、必要な場を設定する

6. 結語

発症前遺伝子診断は、その結果が必ずしもクライアントの望む結果をもたらすとは限らず、慎重に行われる必要がある。また、遺伝性疾患の悩みは相談に訪れたクライアントだけでなく、家族にも大きな影響を及ぼす。そして、診断後も継続的なフォローが必要となる。今後もクライアント、家族に丁寧に対応していきたいと思う。

〈参考文献〉

吉田邦広：神経疾患と遺伝子診断 遺伝子診療部としての取り組み, 日本神経学会誌「臨床神経」, 42 巻, 1112-1112, 2002

安藤広子他：遺伝看護, 医歯薬出版株式会社, 2002

山下浩美他：エーラス・ダンロス症候群(血管型)の遺伝カウンセリング 遺伝子変異が検出された2症例へのかかわり, 日本遺伝カウンセリング学会誌(1347-9628)25巻1号 Page36(2004.03)

山下浩美他：遺伝カウンセリングと看護婦の役割, 日本遺伝カウンセリング学会誌(1347-9628)23巻1号 Page28(2002.09)