

## ◆ 遺伝学的検査に関連する用語の解説 ◆

易罹患性検査 (疾患感受性検査, 薬因検査, 体質検査)

易罹患性検査とは, 単一遺伝子病に比べて浸透率あるいは個々の遺伝子の表現型に及ぼす効果がそれほど高くない疾患 (癌, 心臓病, 糖尿病など) についての予測的遺伝学的検査を指す。易罹患性検査は確率的なので, 結果が陽性でも罹患するとは限らないし, 陰性でも罹患しないとは言えない。臨床応用には, この検査の感度, 特異度, 陽性的中率, 陰性的中率などが問題になる。

遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングとは, 遺伝性疾患の患者・家族またはその可能性のある人 (クライエント) 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, 遺伝医学的診断に基づき適切な情報を提供し, 支援する医療行為である。遺伝カウンセリングにおいては, クライエントと遺伝カウンセリング担当者との良好な信頼関係に基づき, 様々なコミュニケーションが行われ, この過程で心理的・精神的援助がなされる。遺伝カウンセリングは決して一方的な遺伝医学的情報提供だけではないことに留意すべきである。

遺伝学的検査

遺伝学的検査 (genetic testing) とは, 遺伝性疾患を診断する目的で, ヒトの DNA, RNA, 染色体, タンパク質 (ペプチド), 代謝産物を解析もしくは測定することである。この目的には確定診断のためタンパク質 (ペプチド), 代謝産物を解析し, 易罹患性検査, 薬理遺伝学的検査, 出生前検査, 新生児スクリーニングなどの検査, 保因者検査, 発症前検査, 易罹患性検査, 薬理遺伝学的検査, 出生前検査, 新生児スクリーニングなどが含まれる。通常, 純粋に研究目的で行われるヒトゲノム・遺伝子解析や生化学的解析, 細胞病理学的解析, および法医学的検査は含まない。

遺伝学的情報

遺伝学的情報とは, 遺伝学的検査により, DNA, RNA, 染色体, タンパク質 (ペプチド), 代謝産物などから直接得られる医療情報の他, 家族歴などからそれらの存在を推定しうる家系情報も含まれる。

遺伝サービス

遺伝サービスとは, 遺伝医学および遺伝性疾患に関係した健康サービスを意味する。これには遺伝学的情報や遺伝学的検査, 遺伝学教育, 遺伝カウンセリングへのアクセス, 患者支援団体への紹介などが含まれる。

遺伝子

DNA (デオキシリボ核酸) 分子中の主にタンパク質の合成に関与する機能単位。DNA はアデニン (A), シトシン (C), グuanin (G), チミン (T) の4塩基が一定の配列で並ぶ。DNA 各鎖の A と T, G と C が水素結合し安定した二重らせん構造をとっている。ヒトの場合, 塩基数は 32 億で, このうち約 5% が RNA に転写され, タンパク質の合成に関与する。これが (構造) 遺伝子であり, その数は約 3 万個と推定されている。

遺伝子治療

遺伝子治療とは, ベクター (運び屋) に組み込んで, もしくはそのまま外来遺伝子を生体に導入し, 目標とする細胞または組織で意図したタンパク質を合成させて, 治療目的を達成する手技のことをいい, 現在は遺伝病よりむしろ癌の治療に応用されている。

遺伝子多型

ある遺伝子座において, 塩基配列の異なるアレル (対立遺伝子) が複数存在し, それが集団中で 1% 以上の頻度で存在するとき, 多型と定義される。普通, その遺伝子多型が直接遺伝病の原因と結びつくことはない。したがって, 頻度が 1% 以下で単一遺伝子病の原因となるような変異は多型には含まれない。1塩基置換による遺伝子多型 (single nucleotide polymorphisms: SNPs) が多因子病の発症リスクと関連することがあり, 現在, 多因子疾患の病態解明のために遺伝子多型解析研究が進められている。

遺伝子変異

遺伝子内に塩基の変化, 塩基置換 (他の塩基と置き換わる), 欠失 (塩基が抜け落ちる), 挿入 (他の塩基が入り込む) など様々な変異が起き, その結果, 表現型に異常をきたすことがある。変異によってアミノ酸の置換を伴うようなミスセンス変異や, ポリペプチドが合成されなくなるようなナンセンス変異などがある。遺伝子変異は, 狭義では疾患に直接関係する病的なものを指すが, 広義では遺伝子多型も含まれることがある。そのため, 本ガイドラインでは遺伝子多型を特に「DNA 変異」とも記述した。

遺伝性疾患

遺伝性疾患 (genetic disease) は単一遺伝子病 (メンデル遺伝病), 染色体異常, 多因子 (遺伝) 疾患の3群に分類するのが一般的である。病因となる遺伝子変異や染色体異常が親から子に垂直伝達される疾患群 (inherited disease) だけではなく, 親に遺伝子変異がなくても配偶子形成時に遺伝子変異が生じ, 遺伝子変異をもつ配偶子が受精し遺伝性疾患の個体が発生する場合もある。後者の場合, 遺伝子変異は親から子に垂直伝達されていないが遺伝性疾患である。家族性疾患という表現もあるが, これは必ずしも遺伝性を意味しない。遺伝性疾患のこともあるが, 感染, 催奇形因子などの外的要因が関与する場合もある。

遺伝的差別

個人またはその家族のゲノムや遺伝子が, 実際にまたは予測的に正常ゲノムや遺伝子とは異なっているという理由だけで差別を受けることと定義されている。変異遺伝子により顕在化した障害をもつために受ける差別は障害者差別であり, 遺伝的差別とは異なる。

核型 (カリオタイプ)

個体もしくは細胞中の染色体構成のこと。例えば, 正常女性の核型は 46, XX で, ダウン症候群男性は 47, XY, +21 と表記される。核型表記の国際命名法 (ISCN95) がある。

逆選択

保険を掛ける人が, 保険業者に自己のハンチントン病などの遺伝病の発症リスクが高いなどの遺伝学的情報を開示せずに高額な生命保険に加入した場合, 保険数理的に公平性を崩す可能性が生ずる。これを逆選択と呼ぶ (進化に関する遺伝学的用語である reverse selection も逆選択と訳されるが, 全く関係がない事柄なので注意が必要)。

出生前検査 (診断)

遺伝学的出生前検査 (診断) とは, 絨毛, 羊水, 羊水細胞などを用いて胎児の遺伝学的または先天的障害の有無を知る目的で行われる染色体検査, 生化学的検査, 細胞学的検査などである。絨毛は妊娠 10~11 週に, 羊水・羊水細胞は妊娠 15~17 週に採取するのが一般的である。他に胎児血や胎児組織などを採取して検査する場合もある。

### 浸透率

浸透率とは変異遺伝子を有している者のうち、その変異遺伝子が関与する疾患を発症している者の割合をいう。出生時にすでに発現する疾患での浸透率と、遅発性に発症する疾患での年齢依存性浸透率とがある。後者の場合の浸透率は生涯リスク(ライフタイム・リスク)と同義語になる。

### 生殖細胞系列

受精卵細胞の遺伝子型・核型を保持している受精卵由来の系列の細胞群。遺伝子型や核型が変化した癌細胞などは含まない。

### 生命倫理

「学際的環境における様々な倫理的方法論を用いながら進める生命科学とヘルステア(道徳的展望、意思決定、行為、政策を含む)の道徳的な諸次元に関する体系的な研究(ジョージタウン大学編纂:生命倫理百科学典)」と定義され、個人の尊厳、自律の尊厳、仁恵、被害防止、正義(公正)の原則が含まれる。

### 着床前診断

着床前診断とは、体外受精が成功し、卵割が進んだ3日後の胚から1ないし2個の細胞を採取し、染色体検査、または遺伝子解析を行う手法で、この方法で目的とする受精卵を選出し、それを母体子宮内に戻して、着床(妊娠)させる。

