

## D. 産科疾患の診断・治療・管理

### Diagnosis, Therapy and Management of Obstetrics Disease

## 6. 異常妊娠

### Abnormal Pregnancy

#### 14) 遺伝カウンセリング：Genetic counseling

##### 1. 遺伝カウンセリングとは

遺伝カウンセリングとは、遺伝性疾患、あるいはその可能性を持つ当事者、家族、親族に対して生活設計上の選択を自らの意思で決定し行動できるよう臨床遺伝学的診断を行い、医学的判断に基づき適切な情報を提供し、支援する診療であり、遺伝相談とも同義に呼称されることもある。クライアント、カウンセラー(来談者)とカウンセラー(相談対応者)が時間をかけ、十分な理解、納得を求めながら、繰り返して行われる心理的支援を伴うプロセスである点から、通常の医療のなかで医療行為の内容を十分説明し、医療者に患者が同意を与えるインフォームドコンセントとは異なるものである。

##### 2. 遺伝カウンセリングで扱われる診療領域

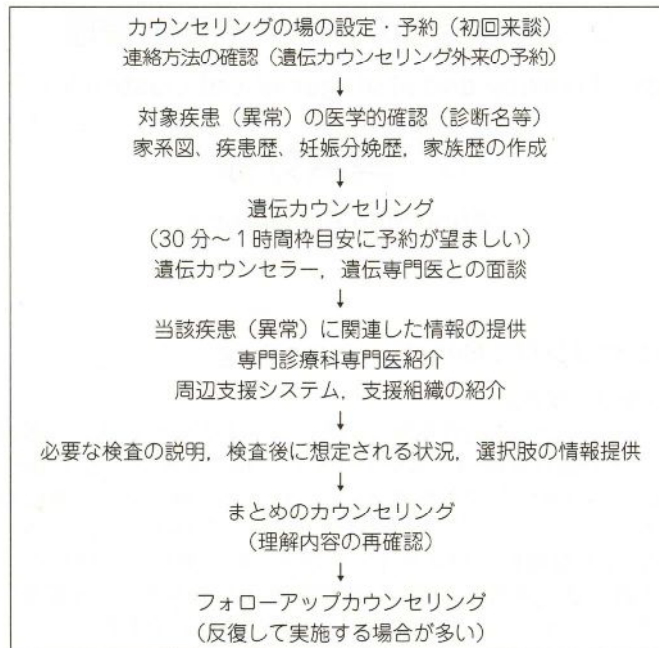
一般的な遺伝カウンセリングで取り扱われる遺伝病(狭義のメンデル遺伝病から、広く一般の生活習慣病等まで)に関する相談をはじめ、表 D-6-14)-1 に示したような多岐にわたる領域が遺伝カウンセリングの対象となる。最近の産科医療機関では『妊娠前外来』として妊娠、結婚前の相談としてこれらの遺伝性疾患に関するさまざまな要請に答えている場合も多い。

##### 3. 遺伝カウンセリングの実際

実際のカウンセリングの流れは図 D-6-14)-1 のとおりである。カウンセリングでは該当疾患(異常)の正確な診断名が必要であるが、不確実な場合も多く、あいまいなまま話を

(表 D-6-14)-1) 遺伝カウンセリングの対象領域

- |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 妊娠中の疾患罹患、服薬、レントゲン等の環境因子の胎児への影響の相談</li> <li>・ 流産(習慣流産)、死産、不妊、の原因・治療に関するもの</li> <li>・ 出生前診断に関連したもの             <ul style="list-style-type: none"> <li>羊水穿刺診断(主に染色体、生化学)</li> <li>絨毛採取診断(主に遺伝子診断)</li> <li>画像診断(超音波、MRI、CT)</li> <li>マーカーテスト(血液マーカー)</li> <li>母体血中胎児細胞診断(遺伝子検査、染色体検査)</li> </ul> </li> <li>・ 着床前診断に関連したもの</li> <li>・ 生殖医療に関する相談(ARTの影響、不妊の原因、影響等)</li> <li>・ 高齢妊娠、若年妊娠</li> <li>・ 先天異常に関する相談 既往出産、家系親族内での出産</li> <li>・ 遺伝性疾患に関する相談(遺伝形式の説明、遺伝確率、疾患の説明、診断、診療、生活支援)</li> <li>・ 結婚・妊娠に関する相談(近親婚、家族歴、環境因子)</li> <li>・ 遺伝性腫瘍(家族性腫瘍)</li> <li>・ 遺伝子診断・遺伝子解析研究に関する相談</li> </ul> |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|



