

3. 「家族性腫瘍遺伝子診断ガイドライン（案）」に関する調査結果

97年7月の「家族性腫瘍遺伝子診断ガイドライン（案）」に関する調査（郵送自計方式、研究会会員、日本がん学会評議員、計623名）

(1) 家族性腫瘍：回答率22.2%、年齢 52.5 ± 10.5 歳、研究歴 26.0 ± 10.6 年であった。

(2) ガイドラインの妥当性評価について調査したところ、「遺伝子診断で配慮すべき19事項」中、調査時点で妥当性合格ライン80%を下回った項目は「遺伝子検査の実施」、「対象者の選択」、「遺伝子診断を行う者」、「倫理・審査委員会による審査」、「前提条件としての病名・病態の開示」、「遺伝子検査の代理人による同意」、「情報の管理と家系の登録」であった。自由記載記載者数の多い3項目は、「ガイドラインの作成」、「ガイドラインの遵守」、「遺伝カウンセリング」であった。なお、これらの項目については、その後ワーキンググループの検討を経て、改訂が進められ現在改訂第5版にいたっている。

(3) 「研究会が「ガイドライン」を作成する」のに、「賛成」92%、「反対」1%、「わからない」3%、「無回答」4%。「ガイドラインの遵守」は、「完全遵守」23%、「できるだけ遵守」50%、「参考にはする」1%、「各施設の倫理・審査委員会に任せる」7%、「わからない」3%、「その他」5%、「無回答」11%であった。

(4) 「がん遺伝子素因診断」は、「既に実施」28%、「予定がある」9%、「予定なし」30%、「わからない」11%、「その他」5%、「無回答」17%であった。遺伝子別では、APC、MLH1/MSH2、BRCA1/BRCA2が多い。実施予定疾患は、FAP、HNPCC、家族性乳癌が多い。

(5) 「遺伝カウンセリング」は、「既に実施」17%、「予定がある」11%、「予定なし」38%、「わからない」10%、「その他」6%、「無回答」18%であった。実施予定疾患は、FAP、HNPCC、家族性乳癌が多い。

(6) 自由記載を分析すると、①記載者数の多い上位5項目は順に、「ガイドラインの作成」、「ガイドラインの遵守」、「遺伝カウンセリング」、「インフォームドコンセント」、「対象者の選択」であった。②記載行数の多い上位5項目は順に、「ガイドラインの遵守」、「遺伝カウンセリング」、「インフォームドコンセント」、「対象者の選択」、「ガイドラインの作成」であった。③①②に共通の5項目の中で、繰り返し記載される主なキーワードは、「ガイドラインの作成」：「家族性腫瘍研究会」、「ガイドラインの遵守」：「遵守の方策」、「遺伝カウンセリング」：「体制の整備、カウンセラー」、「インフォームドコンセント」：「新たな検査」、「対象者の選択」：「マススクリーニング、コントロール」等であった。

ちなみに家族性腫瘍研究会会員と日本癌学会評議員の2群間でカイ自乗検定を行ったが、前者がより厳しく遵守する傾向が見られた ($p=0.07$)。一方、自由記載($n=38$)の内容を見ると、「ガイドラインの遵守」については、「厳格に遵守」29%、「条件付きで遵守」5%、「遵守できにくい」66%であった。この数字は、選択肢の回答に比較すると、ガイドライン遵守の傾向が低下するようにみえるが、一般に自由記載欄に意見を記入した回答者が、ガイドライン遵守により批判的傾向があるためと考えられる。

「家族性腫瘍の遺伝子素因診断の実施」の急速な進展と「家族性腫瘍の遺伝カウンセリングの実施」には、大きな乖離がみられる。家族性腫瘍研究会のガイドラインに則り、がん素因遺伝子検査が行われるならば、被検者にとってのメリットも大きいと考えられる。がん遺伝子素因診断に取り組むすべての関係者の意識改革が喫緊の課題である中、ガイドラインの普及と遵守のため、関係諸学会への働きかけ等が必要であることが判明した。その後、人類遺伝学会、臨床遺伝学会等関連学会と意見の交換をはかり、ガイドラインの紹介と普及を行っている。

4. ALS 等神経難病に関する調査

(1) 調査の目的

ALS(筋萎縮性側索硬化症)等の神経難病は、現在のところ有効な治療法は見いだされていないが、QOL を高める療養の在り方を工夫することにより、患者・家族が意義のある生活を全うすることができる疾患である。しかし、入院、施設療養、在宅療養を自由に選択し、かつ円滑に移行するための有効なシステムがない。また緊急時の対応システムも未整備である。そこで、神経難病患者の最適療養を阻害する要因を調査し分析することを目的に、日本 ALS 協会の協力を得て調査を実施した。

(2) 心理・社会的研究の必要性

上述の通り、一般に自然経過、予後は不良とされる。しかし、ALS 患者の中には10年以上生存する場合もあり、時には緩解あるいは改善傾向を示す例がある。生存分析によると長期生存例は必ずしも特殊な一群ではないことが明らかになってきている。また、心理的に抑圧された状態では死亡率は増加し、経過も早く、予後規定因子としては年齢よりも大きいことが報告され、精神神経免疫学的、社会医学的研究が喫緊の課題である。

ALS では病状の進行に伴って全身の筋力が次第に低下し、移動、運動、コミュニケーション、嚥下、呼吸等の重要な機能が冒され、ADL(日常生活動作)の著しい障害、QOL(生命・生活の質)の著しい低下をきたし、終には生命の危機に晒される。運動神経のみが選択的に冒されるため、知的障害はなく意識も清明である。むしろ知的な活動は亢進することが、宇宙物理学者 S.W.ホーキング博士その他多数の ALS 患者の闘病記、作品によって推察されるが、最近 ALS とともに生きる傑出した人物の特性に対する研究 も行われるようになってきている。

単に年齢と病型だけで予後が決まるという段階で甘んずるならば、医療・福祉の存在は意味を持たないと思われる。医療者のペシミズムが、医の呪い効果(メディカル・ヘキシング)によって、ALS 患者の闘病意欲を奪い、免疫力を低下させ、あたら寿命を縮めさせることがあってはならない。

伊藤らは平成8年3月に日本 ALS 協会宮城県支部会員に対する「ALS 療養環境の調査」を実施し、ALS の社会医学的研究の必要性を確認した。それを踏まえ、本研究では、日本と諸外国との比較を通じて、神経難病療養システムの構築に関するデータ、とりわけ、遺伝子検査の持つインパクトについての基礎資料を得るための国内及び、国際調査を行うこととした。

(3) ALS 遺伝子検査に関する調査結果

1) 国内 ALS 担当医師(日本 ALS 協会会員名簿による)

①ALS 担当医師の属性。配布数 510、有効回答数 246、回答率 46.8%。平均年齢 47.9 ± 9.4 歳。有効回答 246、回答率 46.8%。平均年齢 47.9 ± 9.4 歳、臨床経験 22.0 ± 9.4 年。神経内科医は 85.0%であった。

②「過去3年間の QOL 調査」は、「実施」が 4.2%で極めて少ない。内訳は、SF-36 が 10.0%、Sickness Impact Profile が 10.0%、その他 80.0%であった。