### 発症前検査

ある特定の遺伝病、例えばハンチントン病のような遅発性の常染色体優性遺伝病で、浸透率が極めて高い(1/1は100%)疾患について、その家族歴をもつ健康者を対象に発症前に遺伝子検査を行うこと。ただし、正確な発症年齢や病状の重症度などは予測できない場合が多い(易罹患性検査の項を参照のこと)。

### ハプロタイプ

相同染色体の片方に隣接して局在する一連のアレル型。近接したアレル型は連鎖することが多い(連鎖不平衡)。

### 母体血清マーカー検査

妊婦血清中の $\alpha$ フетоプロテイン、フリー $\beta$ ヒト絨毛性ゴナドトロピン(あるいはトータルヒト絨毛性ゴナドトロピン)、非抱合型エストロールなどを測定し、それらの測定結果と採血時の正確な妊娠週数を基にして、胎児が21トリソミーや18トリソミーなどに罹患している確率を算出する検査である。ただし、確定診断を行うためには出生前染色体検査が必要である。

### 遺伝医学関連学会合同倫理委員会構成員(五十音順)

荒木 勤	日本医科大学医学部産婦人科学
位田隆一	京都大学大学院法学研究科
上田國寛	京都大学化学研究所
衛藤義勝	東京慈恵会医科大学小児科学
大澤真木子	東京女子医科大学小児科学
小野正恵	東京通信病院
黒木良和	神奈川県立こども医療センター
小杉真司	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部
佐藤孝道	聖路加国際病院
菅野純夫	東京大学医科学研究所
鈴木 薫	名古屋市立大学大学院 生殖・遺伝学
玉井真理子	信州大学医学部保健学科
恒松由記子	国立成育医療センター
成澤邦明	東北大学名誉教授
新川昭夫	長崎大学医学部附属原爆後障害医療研究施設
野澤志朗	慶応義塾大学医学部産婦人科学
福岡義光	信州大学医学部社会予防医学
前川真人	浜松医科大学臨床検査医学
松田一郎	熊本大学名誉教授
三輪史朗	冲中記念成人病研究所
Darryl Macer	Eubios Ethics Institute

### 作業部会構成員(五十音順)

位田隆一	京都大学大学院法学研究科
小野正恵	東京通信病院
玉井真理子	信州大学医学部保健学科
恒松由記子	国立成育医療センター
福岡義光	信州大学医学部社会予防医学
松田一郎	熊本大学名誉教授

索引

◆キーワードINDEX

◆英数字			
13トリソミー	036	遺伝疾患	100
18トリソミー	042	遺伝子例外主義	159
ACCE	099	遺伝性疾患	112
EBM	129	遺伝性神経難病	071
GeneReviews	131	遺伝性腫瘍	061
GeneTests	131	遺伝性脊髄小脳変性症	074
genetopia	130	いでんネット	130
GKP	170	遺伝病	011
HFEA	168	易罹患性診断	102
HGC	169	インターネット	128
NT (nuchal translucency)	115	ウェアサイト	128
OMIM	131	ウエルカム財団	172
UKバイオバンク	167		
Wrongful Birth 訴訟	084	◆カ行	
X連鎖	051	ガイドライン	015, 181
		確定診断	100
		家族性腫瘍	061
		家族の自律性	154
◆ア行		癌	062
医師患者関係	152	筋緊張性ジストロフィー	071
遺伝	011	刑事訴訟法	179
遺伝医学的情報	128	血管型エーラス・ダンロス症候群	090
遺伝医療情報	128	幸福追求権	026
遺伝カウンセリング	016, 092, 111, 123, 180	高輪妊娠	081
		個人情報保護	055
遺伝学	011		
遺伝学的検査	099	◆サ行	
遺伝学的検査に関するガイドライン	056, 121	差別	021
遺伝学的検査の有用性	014	自己情報コントロール権	155
遺伝看護	111	疾患の重篤性	081
遺伝子検査	099	重篤な疾患	054
遺伝子差別	186	出生前診断	054, 071, 080, 103, 115, 166
遺伝子至上主義	012	守秘義務	156
遺伝子診断	177	知らない(まま)でいる権利	021, 147

自律	020	発症前診断	054, 071, 102
知る権利	021, 147	パブリック・コンサルテーション	169
神経疾患	142	非指示性	022
神経線維腫症1型	092, 112	ヒト遺伝子解析	125
親族に対する遺伝情報の提供	055	ヒトゲノムプロジェクト	121
生殖細胞系列変異	011, 099	ヒポクラテスの宣誓	150
セイフティー判決	153	表現促進現象	054
全国遺伝子医療部門連絡会議	017	ブライバシー	022, 152
染色体異常症	037, 119	ベイト判決	151
染色体検査	038, 099	ヘルシンギ宣言	122
選択の自由	027	保因者	051
先天異常症	036	保因者診断	052, 102
		母系遺伝	053
		母体保護法	083
◆タ行		ポリゲルタミソ病	076
ターナー症候群	037		
体細胞変異	011, 099	◆エ行	
多因子疾患のリスク判定	013	ミトコンドリア	053
ダウン症候群(21トリソミー)	042	モロイ判決	156
堕胎	081		
ダナ・センター	173	◆ヤ行	
単一遺伝子疾患	089	優生学(優生思想)	024
着床前診断	085, 166, 178	羊水検査	080, 115
中央診療部門	096	羊水染色体検査	047
データベース	129		
共に生きる	060	◆ウ行	
トリプレットリビート病	072	臨床遺伝専門医	016
		倫理	020
◆ナ行		倫理観	083
人間の尊厳	182	倫理指針	122
認定遺伝カウンセラー	016	倫理審査	122
◆ハ行			
胚保護法	178		
発症前遺伝子診断	142		

## 監修者 / 編集者プロフィール

監修：福嶋 義光 (ふくしま よしみつ)

- 1977年 北海道大学医学部卒業  
北海道大学医学部小児科学教室入局  
1981年 神奈川県立こども医療センター遺伝科 医員  
1985年 埼玉県立小児医療センター遺伝科 医長  
1986年 米国ニューヨーク州立ロズウェルパーク記念研究所人類遺伝部留学  
(ヒト遺伝子マッピングの研究)  
1988年 埼玉県立小児医療センター遺伝科 医長に復職  
1995年 信州大学医学部衛生学講座 教授  
2000年 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部 部長 (兼任)  
2002年 信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野 (講座名変更) 教授

編集：玉井 真理子 (たまい まりこ)

- 1991年 東北大学大学院教育学研究科博士後期課程単位取得退学  
1996年 信州大学医療技術短期大学部 講師  
1998年 同学部 助教授  
2002年 信州大学医学部保健学科 助教授

## 遺伝医療と倫理・法・社会

定 価：3,400円 (本体3,238円+税)

2007年2月20日 第1版 第1刷発行

〒550-0004

大阪市西区靱本町1-6-6 大阪華東ビル

TEL. 06-6441-2231 / FAX. 06-6441-3227

E-mail: home@medicaldo.co.jp

URL: http://www.medicaldo.co.jp

振替口座 00990-2-104175

印刷 北東工業株式会社

監 修 福嶋 義光

編 集 玉井 真理子

発行人 大上 均

発行所 株式会社メディカルドゥ

©MEDICAL DO CO., LTD. 2007 Printed in Japan

・本書の複製権・翻訳権・上映権・譲渡権・公衆送信権 (送信可能化権を含む) は株式会社メディカルドゥが保有します。

・JPLS (株) 日本著作出版権管理システム委託出版物

・本書の無断複写は著作権法上での例外を除き禁じられています。複写される場合は、そのつと事前に、(株) 日本著作出版権管理システム (電話 03-3817-5670, FAX 03-3815-8199) の許諾を得てください。