(図 D-6-14)- 1) 遺伝カウンセリングの流れ

進めざるをえない例も多い。家族親族関係を尊重したうえで進めることが重要であり、当該患者本人の協力同意なくしては詳細な情報収集は困難である。カウンセリングの対象疾患が確定できればその医学的情報提供がより明確となり、遺伝予後・確率等の予測も可能となる。遺伝子診断を含む診断検査の選択にあたっては、インフォームドコンセントではなく、インフォームドチョイスであるべきとされ、被検査者の「知らないでいる権利」(検査自体を受けない)は尊重されなければならない。未成年者の場合でも16歳以上は本人自身の選択同意が必要であり、15歳以下の場合においても、十分に本人の有益性を検討するために情報提供が必要である。現在本邦では遺伝子検査が通常診療の中で施行された場合、商法に定められた生命保険等における契約時の告知義務が生じることとなる。必要に応じて、該当する疾患の専門医との連携、社会支援体制、当事者団体等についての情報も必要に応じて提供することとなる。遺伝カウンセリング一般にいえることであるが、1回のみのカounselingでは、多くの場合誤って理解していることも多いことから、反復したフォローアップカウンセリングにより、正しく医学情報が理解されたかどうか、その情報に基づく十分な理解のもとに自己決定がなされたかの確認をすることが重要である。とくに胎児診断が関与した遺伝カウンセリングは妊娠週日により妊婦本人の選択肢が影響を受けることから、詰まった日程に振り回されることも少なくない。短期な日程でも、可能な限り上記のプロセスを重視して望むべきであろう。

#### 4. 遺伝カウンセリングに求められる姿勢

##### 1) プライバシーの尊重

遺伝情報は究極の個人情報といわれる。情報の守秘は最も重要である。総合病院などにあつては事務窓口、電話交換台に至るまで遺伝カウンセリング来談希望者の情報の守秘・プライバシーポリシーの徹底が重要である。

##### 2) 傾聴、共感の姿勢

遺伝カウンセリングでは来談者からの話に傾聴、共感の姿勢を持つことが重要である。

まずはじっくりと聞く姿勢を示すところからすべては始まる。クライアントから「カウンセラーには聞く心がない」、さらに「話を深めるにふさわしい受容状況もない」、「本音の話の契機も見出せない」となるようではカウンセリングの導入部から遺伝カウンセリングは成立していないことになる。医学的に不合理、理不尽な話から切りだされることもしばしばみられる。まずは心を広げて聞く姿勢を示すことで水面下に何を求めようとしてこれらの話が展開されているのかを推理することも重要である。来談者に共感を示すということは重要ではあるが、最後まで理不尽なことに同調し協力するということではない。医学が自然科学の理の下にあり、生命倫理規範のもとに行われる限り、その範囲から逸脱することは許されない。

#### 5. 遺伝カウンセリングにおける基礎知識

##### 1) 先天形態形成異常(先天奇形)と遺伝病

先天形態形成異常(先天奇形)は一般集団のなかに、約2~3%の頻度で現れるが、これらのうち、単一遺伝子によるものは10%弱、染色体異常約3%、多因子遺伝によるもの20%、環境・催奇形因子によるもの10%前後、といわれており、50~60%は原因不明である。先天奇形のなかには疫学的に遺伝集積性を示すものがみられるが、頻度は少ない。

##### 2) 遺伝子異常と遺伝病

遺伝病は、すなわち遺伝子異常が原因しているわけであるが、近年は悪性腫瘍、生活習慣病等多くの疾患が、複雑なステップを経た遺伝子異常の積み重なりにより発症することが知られている。遺伝子異常には、遺伝子発現異常、遺伝子変異などが含まれる。

構造遺伝子の異常に起因しメンデルの遺伝則に従った形式により発症するものをメンデル遺伝病と呼ぶ。

##### 3) 常染色体優性遺伝病

メンデルの優性遺伝則に従い、患者と健者の間に生まれる子供に病児が現れる確率は50%となるが、遺伝子を受け継いだものの、100%発症しない場合もあり、発症率は浸透率(P)によって左右される。したがって、発症確率は $P \times 1/2$ となる。また、遺伝背景はないまま、新生突然変異により発症することもある。

##### 4) 常染色体劣性遺伝病

遺伝子が劣性遺伝子のホモ接合体になると発症するが、ヘテロ接合体は一般に表現形は異常のない保因者である。ヘテロ保因者同士から生まれる児に出現するがその確率は1/4となる。まれな疾患であればあるほど、血縁関係による結婚(ヘテロ保因者同士の結婚)に由来する場合も考慮しなければならない。疾患の頻度をQとすると、一般集団でのこの劣性遺伝子の保有頻度は $2\sqrt{Q}$ となる。