③「ALS 遺伝子検査」は、「すべての患者に」「一部の患者に実施」を合わせると 21.5%で、「本人にのみ」は 78.4%、「本人と家族」が 21.6%。「実施していない」は 76.4%であった。

④「ALS 遺伝子検査を実施しない理由」は、「設備がない(不十分)」26.6%、「診断がついても治療法がない」18.0%、「カウンセリングの体制がない(不十分)」11.1%、「倫理上問題がある」10.7%、「費用が保険で支払われない」9.3%等であった。

⑤「遺伝子検査が一般化した場合の患者の不安」は、「家族の発病」50.9%、「病気から逃れられない」17.3%、「人生目標が変わる」10.2%が上位を占めた。

2) ALS 担当医師（国外）

WFN Research Group on Motor Neuron Disease, WFN/ALS Clinical Trials Federation の名簿に基づき、ALS 担当医師に対して郵送自計方式で調査を行った。また、医師調査票とともに患者用調査票を同封し、受け持ち患者に調査票を配布し、記入の上、各自返送するよう依頼した。

①有効回答数 81、回答率 35.1%。平均年齢 45.8±9.0 歳、臨床経験 17.7±9.9 年。神経内科医が 95.0%であった。

②「過去 3 年間の QOL 調査」「あり」は 63.0%（図 1）、SIP が 50.8%、SF-36 が 27.7%、Nottingham Health Profile が 1.5%、その他 20.0%と QOL 調査実施の割合が高い。（図 2）

③「ALS 遺伝子検査」については、「すべての患者に」「一部の患者に実施」を合わせると 62.3%で（図 3）、「本人にのみ」27.3%、「本人と家族」70.5%。「実施していない」は 36.4%と（図 4）、これまた、わが国に比べ実施の割合が高く、なおかつ家族にも実施している場合が多い。

④ALS 遺伝子検査を実施しない理由は、「設備がない(不十分)」30.0%、「カウンセリングの体制がない(不十分)」14.0%、「倫理上問題がある」14.0%、等であった（図 5）。これはわが国と回答の内訳がほぼ一致している。

⑤「遺伝子検査が一般化した場合に患者が抱くであろう不安」を、医師は「家族の発病」54.8%、「人生目標が変わる」17.9%、「検査の信頼性」9.5%等と考えている（図 6）。これもわが国と回答とほぼ一致している。

3) ALS 患者調査

日本 ALS 協会会員の患者名簿に基づき、郵送自計方式で調査を行った。配布数 1439、有効回答数 663、回答率 46.1%であった。

平均年齢 59.8±10.6 歳、男女比、13:7 で男性が多い。発病後の経過年数の分布は、5 年未満が 40.9%、5・10 年が 37.1%、10 年以上が 28.0%であった。

療養場所は「在宅」67.9%、「入院」25.6%（急性病床 11.4%、長期療養病床 14.2%）、「その他」6.5%である。ホスピス（緩和ケア病棟）入院者は 0.2%であった。

日本 ALS 協会会員患者名簿による調査であるため、入会までの期間を含めて、比較的長期療養者が多い。一方、3 年未満は 17.4%である。

ちなみに、回収された調査票および、添付文書等で、明らかに筋萎縮側索硬化症以外の病気でありながら、日本 ALS 協会会員となっている患者であることが確認された場合は、集計からはずしてある。

「不安の程度」について「不安無し」を 0「最も不安」を 5 として、6 段階の平均点で見た場合、不安が強い項目は「家族の負担」4.3、「病気の進行」3.9、「介護人の確保」3.8、「今後の生き方」3.8、「経済的負担」3.6、「死ぬこと」3.5 であり、比較的不安の程度が低かった項目は「職場・学校から見はなされる」1.0、「家族の ALS 発症」1.7、「仕事の継続」1.7、「家族から見はなされる」1.7、「友人から見はなされる」1.8、「趣味の継続」1.9 であった。遺伝に関連した項目である「家族の ALS 発症」は、相対的に数値が低く見えるが、家族性 ALS の頻度の数%に比べて、不安の程度が大きいといえる。遺伝相談等の支援が不充分であることが、

その主な理由であろう。

療養の不安及び自覚的健康度であるが、「直近1週間の自覚的健康度」（0～10，評点尺度）の平均は、「身体的健康度」4.3、「精神的健康度」4.1、「社会的健康度」3.2である。

①「不安の軽減」についての考察

社会医学的・心理学的分析で、特に、罹病期間別の不安の程度を分散分析によって解析してみると、「病気の進行」「死ぬこと」「医師から見はなされる」の項目が1%有意であり、罹病期間が長くなればなるほど、不安が低下する傾向がしばしば見られる。療養の継続が「受容」と「不安の軽減」に密接に関係していることが示唆される。

また、不安に関する検定結果の日米で比較してみると、「仕事の継続」「職場・学校から見はなされる」不安が、日本の患者より米国 ALS 患者 $n=44$ 、平均年齢 56.3 ± 13.1 歳)のほうが強いが、そのほかでは日本が圧倒的に強いという特徴がある。ちなみに、米国では、気管切開を受けている患者は0、経鼻式人工呼吸療法 (BIPAP) 1名であり、気管切開人工呼吸器装着者は0である。

4. 考察と今後の課題

今回、医師調査結果の国際比較により、今後の課題として、「QOL 調査のあり方」、および「遺伝子検査の実施」に絡む問題が浮かび上がった。前者に関しては、回答しやすく信頼性の高い調査票の開発、後者に関しては、倫理に配慮したガイドラインの整備が喫緊の課題となる。これらに関し、引き続き取り組んでゆきたい。ALS 等神経難病に関する遺伝子診断技術の急速な進歩に対応し、患者・家族の QOL に資する医療を提供するためには、Guidelines for the Molecular Genetics Predictive Test in Huntington's Disease(1994)、Guidelines for Genetic Testing for Huntington's Disease (Revised 1994) 等を踏まえ、家族性腫瘍遺伝子診断ガイドライン (案) を参考にしつつ、「ALS 等神経難病遺伝子診断ガイドライン」の作成と普及に、今後厚生省特定疾患 QOL 研究班が当たるべきであろう。

そのためには、The National Center for Genome Resources (NCGR) : Attitudes and awareness of genetic issues, 1998. のような全国規模での基礎調査の実施が喫緊の課題である。

参考

家族性腫瘍における遺伝子診断の研究と これを応用した診療に関するガイドライン（案）

家族性腫瘍研究会倫理委員会

家族性腫瘍の研究と診療の実施にあたり配慮すべき事項

本ガイドラインにおいては、次の用語を以下の通り定義する。

- *遺伝子検査：特定の家族性腫瘍に関連した遺伝子の変異を調べること
- *遺伝子診断：遺伝子検査の結果を臨床所見と家族歴等の遺伝情報に照らし合わせ、特定の家族性腫瘍の易罹患性等を診断すること

I：ガイドラインの基本理念

1. 家族性腫瘍における遺伝子診断の実施にあたっての最優先事項

家族性腫瘍における遺伝子診断の研究および診療に際しては、被検者の人権の尊重が最も重要であり、科学的、社会的利益より優先されなければならない。さらに、家族性腫瘍における遺伝子診断の研究は家系全体に関わるという特殊性から、被検者本人だけでなく家族の人権の尊重も同等に重要である。