ISBN978-4-944157-90-7

# 我が国の遺伝診療の充実に向けた取り組み ：ガイドラインの整備と遺伝カウンセリング体制の構築

徳川大学医学部社会予防医学系遺伝医学分科 徳川大学医学部附属病院遺伝子診療部 福岡 嶋義光

## 1. はじめに

ヒト遺伝情報は、1) 個人に関する遺伝的易罹病性を予見しうること、2) 世代を超えて、子孫を含めた家族、集団に対して重大な影響を与え得ること、3) 試料収集の時点では必ずしも明らかにはされていない情報を含み得ること、4) 個人又は集団に対する文化的な重要性を有し得ること (UNESCO:ヒト遺伝情報に関する国際宣言、2003)、など通常の医療情報とは異なる側面があるため、慎重な取扱いが求められている。本稿では、我が国の遺伝医療が直面している課題と、それに対応するためのいくつかの取組みについて述べてみたい。

## II. 遺伝診療に関連するガイドラインの整備

我が国では、個人情報保護法の2005年4月全面施行に伴い、医療、研究、産業のそれぞれの分野における適切な個人情報の取扱いに関するガイドラインが作成され、その中にUNESCOの「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」の趣旨が盛り込まれている。診療の場において参照すべきガイドラインは次の二つであるが、両者とも遺伝情報を扱う際の遺伝カウンセリングの重要性が記載されている。

1) 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」<<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s122411.htm>>

個人情報保護法が2005年4月に完全施行となることを受けて、厚生労働省は「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」を作成した。個人情報の中でも遺伝情報は特殊であることから、ガイドラインの10番目の項目に「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」を設け、「医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者により、遺伝カウンセリングを実施する必要がある」と記載している (表1-1)。

### III. 遺伝カウンセリング

#### 1) 遺伝カウンセリングの定義

遺伝カウンセリングとは、遺伝性疾患の患者・家族またはその可能性のある人（クライアント）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な臨床遺伝学的診断を行い、医学的診断に基づき適切な情報を提供し、支援する医療行為である。遺伝カウンセリングにおいてはクライアントと遺伝カウンセラーとの良好な信頼関係に基づき、様々なコミュニケーションが行われ、この過程で心理的・精神的援助がなされる。遺伝カウンセリングは決して一方的な遺伝医学的情報提供だけではなくに留意すべきである。

#### 2) 遺伝カウンセリングの対象

遺伝カウンセリングが必要とされる状況は様々である。発端者（患者）とクライアントとの関係、および心配している対象とクライアントとの関係に注目することにより、遺伝カウンセリングの状況を、1) 出生前（prenatal）、2) 小児期（pediatric）、3) 成人期（adult）の3群に分類することができる。

#### a. 出生前遺伝カウンセリング（prenatal genetic counseling）

妊娠中の胎児あるいはこれから妊娠を考える際のリスクについての遺伝カウンセリングである。高齢妊娠、近親結婚、母体血清マーカーテスト陽性、超音波検査で胎児の形態異常が発見された場合、習慣流産、妊娠中の薬剤の服用、出生前診断の希望など産科診療と密接な関係のある問題を扱う。

#### b. 小児期遺伝カウンセリング（pediatric genetic counseling）

先天異常など小児期発症の疾患に罹患している患者についての正確な診断と情報提供、その患者の両親から生まれる次子、あるいは両親の兄弟から生まれる子のリスクについての遺伝カウンセリングである。小児期遺伝カウンセリングでは、発端者の診断を正確に行うことが最も重要である。そのことにより、正確な再発率を明らかにすることができ、出生前診断が可能かどうかの情報がもたらされる。両親が次子を希望する場合には出生前遺伝カウンセリングが必要になる。

#### c. 成人期遺伝カウンセリング（adult genetic counseling）

発端者は家族性腫瘍や神経変性疾患など、成人期発症の遺伝病で、通常は発端者の

表1-1 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報取扱いのためのガイドライン」(2004.12.24 告示)

#### 10. 遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い

遺伝学的検査等により得られた遺伝情報については、遺伝子・染色体の変化に基づく本人の体質、疾病の発症等に関する情報が含まれるほか、生涯変化しない情報であること、またその血縁者に関わる情報でもあることから、これが漏えいした場合には、本人及び血縁者が被る被害及び苦痛は大きなものとなるおそれがある。したがって、検査結果及び血液等の試料の取扱いについては、UNESCO 国際宣言、医学研究分野の関連指針及び関連団体等が定める指針を参考とし、特に留意する必要がある。

また、検査の実施に同意している場合においても、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのような対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つ場合が多い。したがって、医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者により、遺伝カウンセリングを実施する必要がある。

2) 遺伝医学関連10学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」(日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本産科婦人科学会、日本小児遺伝学会、日本人類遺伝学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本マススクリーニング学会、日本臨床検査医学会 [以上五十音順]、家族性腫瘍研究会) < <http://jshg.jp/> >

1) の厚生労働省のガイドラインでは診療の場で用いられる遺伝情報の扱い方の原則のみを示しているが具体的には厚生労働省のガイドラインにも正式に引用されている本ガイドラインを参照すべきである。

本ガイドラインでは最初に総論として、I. 本ガイドラインの対象、II. 遺伝学的検査の実施、III. 遺伝学的検査の結果の開示、IV. 遺伝学的検査と遺伝カウンセリングが記載されており、そのあとに各論として、V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点の項が設けられ、遺伝学的検査が考慮される6つの場面（1. 発症者を対象とする遺伝学的検査、2. 保因者の判定を目的とする遺伝学的検査、3. 発症予測を目的とする遺伝学的検査 [発症前検査および易罹性検査]、4. 薬物に対する反応性の個体差を判定することを目的とする遺伝学的検査、5. 出生前検査と出生前診断、6. 新生児マススクリーニング検査）における留意点が詳細に記載されている。

子どもあるいは血縁者がクライエントとなる。すなわち、現在は健康なクライエント自身が将来発症するかどうかについて遺伝カウンセリングを助れることになり、これまでの医療の枠組みになかったものである。この場合も発症者の正確な遺伝医学的診断が最も重要である。発症前診断が可能かどうか、また可能な場合にこれを行うかどうかのポイントとなる。小児科領域においても児の診断が両親の発症前診断をしてしまったことになることもあるので注意が必要である。

#### N. 遺伝カウンセリングの診療体制

一口に遺伝カウンセリングといっても扱われる内容は様々であり、要求される診療体制も様々である。医療に一次医療、二次医療、三次医療があるように、遺伝カウンセリングもその扱う内容により、一次、二次、三次と分類し、それぞれに要求される診療体制を考える必要がある。

a. 一次遺伝相談 (医療としての位置づけが曖昧なものも含まれるので、ここでは遺伝相談と記載した)

保健所の医療相談の一環として保健師が対応するものや、医療施設の一般外来で担当医に寄せられる遺伝に関する質問への対応などがこれに含まれる。一次遺伝相談の最も重要な役割は、質問の内容を吟味し、本格的な遺伝カウンセリングが必要かどうかを判断することである。近親婚や羊水検査の適応などについての定型的な質問には適切に対応することが求められるが、正確な遺伝医学的診断が必要な場合や種々の遺伝学的検査が必要な場合は二次あるいは三次の遺伝カウンセリング施設を紹介することが考慮される。

すべての医療関係者は、意識する、しないに関わらず、この一次遺伝相談に遭遇する可能性があり、最低限の遺伝学的知識を有している必要がある。

#### b. 二次遺伝カウンセリング

二次遺伝カウンセリングにおいては、臨床遺伝学のトレーニングを受けた臨床遺伝専門医が、クライエントから家族歴など必要な情報を収集し、問題となつてくる状況を遺伝医学的に判断する。必要な場合には遺伝学的検査を施行し、正確な遺伝医学的診断を行う。その結果を、クライエントの心理的背景も考慮した上で、今後の方針についての選択肢を含め、クライエントに伝える。他の医療施設との連携で、発症前診断、保因者診断、出生前診断に結びつけることも考えられる。

大病院あるいは総合病院の小児科や産科における遺伝外来、および小児病院の遺伝科などで行われている。各診療科単位で担当する場合が多く、臨床遺伝専門医が個人的努力で行う遺伝カウンセリングである。遺伝カウンセリングの中核を担う診療体制であり、一般診療とは独立した臨床遺伝専門医を中心とする診療体制を構築することが望まれる。