##### 5) X連鎖劣性遺伝病

X染色体上にある、劣性遺伝子をもつ男性に発症するのが一般的であり、この場合母親は保因者である。保因者の母親からは男児の1/2が罹患する。

##### 6) 遺伝子刷り込みによる発症

対立遺伝子のうち、母方または父方いずれかの遺伝子異常から発症する一群の異常が知られている。

#### 6. 臨床遺伝専門医、遺伝子診療部

現在「遺伝カウンセリング」施設と公称している医療機関、施設はまだまだ少ない。こうした中で臨床遺伝専門医制度(日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会の統一専門医制度)が存在しており、3年間の規定のカリキュラムに従った研修ののち、資格試験により認定されている。この臨床遺伝専門医は全国で約600名(うち産婦人科専門医は約100名)であり、各専門医がそれぞれの立場で臨床遺伝診療に携わっている。また、数はまだ少ないながらも、看護学、理学、心理学などの出身者が専門修士コースを経て遺伝カウンセラーとして臨床の場で活躍している。産婦人科専門医で臨床遺伝専門医のいる施設は日本産婦人科医会ホームページで閲覧できる。また、生殖補助医療(ART)に関する遺伝カウンセリングを扱う臨床遺伝専門医は日本産科婦人科学会、日本産婦人科医会ホー

(表 D-6-14)-2) 臨床遺伝医学の情報インターネット

- いでんネット <http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>  
京都大学附属病院遺伝子診療部（藤田潤教授）の運営。  
全国の遺伝子検査施設、カウンセリング施設のリストもある。
- GGENETOPIA <http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/>  
信州大学附属病院遺伝子診療部（福嶋義光教授）の運営。  
さまざまな臨床遺伝学的情報が掲載
- OMIM, (Online Mendelian Inheritance in Man.)  
<http://www3.ncbi.nlm.nih.gov/Omim/>  
ヒト遺伝性疾患、遺伝子のカタログ。米国 NCBI の運営
- 日本産婦人科医会ホームページ遺伝相談施設  
<http://www.jaog.or.jp/JAPANESE/PUB/iden/iden.html>  
産婦人科専門医で臨床遺伝専門医の地域別相談窓口紹介

ムページで一覧できる。最近では大学附属病院を中心に遺伝子診療部などの名称で横断的な中央部門として臨床各科が協力し合う体制も整いつつある。ここでは、臨床遺伝専門医（指導医）を中心にして、看護、心理、事務、等の職制が兼務の形で加わり、遺伝子診療が包括的医療として扱われている。

#### 7. 遺伝カウンセリングとネット情報網

現在、表 D-6-14)-2)に示したような website で最新の遺伝医学情報を得ることが可能である。一般の人もアクセスできるため、豊富な情報を携えて来談するクライアントも多くなってきた。日本産婦人科医会ホームページ遺伝相談施設では、産婦人科専門医と臨床遺伝専門医の両資格をそなえた医師の窓口が紹介されている。

#### 8. 最後に

ゲノムの時代といわれる遺伝子診療時代の中においてはこれらの諸問題に対して早急に適切な機構整備が望まれるところである。産婦人科は妊娠、胎児診断という本領域に直結した診療を扱うところから、2007年4月には日本産婦人科学会も「出生前に行われる検査および診断に関する見解」・「先天異常の胎児診断、特に妊娠絨毛検査に関する見解」として改めてこれらの取り扱いについてのコメントを提示しており、遺伝子診療、遺伝カウンセリングに際しては十分な理解が必要である。

#### 《参考文献》

1. 遺伝カウンセリングマニュアル（第2版）. 福嶋義光, 編著 東京：南江堂, 2003
  2. 一般外来で遺伝の相談を受けたとき. 藤田 潤, 他, 編著 東京：医学書院, 2004
  3. 長崎遺伝倫理研究会. 遺伝カウンセリングを倫理するケーススタディー. 東京：診断と治療社, 2005
  4. 佐藤孝道. 遺伝カウンセリングワークブック. 東京：中外医学社, 2000
- 〈平原 史樹\*〉

\*Fumiki HIRAHARA

\*Department of Obstetrics and Gynecology, Yokohama City University School of Medicine, Yokohama

Key words : Genetic counseling · Prenatal diagnosis · Informed Choice

索引語 : 遺伝カウンセリング, 出生前診断, インフォームドチョイス