II：実施の目的・条件

1. 遺伝子検査の目的

遺伝子検査の目的は、診断・治療のほか、診断方法・治療方法および予防方法の向上、ならびに疾患の病因および病態の解明でなければならない。医療以外の目的もしくは医学に関連する研究以外の目的で行なってはならない。

2. 遺伝子検査の実施

遺伝子検査を行なう前に、被検者および社会にとって期待される利益と予想される不利益とを医学的ならびに心理・社会的な側面から比較考量し、期待される利益が予想される不利益を上回り、遺伝子検査を行なうことが妥当であると判断され、かつ被検者の同意が得られている場合にのみ、検査の実施が可能となる。

3. 対象者の選択

遺伝子診断の対象は、原則として家族歴、腫瘍の種類、発症年齢等から家族性腫瘍であることが疑われる場合、あるいは研究の目的上コントロール試料を得る等の目的で対象とせざるを得ない場合に限る。また、未成年者を対象とする場合には、当該検査が本人に対して直接の利益となる可能性がある場合に限る。

なお、一般健常者を対象とした検診等での家族性腫瘍同定のための遺伝子検査の実施は、現時点では容認されない。また、家族性腫瘍同定のための遺伝子検査は、その精度や浸透率

から、出生前診断の医学的な根拠とは、多くの場合、現時点ではなり得ない。

4. 遺伝子診断を行なう者

遺伝子診断は、遺伝子検査の持つ意味や限界について十分な知識を有する医師が行なわなければならない。

5. 研究にあたっての倫理原則

研究の目的で遺伝子検査を行なう場合には、ヘルシンキ宣言に基づく倫理原則を遵守しなければならない。これらの研究は、科学的に妥当でなければならず、研究を行なう場合には、実施計画書にその内容が明確かつ詳細に記載されなければならない。

6. 倫理・審査委員会による審査

遺伝子診断の研究とそれを応用した診療の実施にあたっては、本ガイドラインに基づき、所属機関の倫理・審査委員会等によって適切に審査され、承認された実施計画書を遵守して実施しなければならない。

III：インフォームドコンセント

1. インフォームドコンセント

遺伝子診断の研究および診療のための検体採取に際しては、事前に被検者本人に対して、その目的、方法、研究的な側面、期待される利益、予想される不利益（精神的な衝撃を受ける可能性があること等も含む）、遺伝子検査の限界（偽陽性、偽陰性の意味）、不確実性（遺伝子の異常が見つかってもしも発症が予測できるわけではないこと）、プライバシーの保護等について、文書および口頭で十分に説明しなければならない。

その上で、医師は、被検者の自由意思による同意を得ることが必要である。また、被検者の同意は、文書でなされなければならない。

2. 前提条件としての病名・病態の開示

遺伝子診断の研究および診療の実施に際しては、常に被検者本人に対して納得がいくまで十分な質疑応答がなされなければならない。そのためには、原則として、当該疾患の病名や病態について被検者本人が知らされていることが、遺伝子診断の研究および診療の実施の前提条件として必要となる。

3. 被検者の拒否権の明示

遺伝子検査の説明を行なう際には、被検者は遺伝子検査を受けないことを選択することができること、またその選択によって医療上の不利益を被ることがないことを、被検者に対して明示しなければならない。さらに、遺伝子検査について同意をした後のいかなる時点においても、被検者はその同意を不利益を被ることなく撤回できることを明示しなければならない。

4. 被検者の不利益の明示

遺伝子診断の研究および診療の実施が被検者個人やその家族に及ぼす事柄としては、より良い治療や予防を選択することを可能とする利益とともに、結婚等において差別を受けたり、家系内の人間関係において軋轢が生じる等の不利益の可能性があることについても、被検者に明示しなければならない。

5. 研究的側面の明示

目的とする遺伝子診断が現在研究段階にあるものか、既に確立された医療とされているものかを被検者に対して明示しなければならない。ただし、現段階では、遺伝子診断の多くが研究的側面を含んでいることを被検者に説明しなければならない。

6. 遺伝子検査の被検者本人以外による同意

被検者が、判断・同意能力の点で一般成人と同一に扱うことが困難である場合は、親権者、後見人、保護者等の代理人の同意に基づいて遺伝子検査・診断を行なうことができる。その場合、代理人は被検者の最善の利益を保護しようとするものでなければならない。ただし、いかなる場合でも、本人の理解を助け、その意向を尊重する積極的な努力を払わなければならない。

7. 検査結果の被検者に対する開示

遺伝子検査に際して、被検者は、検査後のいかなる時点においても、得られた結果を知らされることも知らされないでいることも選択できる。このことを、医師は被検者に対して明示しなければならない。さらに、被検者が結果を知らされないことを選択した場合に予測される利益および不利益についても説明しなければならない。

IV：個人情報管理と保護

1. 個人情報へのアクセス権

遺伝子診断で得られた個人の遺伝情報は、被検者本人に属するものであり、この個人の遺伝情報へのアクセス権は、原則として被検者である本人と、本人から承諾を得た医療関係者および研究者のみが有する。同意能力のない未成年者の場合、同意を与えた親権者にも同時に情報が開示されることはやむを得ないが、情報へのアクセス権はあくまで被検者本人が有することを親権者に説明しなければならない。さらに、未成年者が同意可能な年齢に達したときには情報へのアクセス権があることを、本人および親権者にあらかじめ伝えておかなければならない。

2. 個人情報の管理と守秘義務

遺伝子診断の研究および診療によって得られた個人に関する遺伝情報については、その厳重な保管と管理、ならびに関係者の守秘義務を徹底しなければならない。本人以外（担当以外の医療関係者、および研究プロジェクト以外の関係者、ならびに学校、雇用主、保険会社等、また原則として家系内の他の個人）への漏洩が起らないように厳重な管理体制を整備し、安全対策を講じなければならない。

3. 情報の管理と家系の登録

家族性腫瘍研究を推進し、研究の科学的な質を確保するためには、遺伝子診断の研究および診療によって得られた情報の継続的な記録、集積、管理が不可欠である。また、被検者および家族のプライバシーを保護しながら、被検者とその家系の登録、および継続的な観察が行なえる体制を整備しなければならない。

V: 被検者の支援体制

1. 遺伝カウンセリング

遺伝子診断の研究および診療を実施するにあたっては、被検者およびその家族に対して、各個人の状況に合わせた最新の遺伝学的情報をはじめ、適切で十分な情報を伝え、その正確な理解および意思決定を助けると同時に、被検者およびその家族の心理的变化に応じた支援を提供しなければならない。また、被検者が同意能力のない者や未成年者であっても、適切な遺伝カウンセリングを提供しなければならない。

2. 支援体制の整備

遺伝子診断の研究および診療を実施するにあたっては、被検者およびその家族に対して、医学的、心理的、社会的な支援を継続的に行なえる体制を整備しなければならない。また、その体制の整備にあたっては、当事者および支援団体等の意見を十分に取り入れることが望ましい。