#### c. 三次遺伝カウンセリング

大病院の遺伝子診療部などがこれにあたる。出生前、小児期、成人期のあらゆる遺伝的問題に対応できる臨床遺伝専門医が複数勤務しており、必要な場合には発症前診断、保因者診断、出生前診断などの遺伝学的検査にも対応できる。看護職や心理職も関与するチーム医療の体制がとられている。種々の倫理的問題に対応するため、スツッフカンフレーションがもたれ、必要な場合には大学の倫理委員会に諮問する体制が取られている。臨床遺伝専門医をめざす研修医や学生に対する教育・研修活動も行う。

従来、我が国においては遺伝子診療のシステム作りが極めて遅れていることが指摘されていたが、2000年4月に文部科学省に正式に認められた信州大学をはじめとして、現在50を越える大病院などの特定機能病院で遺伝子診療部の組織作りが進められるなど、全国的に遺伝子診療の基盤整備が進められている。

#### V. 遺伝カウンセリング担当者

我が国では、発症者の診断・治療にあたっては主治医が様々な遺伝に関する情報提供を患者・家族に行つていてと考えられるが、遺伝カウンセリングでは単なる情報提供だけではなく心理的・精神的・社会的サポートを行うことが極めて重要である。遺伝カウンセリングを行うおとうとする医師は専門分野だけの知識ではなく幅広い遺伝医学の知識を身に付け、遺伝情報の特異性と倫理的問題を理解し、心理的・精神的・社会的サポートが可能となるような診療体制を構築した上で遺伝カウンセリングを行う必要がある。

遺伝カウンセリングに関連する2つの研修プログラムを紹介する。

#### a. 臨床遺伝専門医制度 <<http://ishg.jp>>

日本人類遺伝学会では適切な遺伝医療を担う人材を育成するために、1991年に臨床遺伝学認定医制度を発足させ、2002年からは日本遺伝カウンセリング学会の協力を得て、この認定医制度を臨床遺伝専門医制度 (事務局: 東北大学大学院医学系研究



科遺伝病分野)としてレベルアップさせている。2005年度までに認定した臨床遺伝専門医は599名にのぼる。

臨床遺伝専門医はすべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝・遺伝子に関係した問題の解決を担う医師であり、1) 遺伝医学についての広範な専門知識を持っている。2) 遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療を行うことができる。3) 遺伝カウンセリングを行うことができる。4) 遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している。5) 遺伝医学研究の十分な業績を有しており、遺伝医学教育を行うことができる、などの能力を有する医師であり、3年間の研修の後に筆記試験と面接試験を行って認定する。

#### b. 認定遺伝カウンセラー制度 <<http://jshg.jp>>

我が国には、その必要性は叫ばれてはいるものの「遺伝カウンセラー」という医療職は未だ存在しない。ヒトゲノム解析研究の進展とともに遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で利用しなければならぬ機会が増え、遺伝カウンセリングの必要性は広く認識されはじめているが、遺伝カウンセリングは誰がどのように行うべきなのかについては定まっていない。そのような状況下で、厚生労働省科学研究費補助金「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」班(班長:古山順一)では、「認定遺伝カウンセラーの養成と資格認定に関する研究」を分担研究課題(責任者:千代泰昭)として、我が国における非医師の遺伝カウンセラーの養成と資格認定について検討を重ね、到達目標(知識レベル、技術レベル、態度レベル)と、標準教育カリキュラム(学ぶべき科目とその単位数)を定め、平成17年度に認定遺伝カウンセラー制度を開始した。2005年度に第一回目の認定試験を行い、我が国初の認定遺伝カウンセラー5名が誕生した。認定遺伝カウンセラーは臨床遺伝専門医と連携しながら質の高い臨床遺伝医療を提供し、遺伝に関する問題に悩むクライアントを援助するとともに、その権利を守る専門家であり、その養成は原則として大学院修士課程で行うこととしている。すでに、この制度の教育カリキュラムに則った認定遺伝カウンセラーの養成を目的とした修士コースが2003年度からは信州大学医学部と北里大学医学部で、2004年度からはお茶の水女子大学で、また、2005年以降には、千葉大学、川崎医療福祉大学、京都大学、および近畿大学で開設されている。

## VI. 全国遺伝子医療部門連絡会議

II. の項で述べた各種ガイドラインの影響もあり、すでに大学病院を中心とする特定機能病院ではそのほとんどに遺伝子医療部門が設立されていることが厚生労働科研「遺伝子医療の基盤整備に関する研究班」の調査で明らかにされ、2003年から全回遺伝子医療部門連絡会議が行われている。第1回(2003年)には52、第2回(2004年)には81、第3回(2005年)には97の大学病院・国立医療機関等から代表者が集い、遺伝子医療の実践に関連して、遺伝カウンセリングの位置づけ、組織作り、担当者、診療費、診療録の問題など、各施設間の情報交換、意見交換を行い、我が国の遺伝医療のあり方について検討している(連絡会議の詳細な報告書が信州大学医学部附属病院遺伝子診療部のホームページ <<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/index.htm>> に掲載されているので、是非御参照いただきたい)。

## VI. おわりに

遺伝診療が社会に受け入れられ、真に役立つものとするためには、遺伝情報を適切に扱うことのできる人材の養成、必要な場合には遺伝カウンセリングを行うことのできる医療体制の整備、遺伝学的検査体制の整備、そして何よりも、遺伝・遺伝子に関する差別・偏見のない社会の構築など、なすべきことは多い。ようやく我が国においても人材養成の取組みとして、医師を対象とした臨床遺伝専門医制度、および非医師を対象とした認定遺伝カウンセラー制度が開始され、また、遺伝医療体制の整備としては、全国の大学病院を中心に遺伝子診療部などの遺伝子医療部門が立ち上がってきている。ようやく我が国においても遺伝診療の充実のための基盤整備が整えられ始めているといえよう。

ISBN4-88003-771-0

C3047 ¥2800E

定価 (本体2,800円+税)

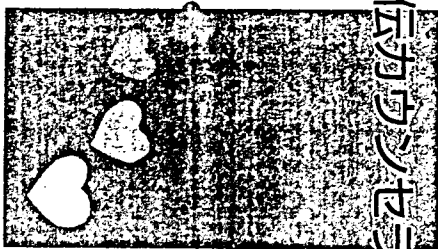


9784880037714

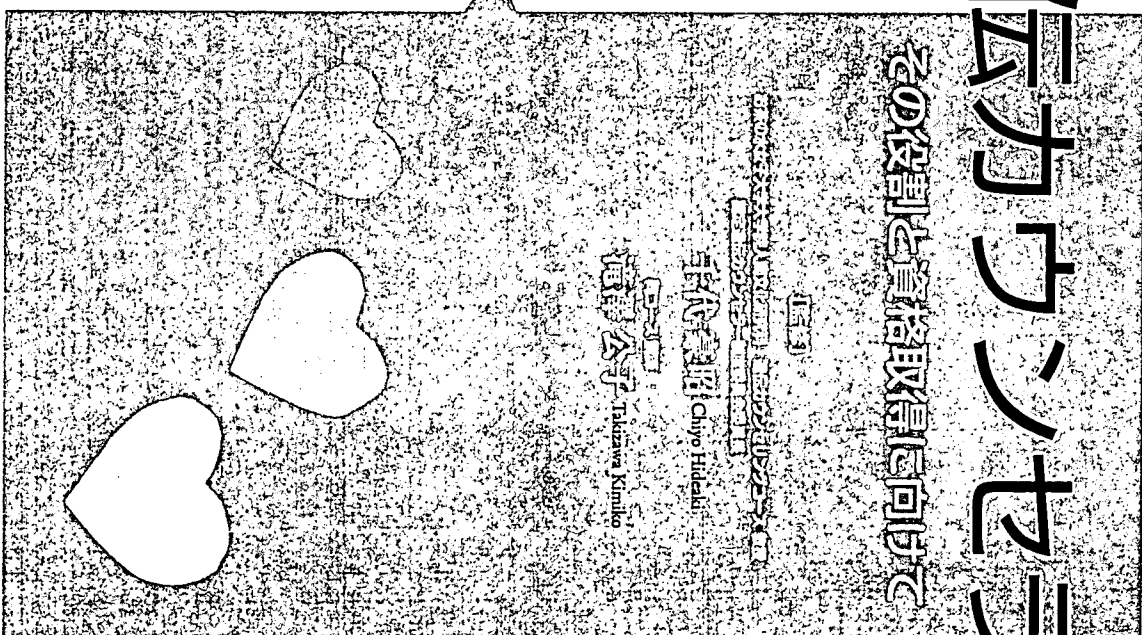


1923047028006

遺伝カウンセラ—



遺伝カウンセラ—



遺伝カウンセラ— その役割と資格取得に向けて 千代 義昭 千代 義昭 千代 義昭 千代 義昭

真興交易(株)医書出版部

# 遺伝カウンセラー

その役割と資格取得に向けて

[監修]