参考文献

- 1) 脊髄小脳変性症—update, *Clinical Neuroscience*, 17 (4), 1999.
- 2) 糸山泰人, 阿部康二, 他: 新しい SCD の臨床, 新興医学出版社, 1996.
- 3) 大矢寧: 筋萎縮性側索硬化症, *検査と技術* 27 (2) 108-114, 1999.
- 4) 中野亮一・辻省次: 神経性進行性筋萎縮症, 高岡邦夫, 中村祐輔編: 整形外科疾患からみた分子生物学, 南江堂, 125?135, 1998.
- 5) Donald L. Proce, Sangram S. Sisodia, David R. Borchelt: Genetic Neurodegenerative Diseases: The Human Illness and Transgenic Models, *Science* 282 (6) 1079-83, 1998.
- 6) P. N. Leigh, M. Swash Eds.: *Motor Neuron Disease Biology and management*, Springer-Verlag, 1995. *Living with ALS*
- 7) M. Swash ed.: *Outcomes in neurological and neurosurgical disorders*, Cambridge university press, 1998.
- 8) Robert H. Brown: *The Molecular Biology in the Inherited Motor neuron disease; an Overview*, Roger N. Rosenberg, Stanley B. Prusiner, Salvatore DiMauro, Robert L. Barchi eds, *The Molecular and Genetic Basis of Neurological Disease*, Butterworth Heinemann, 1997.
- 9) Marta S. Kazandjian: *Communication and Swallowing Solutions for the ALS/MND Community*, A CINI Manual, Singular Publishing Group, 1997.
- 10) John R. Bach: *Guide to the Evaluation and Management of Neuromuscular Disease*, Hanley & Belfus, 1998.

- 11) Ian Robinson, Maggie Hunter : Motor Neurone Disease, The Experience of Illness Series, Routledge,1998.
- 12) David Atkinson : Hope Springs Eternal, Surviving a Chronic Illness, A.R.E. Press,1998.
- 13) World Federation of Neurology Research Group on Neuromuscular Diseases : El Escorial World Federation of Neurology Criteria for the Diagnosis of Amyotrophic Lateral Sclerosis,Journal of the Neurological Sciences 124(Supple.)(1994) 96-107.
- 14) Guidelines for the Molecular Genetics Predictive Test in Huntington's Disease, Neurology, 1994;44;1533-1536 (ハンチントン病の分子遺伝学的な発症前診断におけるガイドライン, 国際ハンチントン協会世界神経学会ハンチントン研究グループ, 1994)
- 15) Guidelines for Genetic Testing for Huntington's Disease (Revised 1994) , Huntington's Disease Society of America, Inc.
- 16) Lilian EMA Pfenning,Leo Cohen,Henk M Van der Ploeg:Assessing the quality of life of patient with multiple sclerosis,AJ Thompson,Ch polman,R Hohlfeld:Multiple Sclerosis;Clinical Challenges and Controversies,Martin Dunitz, 295-311,1997.

QOL調査の実施状況

国内(n=237)

国外(n=73)

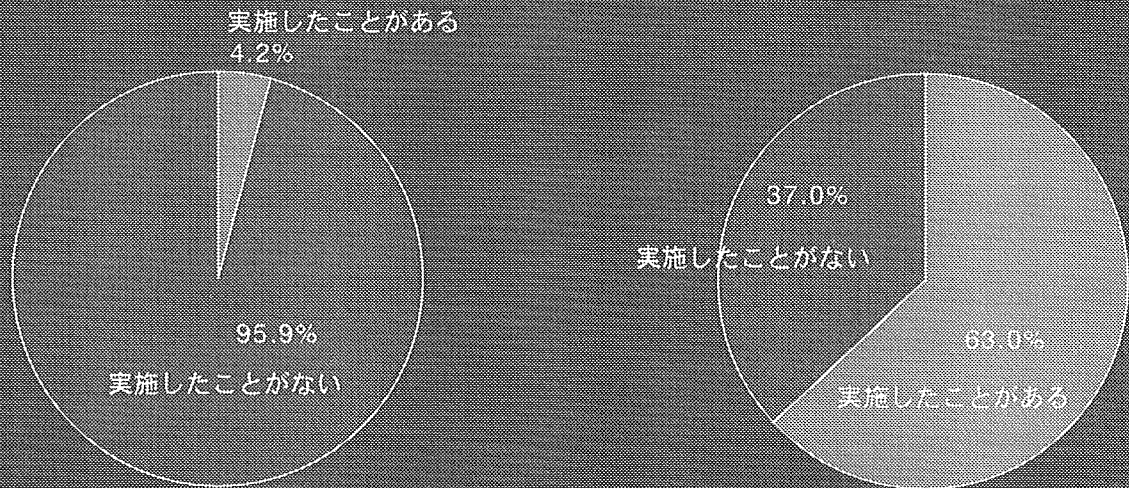
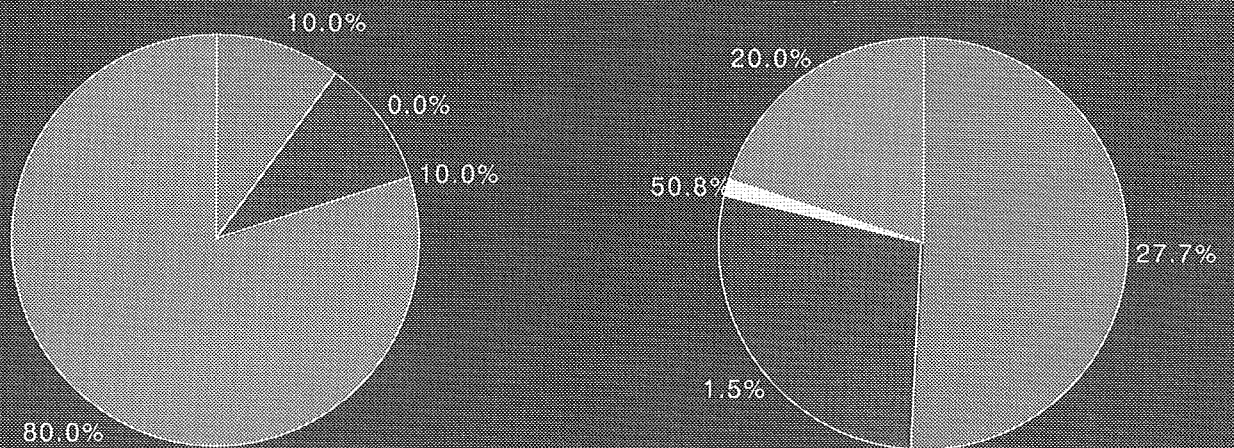


図 1

QOL調査の評価尺度

国内(n=19)

国外(n=49)