お茶の水女子大学大学院人間文化研究科 遺伝カウンセラー育成センター 教授  
認定遺伝カウンセラー制度委員 委員長

千代 豪昭

副コース講師

滝澤 公子



## はじめに

2005年(平成17年)10月に第1回目の認定遺伝カウンセラー認定試験が東京女子医科大学の会場で実施されました。その結果、日本で初めて5名の認定遺伝カウンセラーが誕生しました。日本でも諸外国に負けない専門職の遺伝カウンセラーを養成したい、というのは、遺伝医療の現場で働く医療従事者の長年の悲願だったのですが、ようやくその体制ができあがったのです。21世紀はゲノム医学の時代と言われていますが、遺伝子診断は医療の方法論を大きく変えつつあります。すでに50を超える臨床遺伝専門部門が各地の病院に設置され、600名を超える臨床遺伝専門医が誕生しています。これから遺伝医療現場に参入する遺伝カウンセラーも21世紀の日本の医療を支える重要なメンバーになることでしょう。

2006年3月現在では、7つの大学(大学院)が認定遺伝カウンセラー制度による養成機関として教育を開始(一部は同年4月から開講)しています。しかし、遺伝カウンセラーは日本ではなじみのない職種ですし、国民の遺伝に対する感情や独自の医療制度を考慮すると、先進国の教育方法をそのまま導入するわけにもいきません。また、一般市民の方々はもとより、医療従事者の間でも遺伝カウンセリングはまだなじみが薄く、イメージが鮮明に定まっていられると言えません。遺伝カウンセラーの養成を担当する専門課程の教員の間でも、どのように教育するというのが国の事情にあつた遺伝カウンセラーを養成できるのか、試行錯誤をくりかえしているという現状です。さらに専門課程修了後の進路についても、未解決の問題が山積みしています。今後予定されている医療構造改革によって状況は大きく変わるとは思われますが、これまでの医療体制が続く限り、新しい職種である専門職の遺伝カウンセラーを医療現場で受け入れていくには病院側に多大な困難が予想されます。

このような時期に遺伝カウンセラーという職業を持たれた皆さんには、期待と不安が入り交じった複雑な気持ちがあるでしょう。なによりもまず遺伝カウンセラーとはどのような職業なのか、養成課程ではどのようなことを学ぶのかを知りたいと思われのは当然だと思います。本書はこのような要望に応えるために企画されました。本書を読んで、ますます遺伝カウンセラーへの情熱が高まることを期待しています。何事もパイオニアは苦労が多いですが、それだけ喜びも大きいです。

また、日本の認定遺伝カウンセラー制度では、専門課程が誕生する前から遺伝カウンセリングに興味を持ち、勉強してこられた方に認定遺伝カウンセラーへの門戸を開くための経過措置を設けています。認定試験の受験資格を取得するために勉強中の皆さんにも本書をぜひ一読していただき、遺伝カウンセラーへの道を進んでくだされば幸いです。

2006年 4月

お茶の水女子大学大学院人間文化研究科

ライオンサイエンス専攻遺伝カウンセリングコース教授

(認定遺伝カウンセラー制度委員会委員長)

千代 泰 昭

同コース講師 滝 澤 公 子

# 目次

## 第1章 遺伝カウンセラーをめざしたいと思う方に (千代家昭)

- 1 新しい職種である遺伝カウンセラー…………… 10
- 2 学際的な学問である遺伝カウンセリング学…………… 10
- 3 医療従事者の一員…………… 10
- 4 専門職の遺伝カウンセラーが必要とされている理由…………… 11
- 5 クライエントの利益を守る職業…………… 13
- 6 医療現場における法律に詳しい専門職…………… 14
- 7 遺伝情報を扱う専門職…………… 14
- 8 国家資格化をめざして…………… 15
- 9 生涯教育を必要とする専門職…………… 16
- 10 女性の社会進出に適した職業…………… 16

## 第2章 日本における遺伝カウンセリングの歴史 (千代家昭)

- 1 黎明期—近代遺伝カウンセリング思想の発祥…………… 20
- コラム1 遺伝カウンセリングを受け入れた欧米諸国の事情…………… 20
- コラム2 ハンチントン病と遺伝子診断…………… 22
- 2 日本における近代遺伝カウンセリングの普及
  - 新しい母子保健政策の影響…………… 22
- 3 羊水検査導入期の混乱と遺伝カウンセリング普及の停滞…………… 23
- 4 遺伝医学発達の影響
  - 近代遺伝カウンセラーから現代遺伝カウンセラーへ…………… 24
- 5 専門職遺伝カウンセラーの誕生…………… 25
  - 1) 専門職遺伝カウンセラーの養成 26
  - 2) 認定遺伝カウンセラーの資格は名称独占 26
  - 3) 大学における専門課程の立ち上げ 27
- 6 今後の課題—遺伝カウンセラーの社会進出を定着させるために…………… 28
- コラム3 優生思想の過去と現在…………… 30

## 第3章 カウンセリング技術 (千代家昭)

- 1 カウンセリングとはどのような行為でしょうか…………… 34
- コラム4 ムンテラはカウンセリングでしょうか…………… 35
- コラム5 相談とカウンセリング…………… 36

2	インターネット・コンテンツとカウンセリングは異なりますか？	36
3	医療カウンセリングの特徴	37

#### 第4章 遺伝カウンセラーが働く職場 (千代家昭)

1	医療機関における遺伝カウンセラーの活躍	40
1)	遺伝専門診療部門	40
2)	専門医療機関	41
	カウンセリング外来	
2	遺伝カウンセラーの活躍が期待されるその他の領域	42
1)	教育分野	42
2)	行政分野	43
	3) 研究分野	43
	4) 遺伝子関連企業	43
3	まとめ	44
	コラム6 臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーの思想的対立	44
	コラム7 医療経営と遺伝カウンセラーの雇用	45

#### 第5章 認定養成専門課程における勉強 (千代家昭)

1	人類遺伝学、遺伝医学	48
2	遺伝カウンセリング学、演習、実習	49
3	態度学習 (生命倫理学、医療従事者教育、情報整理学など)	50
	コラム8 医療従事者インタビュー	53

#### 第6章 遺伝カウンセリングの1日 (事例1) (千代家昭)

1	9:00 フレカカウンセリング	56
2	10:00 遺伝カウンセリングの実施 (事例1: 近親婚)	56
3	13:00 臨床遺伝部スタッフカウンセリング	58
4	14:00 病棟カウンセリング (看護部)	59
5	16:00 各種コーチャイネット作業	59
6	18:00 情報収集、その他	59

#### 第7章 遺伝カウンセリングの実際 (事例2~5) (千代家昭)

1	事例2: ある神経疾患 (Oさんの業務記録から)	62
1)	初回のカウンセリング	62
2)	保健師への協力依頼	63
	3) 2回目のカウンセリング	63
	4) その後の経過	63
2	事例3: 染色体異常 (Bさんの業務記録から)	64