■ SIP ■ SF-36 ■ NHP ■ その他

図 2

遺伝子検査の実施状況

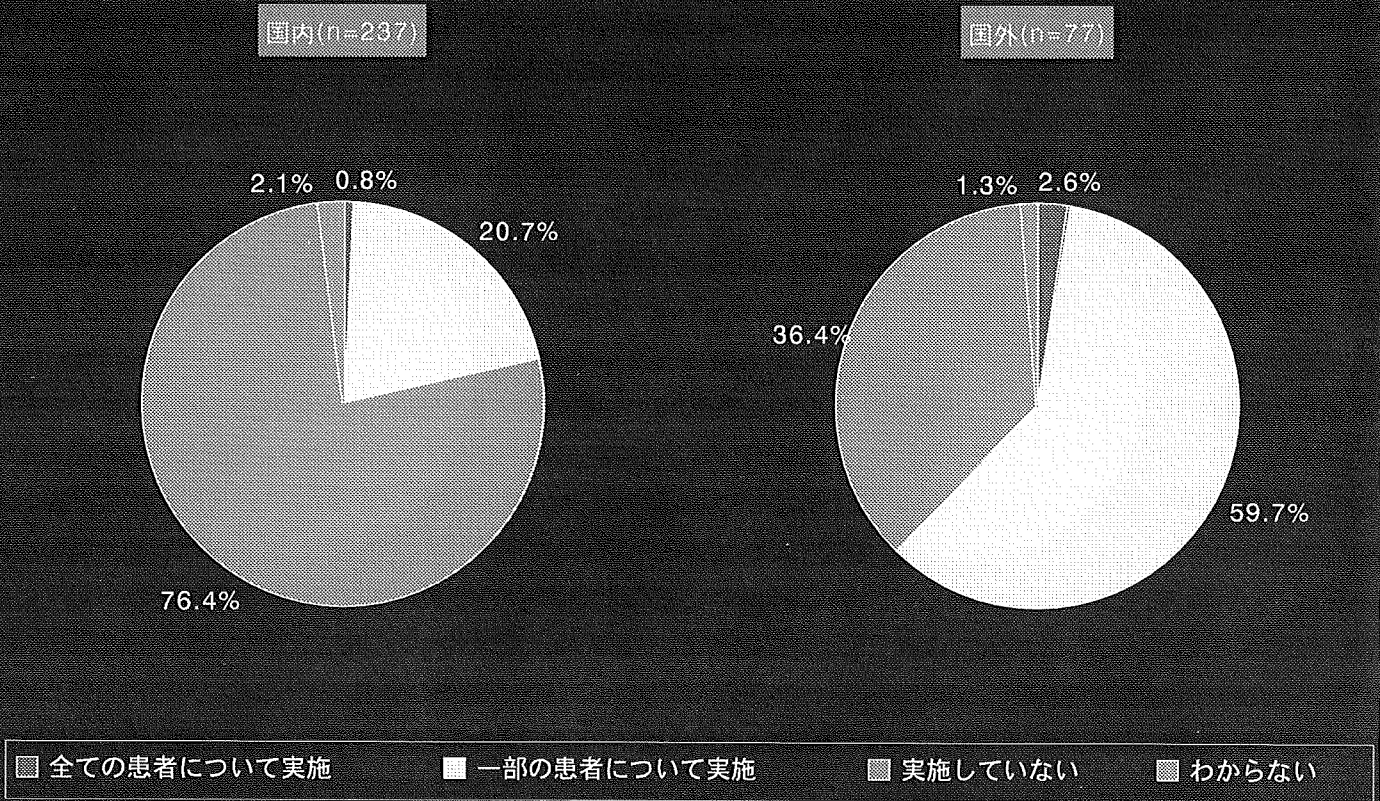


図 3

遺伝子検査の実施対象

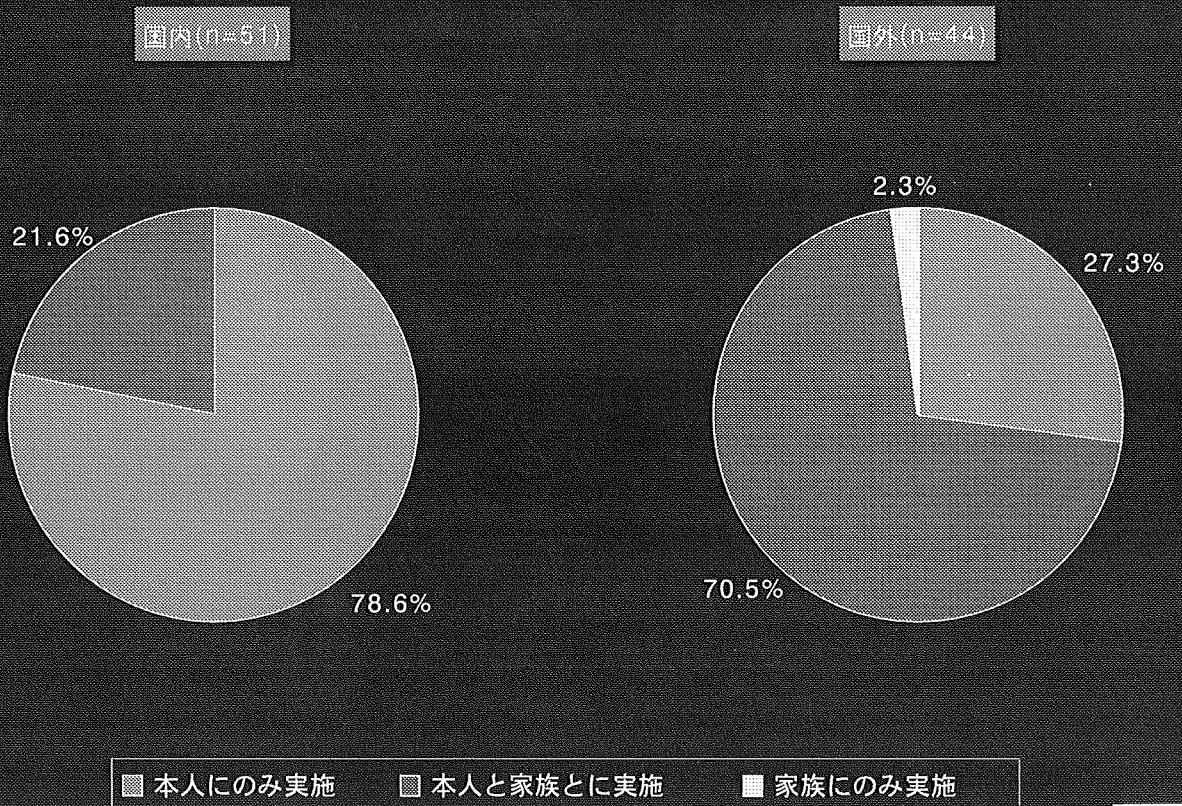
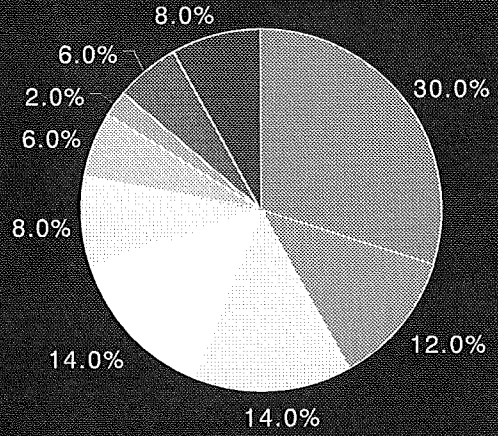
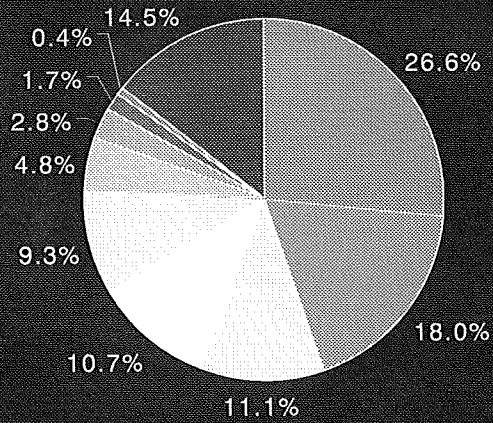


図 4

遺伝子検査を実施しない理由

国内(n=175)

国外(n=32)



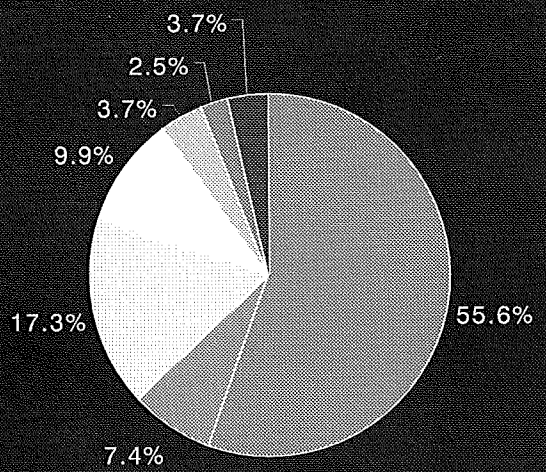
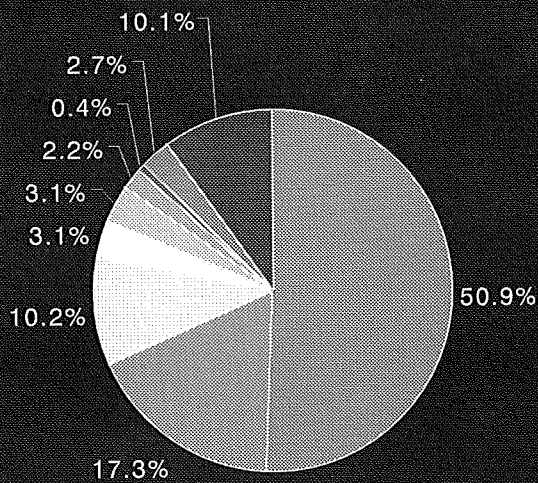
- 設備がない(不十分)
- 倫理上の問題がある
- 本人が望まない
- その他
- 診断がついても治療法がない
- 費用が保険で支払われない
- 家族が望まない
- カウンセリングの体制がない(不十分)
- 検査の信頼性が低い
- 経営方針に合致しない

図5

遺伝子検査で患者が心配すること

国内(n=226)

国外(n=81)



- 家族の発病
- 検査の信頼性
- 結婚を避けたい
- わからない
- 病気から逃れられない
- 保険に入れなくなる
- 妊娠を避けたい
- 人生目標の変更を余儀なくされる
- 職場・近所に知られたくない
- その他

図6

筋萎縮性側索硬化症(ALS)の インフォームドコンセント —第2報— —国立療養所のアンケートから—

研究協力者 今井 尚志 (国立療養所千葉東病院)
共同研究者 難波 玲子 (国立療養所南岡山病院)
福原 信義 (国立療養所犀潟病院)
高橋 桂一 (国立療養所兵庫中央病院)

1. 目的

筋萎縮性側索硬化症 (以下 ALS) は進行性疾患であり、患者に適切な時期に適切な援助を行うためには患者本人の正しい病気の理解が重要であると考えられる。ALS 患者にインフォームドコンセントを行う際、告知の行い方と提示するサポート内容により患者の自己決定は左右されると思われる。専門病院医師として望ましいインフォームドコンセントを行うため、アンケート調査からその現状と問題点について明らかにする。

2. 対象と方法

患者モデルを設定し、誰にどのように説明して医療サポートを行っていくか、国立療養所神経内科協議会を通じて1997年(37施設)・1998年(38施設)の2年に渡りアンケート調査を行った。

1997年度は自施設で初めて診断し、告知を行う場合を想定し、1998年度は他施設で診断を受け、家族が本人への告知に反対している患者を紹介された場合を想定した。

(1) 1997年度の設定モデル

患者プロフィール

50歳男性、職業は会社員、家族は妻と高校生の娘一人。

右上下肢の筋力低下を主訴に受診し ALS と診断が確定した。球麻痺や呼吸筋障害はまだ出現していない。

上記患者モデルに対して以下の内容のアンケートを行った。

アンケート内容

- ①告知の対象
- ②病気についての説明の行い方
- ③人工呼吸療法についての説明の行い方

1997年度結果

37施設中34施設から回答が得られた。

1) 告知の対象 (図1・図2)

患者本人に直接告知を行う施設は18施設で、その内訳は患者のみが1施設、患者と家族と同時が17施設であった。家族のみに話をする施設は1施設のみであった。家族の了解を得て患者に告知をする施設は15施設であったが、その施設のうち家族が患者への説明を拒否した場合、家族を説得し患者へ説明するのは13施設で、家族の方針に従うとするのは2施設であ

った。

2) 病気についての説明の行い方 (図3・4)

当初から進行性疾患で治療法が無いことを告げる施設は 22 施設で、告げない施設は 12 施設であった。

告げる施設のうち、予想される障害 (運動・コミュニケーション・嚥下・呼吸) について全項目を最初から説明する施設が 10 施設、段階的に行う施設が 11 施設とほぼ同数であった。

3) 人工呼吸療法についての説明の行い方 (図5)

人工呼吸療法についての説明は全施設で行われていたが、人工呼吸療法に伴う社会的因子 (経済的・家族の介護力等) については患者・家族に同時に行う施設は 23 施設、家族のみに行う施設は 8 施設で、3 施設では行っていなかった。

(2) 1998 年度設定モデル

他院で ALS と確定診断が下され、家族が強く告知に反対しており患者に告知しないまま紹介された (家族の意向についてあらかじめ情報を入手している)。

初診時の医師の対応の行い方について

①家族だけが紹介状を持ってきたとき

②患者と家族が同時に受診した場合

に分けて調査した。

1998年度結果

38施設中30施設から回答があった。初診時家族だけが紹介状を持ってきたとき、6割の施設では告知するように家族に勧め、家族の方針に従う施設を上回っていた。告知を勧めても家族を説得できなかったとき、他の施設の受診を勧める施設は5施設 (27.8%) であった。ALS 診療には本人への告知が不可欠であるとする医師も少なからず存在した (図6)。

初診時患者と家族が同時に受診した場合、患者と家族を同時に診察室に入れる施設は25施設であった (図7)。この25施設のうち、患者に病気を悟ってもらうように配慮する施設が17施設 (68%) で、家族の意向を汲み知らせない配慮を行う5施設 (16%) を大きく上回っていた (図8)。

家族のみ診察室に入れる5施設のうち、告知するように説得する施設は3施設 (60%) であった (図9)。

3. 考察

日本では、インフォームドコンセントは“説明と同意”と訳され、十分に説明をして同意を得て医療を行うことされている。しかし、本来のインフォームドコンセントは「医療上の決断が必要とされる場合、患者本人に自己決定を与える、社会がはぐくんできた自律に根ざした倫理観に関係している」という概念¹⁾からすると、その解釈は不十分であると思われる。ALS 等進行性疾患の患者に適切な援助を行うためには、患者本人の正しい病気の理解が重要であり、告知は避けて通れない問題である。しかし従来のように告知をしないという方針では、患者本人が自己決定することは不可能であり、インフォームドコンセントがなされているとは言い難い。近年インフォームドコンセントへの関心が高まり、その中核である患者本人への告知率が高まっていることが当アンケートで明らかになった。また、家族だけが告知されている場合でも本人への告知を家族に勧めたり、家族が告知を拒否した際には他施設への受診を勧めるという回答があったのも、ALS 診療には本人への告知が不可欠と考える専門医の増加の現れと思