3	事例4: 主治医との関係 (Bさんの業務記録から)	67
---	---------------------------	----

4	事例5: 色覚異常 (Bさんの業務記録から)	68
5	日本の風土にあった遺伝カウンセリング	70

#### 第8章 海外における遺伝カウンセラーの活躍 (田村智英子)

1	アメリカにおける遺伝カウンセラーの状況	72
1)	養成コースと資格制度	72
2)	雇用状況	74
3)	仕事内容	75
4)	遺伝カウンセリング・セッション	76
2	アメリカの遺伝カウンセリング課程に学んで	79
1)	身につける実践能力	79
2)	印象的だったカリキュラム	80
	3) 日本を出るまでわからなかったこと	81

#### 第9章 よくある質問 (千代家昭)

##### 第10章 認定養成専門課程紹介

1	認定養成専門課程一覧表	94
2	信州大学大学院医学研究科	98
	(福岡 豊光)	
3	北里大学大学院医歯系研究科	104
	(高田 史男)	
4	お茶の水女子大学大学院人間文化研究科	112
	(蒲澤 公子)	
5	川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科	119
	(升野 光雄)	
6	京都大学大学院医学研究科	122
	(小杉 真司)	
7	近畿大学大学院総合理工学研究科	128
	(巽 純子)	
8	千葉大学大学院医学薬学府	134
	(石井 拓磨)	
9	認定養成専門課程に学生による座談会	139
	(編集 部)	

##### 参考資料

1	認定遺伝カウンセラー制度規則	143
2	遺伝カウンセラーの養成カリキュラム	147
	おわりに	

## 執筆者一覧 (執筆順)

千代 豪昭 お茶の水女子大学大学院人間文化研究科教授  
田村智英子 お茶の水女子大学大学院人間文化研究科助教授  
福岡 義光 信州大学大学院医学研究科教授  
高田 史男 北里大学大学院医系研究科助教授  
滝澤 公子 お茶の水女子大学大学院人間文化研究科講師  
升野 光雄 川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究科教授  
小杉 真司 京都大学大学院医学研究科教授  
巽 純子 近畿大学大学院総合理工学研究科助教授  
石井 拓磨 千葉大学大学院医学研究科助教授

## 監修者

千代 豪昭 (医学博士、臨床遺伝専門医、同指導医、認定遺伝カウンセラー一制度委員会委員長)  
略歴  
1971年 大阪大学医学部卒業 大阪大学医学部附属病院小児科  
1973年 神奈川県立こども医療センター遺伝科  
1975年 兵庫医科大学遺伝学講座助教授  
(在職中、西ドイツ・キール大学小児病院 細胞遺伝部へフンホルト留学)  
1984年 金沢医科大学人類遺伝学講座主任助教授 兼 人類遺伝学研究所臨床部門主任  
1988年 大阪府環境保健部(保健所長、看護大学設立準備室担当副理事)  
1994年 大阪府立看護大学教授(生命倫理、医療概論、臨床遺伝学、公衆衛生学担当)  
2004年 お茶の水女子大学大学院人間文化研究科ライフサイエンス専攻特設遺伝カウンセ  
リングコース教授

滝澤 公子 (歯学博士)

略歴

1975年 お茶の水女子大学理学部卒業 鶴見大学歯学部薬理学教室助手  
1983年 横浜市医師会保土ヶ谷看護専門学校非常勤講師  
2002年 東京女子医科大学付属看護専門学校非常勤講師  
お茶の水女子大学ライフワールド・ウォッチセンター客員研究員  
2004年 お茶の水女子大学大学院人間文化研究科ライフサイエンス専攻特設遺伝カウンセ  
リングコース講師

## 第1章

# 遺伝カウンセラーを めざしたいと思う方に

♣ 遺伝カウンセラーをめざしたいと思う皆さんに、まず、「遺伝カウンセラーとはどんな職業か」「遺伝カウンセリングとはどんな学問なのか」をわかりやすく紹介したいと思います。

## 1 新しい職種である遺伝カウンセラー

遺伝カウンセリングは日本では1960年代の後半に紹介され、1970年代に普及活動が始まった医療サービスです。当時は遺伝相談と呼ばれていました。カウンセラーは医師や人類遺伝学の専門家でした。海外では1980年頃から専門職の遺伝カウンセラーの養成がさかんになりましたが、日本では2005年に遺伝カウンセリングの資格認定制度が発足して、「認定遺伝カウンセラー」という専門職の遺伝カウンセラーが誕生しました。しかし、遺伝カウンセラーがどのような専門職なのか、医療従事者の中でさえまだはっきりと理解されているとは思えませんし、社会的にほとんど認知されていないのが現状です。日本の社会全体が、構造改革をめざしていることは皆さんもご承知でしょうが、医学や医療の世界も大きな変革の時期を迎えています。遺伝カウンセラーは新しい医療をめざす過程で生まれた新しい専門職と言えます。遺伝カウンセラーという新しい職種に目をつけられた読者の皆さんの着眼はすばらしいと思います。

## 2 学際的な学問である遺伝カウンセリング学

遺伝カウンセリングは実践的な技術です。そのよりどころとする学問的背景は遺伝カウンセリング学です。アメリカの遺伝カウンセリング学は独立した学問領域を主張しつつありますが、日本ではまだ構築途上の学問と言うべきでしょう。遺伝カウンセリング学は①人類遺伝学と遺伝医学、②遺伝カウンセリング技術、③医療人間学（社会・心理系領域、医療学、生命倫理学など）と言った学際的な領域から構成され、遺伝カウンセリングに特化した理論や技術の確立をめざしています。もちろん実践が目的ですから、現在なお急速に発展し続ける先端医学に対応して、その理論や技術は常に進化し続けています。日本は独自の医療制度を持っていますし、日本人の遺伝に関する考え方は欧米人とは異なります。構造改革の掛け声に応じて大きく変ろうとしている日本の社会ですが、社会の変化に応じた遺伝カウンセリング技術の確立も大きなテーマです。遺伝カウンセリング学の構築はそれ自体がとても面白いテーマなのです。

## 3 医療従事者の一員

もし、読者の皆さんが遺伝カウンセラーの資格を取得して、一人で独立して開業しようと思っておられるなら、それは期待はずれになるかも知れません。そもそも、遺伝カウンセラーはチーム医療が主流になった現代医療によって必要とされてきた専門職なのです。特に遺伝医療は専門性を持った複数の医療スタッフだけでなく、臨床各科あるいは地域の医療資源、心理専門職、地域の保健・福祉関係者など広いチーム連携が必要になるケースが多いのです。遺伝カウンセラーが一人で対応できる範囲は限られていますし、むしろ各種の専門職をコーディネートするのが遺伝カウンセラーの本業業務なのです。遺伝カウンセリングの質は診断情報の

質に依存しますが、診断行為は医師の専任業務です。特に、臨床遺伝専門医と呼ばれる遺伝医療の専門医との連携は遺伝カウンセリングの質を確保するためにきわめて重要です。ですから、なによりも患者の利益のためにチーム連携が必要なのだと考えてください。もちろん、遺伝カウンセラーが1人でクライアントと対応し、独自の専門性を発揮する機会も多いですし、むしろ遺伝カウンセラーの独立性を強調したほうが良い場合もあります。しかし、その場合でもチーム医療の一翼を担っているからであり、遺伝カウンセリングが医療と離れて機能しているわけではありません。遺伝カウンセラーは医療を支える医療従事者の一員であるとの強い自覚を持っていただきたい、と思います。

## 4 専門職の遺伝カウンセラーが必要とされている理由

遺伝カウンセリングは遺伝カウンセラーだけが行える技術ではありません。遺伝病の臨床に不可欠な医師や看護師が専門的な知識や体験をもとに患者さんや家族の相談にのってあげる行為も遺伝カウンセリングと言えます。特に、臨床遺伝専門医と呼ばれる遺伝に不可欠な専門医や、これから養成が計画されている遺伝専門看護師が遺伝医療の現場で相談や指導、カウンセリングやケアを行う機会が少なくありません。専門職の遺伝カウンセラーの養成が遅れた日本では、人類遺伝学や遺伝医学を勉強した医師が中心となって現場の遺伝カウンセリングのニーズに応えてきました。医療制度的な背景もあり、新しく誕生した遺伝カウンセラーが日本の臨床現場で活躍するようになるまで、まだしばらくの時間がかかるかもしれません。それまでは臨床遺伝専門医と呼ばれる専門医の役割は少なくないと思われれます。また、遺伝カウンセリングの内容によっては、臨床遺伝専門医がカウンセリングを行ったほうが良い場面も少なくありません。診断やその評価がカウンセリングの重要な課題となる場合や、高度の専門医療知識が必要になる場合です。情報提供型の遺伝カウンセリングは医師が得意な分野でしょう。また、継続的な看護ケアや地域ケアを実践しながら遺伝カウンセリングの援助を行う場合は、看護師や保健師の参加が効果的です。

少しむずかしい法律用語で表現しますと、「認定遺伝カウンセラー」という名称は認定試験に合格した者のみが取得できる資格（名称独占）ですが、「遺伝カウンセリング」という業務を独占するわけではない（業務独占ではない）のです。この点、医師は名称独占と業務（医療行為）独占の両方が法律で定められています。これはけっして遺伝カウンセリングという業務が専門性が低いというわけではなく、クライアントの多様なニーズに応えるためには、複数の専門職の参加が望ましいからなのだ、と理解してください。

では、なぜ専門職の遺伝カウンセラーを養成する必要があるのか、という質問が殺到しそうですね。私はまず3つの理由を説明したいと思います。

第1に遺伝カウンセリングが扱う分野が広がったことを指摘できます。従来は遺伝病と言うと、いわゆる古典的遺伝病（単一の遺伝子の異常により発病する疾患）や染色体異常などの先天性の疾患（先天異常）を意味しました。先天異常の発生総数は決して少ないものではありませんが、



場ではありません。遺伝専門部門に所属する臨床遺伝専門医は倫理的にも独立しやすと言えます。しかし、遺伝専門部門が遺伝子検査の窓口になっている場合は臨床遺伝専門医といえども検査を行う当事者としての立場が出てきます。このような時、専門職の遺伝カウンセラーが協力することによって患者やクライアントが医師からのプレッシャーを受けずに最善の選択をすることが可能となるでしょう。

## 5 クライエントの利益を守る職業

遺伝カウンセラーは医療を提供する側ではなく、医療を受ける患者やクライアントの立場を守るのが本来業務です。結果的にはそれが患者に最も良い医療を提供できるからであり、その役割を果たしてこそ新しい職業である遺伝カウンセラーは医療スタッフの一員となりえます。医療スタッフの一員でありながらも個々のケースではクライアントの信頼を裏切ってはならない、というむずかしい立場なのです。医師には医療契約上、患者に最善の医療を提供する義務が課せられていますし、守秘義務によって患者の秘密を守る義務も課せられています。さらに刑事訴訟法によって、たとえ裁判所の命令でも患者の秘密を守り通す権利が担保されています。新しい職業である遺伝カウンセラーにはそのような法的背景がありません。しかし、認定遺伝カウンセラーの呼称を用いて行ったカウンセリング業務については、もしカウンセラーがクライアントの不利になる行為（たとえば守秘義務違反）を行った場合は、民事訴訟によって損害賠償の責任を問われるでしょう。認定遺伝カウンセラーは学会が認定した資格であり、その社会的信用を背景とした行為と見なされるからです。遺伝カウンセラーが社会的に認知されるためには、「遺伝カウンセラーは患者やクライアントの利益を守る」という絶対的な信用が必要なのです。認定遺伝カウンセラーの数が増加すれば「職能団体（たとえば認定遺伝カウンセラー協会など）」が結成され、自らを厳しく律する倫理綱領が作成されるでしょう。

もし、遺伝カウンセラーが企業に雇われた場合のことを考えてみましょう。そのカウンセラーが企業の利益を考えてクライアントの利益を損なう行為を行ったとします。その場合は、単にクライアントから訴えられただけでなく、職能団体から認定資格の取り消しを含めた懲罰が下る可能性があります。法的背景がない遺伝カウンセラーだからこそ高い倫理性の上に社会的信用を作っていくかねばならないのです。企業利益よりもクライアントの利益を優先する、という遺伝カウンセラーの絶対的な社会的信用を留保することにより遺伝カウンセラーを雇った企業は副次的な利益を得るのです。弁護士は雇用されている事務所の不利益よりクライアントの利益を優先します。そうしなければ弁護士資格を剥奪されてしまうのです。だからこそ弁護士の社会的信用が守られているのです。遺伝カウンセラーも同じ道を選ぶべきです。

ここまで、遺伝カウンセラーの立場にこだわるのは理由があります。第2章で紹介しますが、遺伝カウンセリングの背景に優生学的な思想があると誤解された時代がありました。今なお遺伝カウンセリングには差別思想があるとみなされ、行政から拒否されている地域があることも事実です。遺伝カウンセリングの普及が遅れた大きな原因の1つです。遺伝カウンセラー

せんが、個々の疾患はどちらかというとまれで、治療もむずかしいものが多かったのです。しかし、遺伝医学の進歩により、遺伝子が関与する病気や体質の数は膨大なものになりました。がんや生活習慣病のように発症頻度が高くて高い疾患にも遺伝医学を応用した検査や治療が行われるようになりました。これらの疾患も遺伝カウンセリングの対象となりました。遺伝学的な予後の説明や教育にも多大な時間がかかるため、従来の医療従事者だけではとうとう対応できません。ここに専門職の遺伝カウンセラーの投入が必要になった理由の1つがあります。

第2の理由は、現代医療が専門のカウンセリング技術を持った遺伝カウンセラーを必要としている、ということです。これまでの日本の医療現場では医療の中心は医師であった、と言っても過言ではなく、医師は患者に対して強い立場で対応することが可能でした。しかし、患者の権利意識が向上した現代医療では日本独特の医師と患者の関係に変化が生じてきました。医師中心の医療から患者中心の医療に変わりつつあるのです。遺伝カウンセリングの現場でも、医療を提供する側からの一方的な指導や教育ではなく、患者の自律的な決定を促しながら、患者やクライアントを好ましい方向に向かわせる、という高度なカウンセリング手法が必要になりました。しかし、医学教育や看護教育ではこれらの心理学的技法はほとんど教育されていません。特に、遺伝カウンセリングが扱う領域は医学的問題解決だけではなく、患者やクライアントをめぐる周囲の人間関係や社会的な問題が解決されて初めて、彼ら自身の問題が解決する場合があります。医師は遺伝情報にはくわしいかも知れませんが、患者やクライアントの日常生活のなかで派生する数々の問題解決が得意とは限りません。時間をかけて対話をし、内に秘めた問題を見つけ、解決に向けて援助し、専門職の間をコーディネートして総合的な問題解決に向かうといった作業は、医療従事者が片手間に行えるようなことではなく、それ自体が専門職の仕事なのです。

第3は患者やクライアントを援助する立場の倫理的な独立性を確保するために専門職の遺伝カウンセラーが望ましい、という理由です。医療現場でもセカンドオピニオンの重要性が指摘されていますが、遺伝カウンセラーは医療を提供する側ではなく、独立した立場からクライアントにセカンドオピニオンを提供します。選択を患者やクライアントの自律性にまかせるためには医療の提供者がカウンセラーであってはいけません。例を示しましょう。例として「産婦人科医のアイロニー」と呼ばれているテーマがあります。産婦人科医がカウンセラーとして出生前診断に関する遺伝カウンセリングを行う場合、「右手で生命の尊厳を強調し、左手で中絶手術をしなければならず産婦人科医自身が自己矛盾におちいる、と言うのです。カウンセリング理論では「カウンセラーの自己一致」と呼ばれる問題なのですが、特に倫理的判断がからむカウンセリングでは、倫理的な独立の立場を主張できる専門職遺伝カウンセラーが行った方が好ましい、とされています。

このように、現代医療の特徴を活かすためには医師など医療を提供する医療スタッフが遺伝カウンセリングを行うのではなく、専門職の遺伝カウンセラーがカウンセリングを行った方が望ましいのです。遺伝カウンセラーが遺伝専門部門のスタッフの1人として働く場合も同じことが言えます。もともと遺伝専門部門は臨床各科とは独立していて、厳密には医療を提供する