われる。しかし告知の内容・行い方に多少のばらつきがある、という実態も明らかになった。インフォームドコンセントの法理からすると、「たとえ患者にとってつらいことであっても、知らせない配慮より本人の知る権利を優先していくことが大切である」²⁾とされており、患者に的確なインフォームドコンセントを行うために具体的な告知方法のマニュアル作製が必要と考えられた。

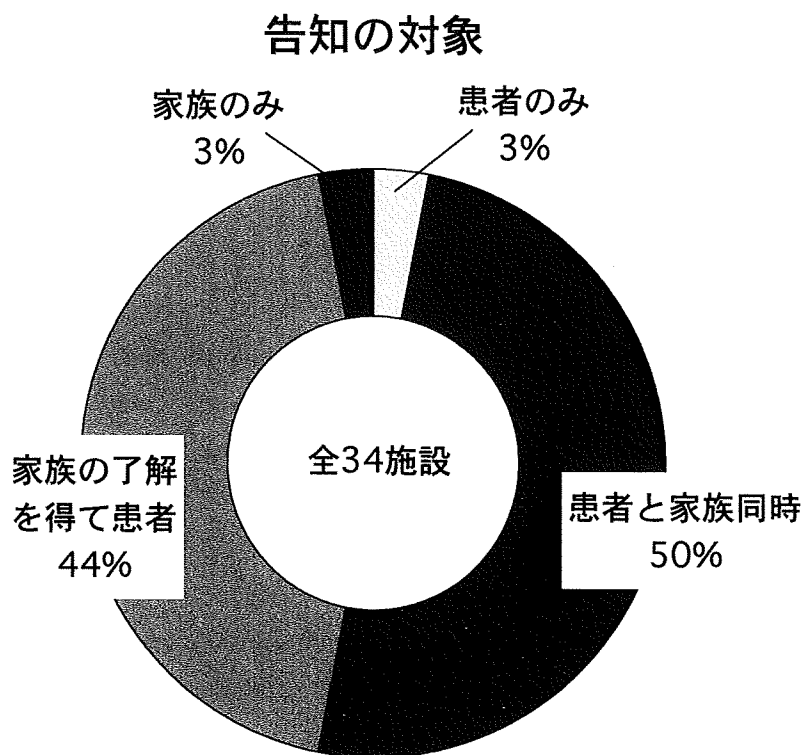
謝辞

アンケートにご協力いただいた国立療養所神経内科協議会の各施設の先生方に深謝いたします。

参考文献

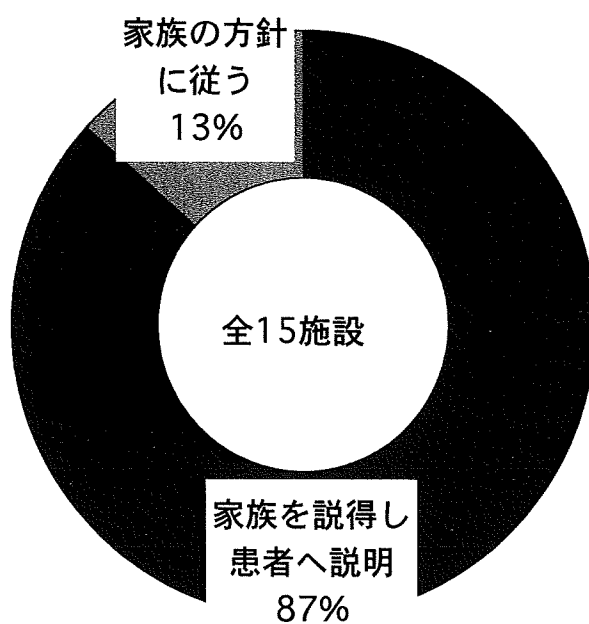
- 1) Paul S. Appelbaum ら. 杉山弘行訳：インフォームドコンセント，臨床の現場での法律と倫理，文光堂
- 2) 加藤義男：ALS ケアの課題－初療からターミナルケアまで－，患者及び法的立場からのコメント，厚生省特定疾患難病のケア・システム調査研究班平成 6 年度研究報告書 p312-313,1995

図1



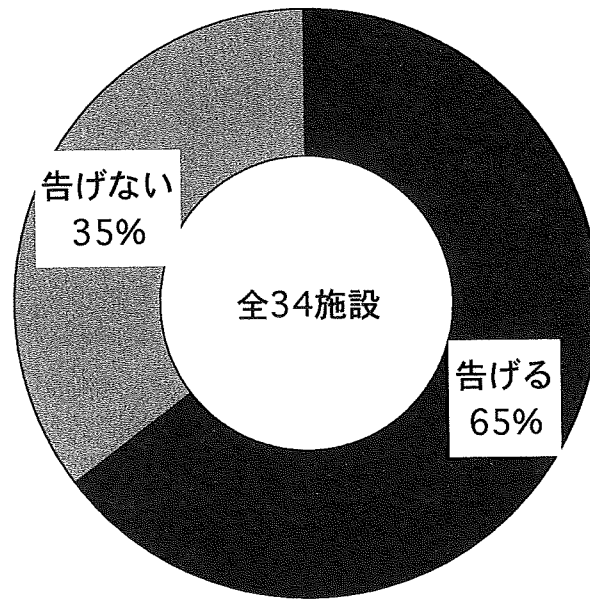
家族が患者への説明を拒否した場合

図2



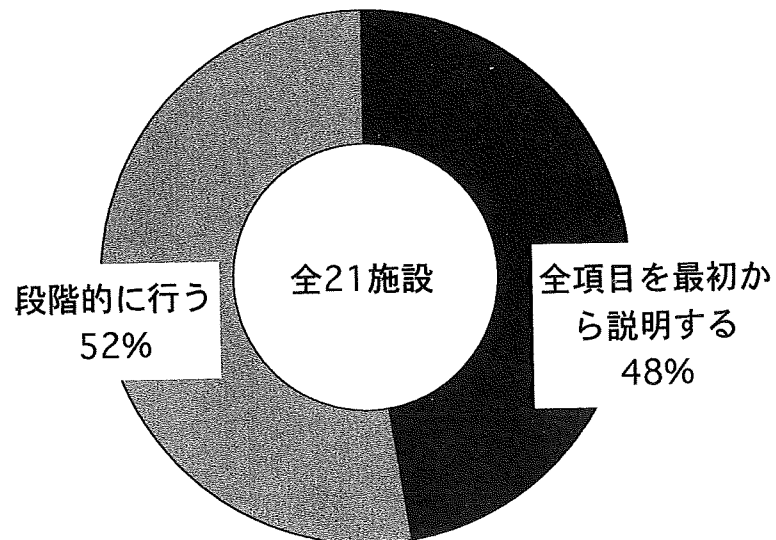
当初から、進行性疾患で
治療法が無いことを告げるか

図3



予想される障害について
(運動・コミュニケーション・嚥下・言語)

図4



人工呼吸器療法に伴う社会的因子の説明

図5

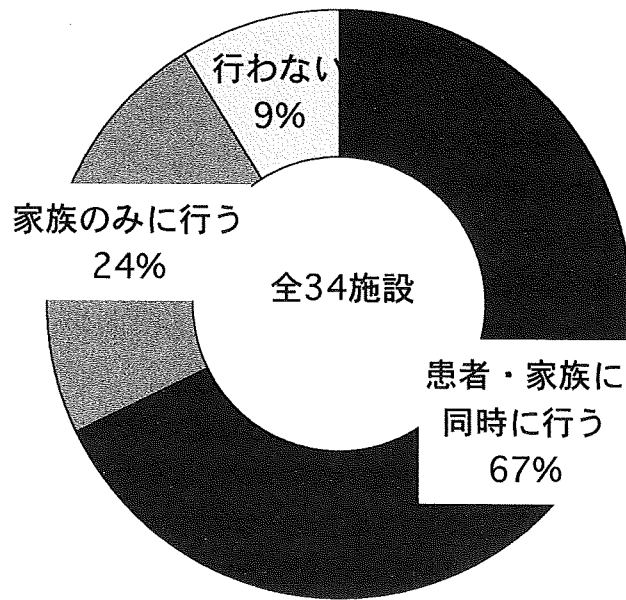
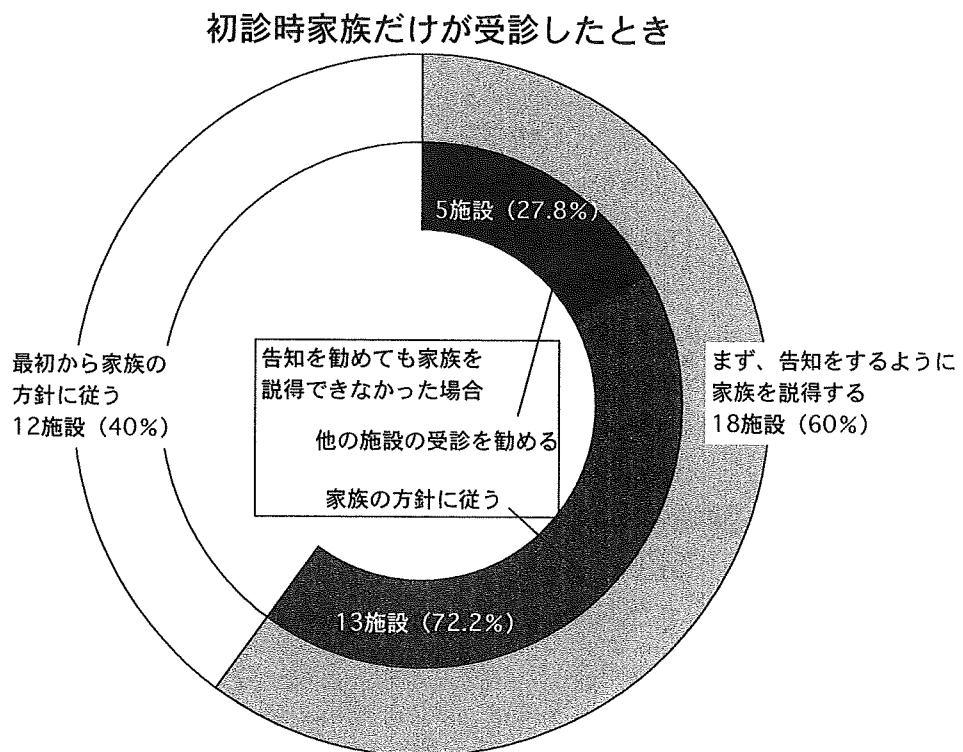
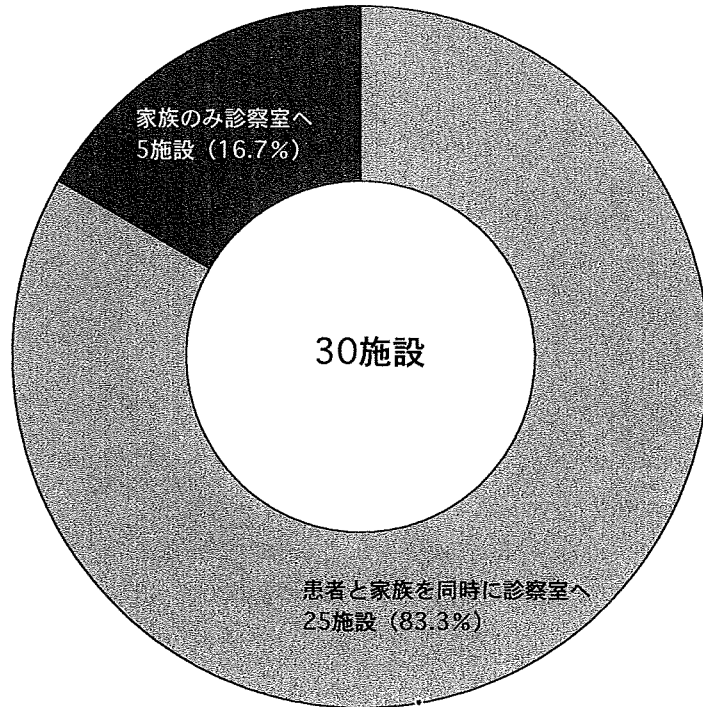


図6



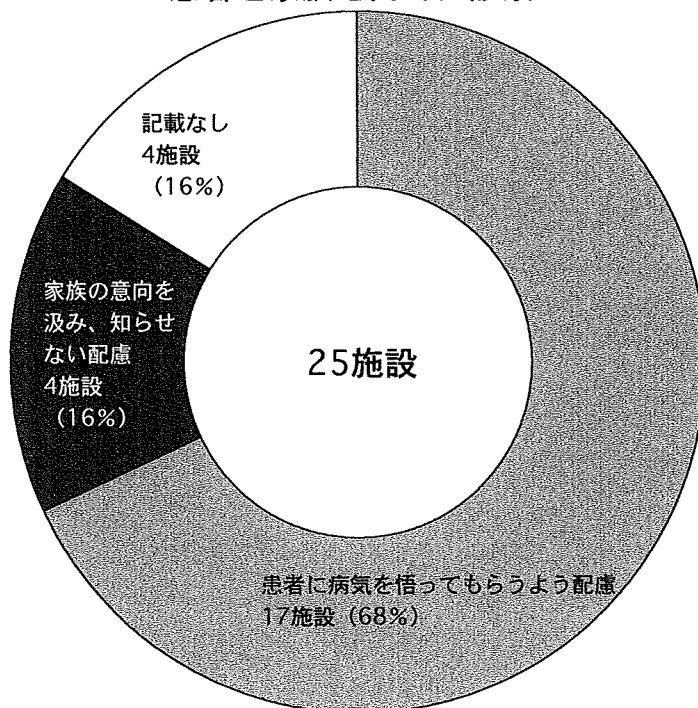
患者と家族が同時に受診した場合

図7



患者と家族を同時に診察室へ

図8



家族のみ診察室へ

図9