は遺伝的な問題を持ったクライアントの「人権を守る」コンパワードという立場を国民に広く理解してもらう必要があります。最近では研究機関の倫理委員会が「遺伝カウンセリングの実施を条件」に認可される研究が目立つようになり、遺伝カウンセリングが独自の研究の隠れ蓐になっては大変です。高い倫理観を持った専門職の遺伝カウンセラーが必要な理由もここにあるのです。

## 6 医療現場における法律に詳しい専門職

遺伝カウンセリングが遺伝的な問題をかかえた患者やクライアントの利益を守るコンパワードであることは理解していただけたと思います。遺伝カウンセラーの養成過程では医学法学や生命倫理学の講義が充実しています。医療行為は法的には医師と患者の契約に基づいて行われるのですが、実際の医療現場に法律の専門家が介入することは日本の医療ではまれでした。しかし、先端医療の現場では高度な倫理的課題が問題となる場合が多く、そのような時は医師と患者の間に第三者が介在したほうが好ましいとされています。遺伝医療の現場ではそれが遺伝カウンセリングの本来業務ですが、先天異常を持った新生児の医療方針選択の場面や産科領域の先端医療現場など、「生命（いのち）の選択」や障害を持った患者の生存権がからむような場面では遺伝カウンセリングは法律や生命倫理学にもくわしい第三者として医療に参加できます。その他、現代医療では臨床研究の一環とされるような医療行為は機関に設置された倫理委員会の認可が必要です。遺伝カウンセラーはスタッフが倫理委員会に提出する書類を整理したり、問題を指摘する役割も担うことができるでしょう。

## 7 遺伝情報を扱う専門職

21世紀は生命科学の時代と言われています。医学も例外ではありません。遺伝情報はせいまい意味での遺伝医療現場（遺伝病外来など）だけでなく、臨床各科で日常診療のレベルで重要な情報になりつつあります。すでに普及している染色体検査でもその核型情報を理解し、診療に役立てるためには専門知識が必要です。そして、これらの知識は医学教育では十分に教育されていません。したがって、検査会社には医師からの問い合わせが相次いでいます（検査会社ではそのような相談に応じる体制が必ずしも整っていないため、問題になっています）。今後、遺伝子診断が普及すると、臨床現場で大きな混乱が生まれると予想されています。その混乱は患者の不利益に直結しますから問題は深刻です。臨床遺伝専門医の確保や遺伝子診療部門の設置は問題解決の1つの方法です。しかし、それらを整備できる病院の数は限られていますし、数少ない臨床遺伝専門医が全ての診療科のニーズをカバーすることは容易ではありません。遺伝カウンセリングは遺伝医学情報を収集管理する専門家でもあります。遺伝カウンセリングの本務はカウンセリングであると考えている方には意外に思われるかも知れませんが、主治医の診療のお手伝いも遺伝カウンセリングの重要な業務なのです。病院の医師の多くは十分な遺伝学教育を

受けているわけではありません。遺伝カウンセラーは各種の情報を担当医師に提供することにより、遺伝医療の質の向上に大きな貢献をします。特に診断が関与する行為は医師の専任業務ですから、医師との協力は不可欠です。さらに臨床遺伝専門医とチームを組むことにより高いサービス性を発揮できると思います。このような背景から21世紀の専門職遺伝カウンセラーの役割の中で情報管理（遺伝情報やその他の医療資源情報）は最も大きな専門領域になると予想されています。このために遺伝カウンセラーの養成専門課程では医学教育のレベル以上の遺伝学・遺伝医学教育や実習教育が行われているのです。

## 8 国家資格化をめざして

遺伝カウンセリングの認定制度を研究している時、遺伝カウンセラーは何らかの医療専門職の資格を前提条件として資格化すべき、という意見もありました。日本の医療は世界に類を見ない国民皆保険制度に基づいて行われています。この制度下では、新しい職種である遺伝カウンセラーが医療機関に正式な職員として雇用される可能性は低いと予想されたからです。欧米先進国で専門職遺伝カウンセラーが養成され、社会で活躍しているのは医療制度の違いも大きな原因なのです。日本の認定制度を作るにあたって私たちの間で議論が交わされました。最終的には、理想的な遺伝カウンセリングを国民に提供するには欧米のような専門職遺伝カウンセラーを養成すべきだ、との意見にまとまりました。大部分の養成専門課程では入学条件として医療資格を条件とはせず、さまざまな学部卒業生に門戸を開いています。しかし、今度は資格を取得した遺伝カウンセラーが就職ができるかという大きな問題があります。これについては、日本の医療が高度に発展し、多様化したため従来の保険医療制度では対応がむずかしくなっている現状に注目しました。保険医療制度は今後、大きな抜本的改正が繰り返され、現時点では保険診療にそぐわないとされる遺伝カウンセリングが医療サービスとしての地位を獲得する可能性も少なくありません。また、個人情報保護法の施行により、遺伝学的な検査を行う場合は遺伝カウンセリング体制下で行われることが求められています。今後、先端医療の発展により、遺伝カウンセリングは病院機能として欠くことができない業務になるとの見込みもあります。社会が遺伝カウンセリングの役割を理解すれば、遺伝カウンセラーの活躍できる職場は自然と増加してゆくのではないかと期待しています。

しかし、また大きな問題があります。たとえば、医師が遺伝カウンセリングを行う場合は医師免許を持つ医師として絶対的な社会的信用のもとに患者やクライアントと対応します。はっきりいいますと、医師が遺伝カウンセリングを行う場合はカウンセリング技術などあまり必要ないのです。専門職の遺伝カウンセラーは専門医療職の資格を背景に業務を行うものではありません。ですから、認定制度による資格や職能団体の倫理綱領などが一定の社会的信用の基盤になると考えられますが、やはり国家資格のような公的な資格になることが望ましいと思います。このような背景から私たちは遺伝カウンセラーの国家資格化の道を探っていますが、そのためにはもう少し時間がかかるでしょう。

## 9 生涯教育を必要とする専門職

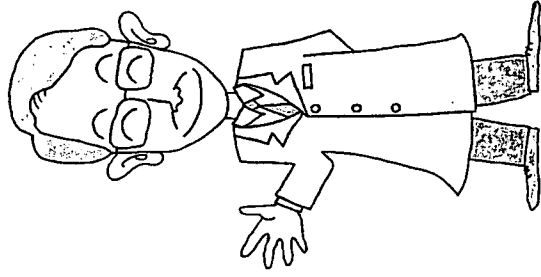
生涯教育は全ての医療従事者にとって必要です。知識や技術は日進月歩の早さで進歩します。患者さんの利益を守るために、医療技術者は常に最新の情報や技術を提供する責務があります。特に、遺伝医療の分野では1980年代から本格化した遺伝子分野の研究成果が急速に医療現場で実用化されており、その情報の量はかなりのものです。そして古くなくなった遺伝情報には単に「古い」というだけでなく、「誤った」理論や情報も多く含まれています。誤った情報に基づくと遺伝カウンセリングは患者に不利益をもたらします。遺伝カウンセラーは資格を取得しただけでも毎日の研鑽が必要で、このために遺伝カウンセラー資格は永久ライセンスではなく、6年ごとの更新手続きが必要なのです。一定の研修をおさめた、という実績証明が得られないと更新はできない仕組みになっています。インターネットを利用した自己学習も必要ですが、学会など公的活動を行っている団体の研修会に出席したり、医療機関で独自に行っているカンファレンスやセミナーに積極的に出席するべきでしょう。特に臨床遺伝専門医からの情報提供は重要です。いくつかの遺伝関連学会の会員となって学会行事に参加することは必要不可欠と言ってもよいでしょう。将来は遺伝カウンセラーの職能団体も結成されるでしょうが、カウンセラーの卒後研修の支援は大きなテーマになることでしょう。

## 10 女性の社会進出に適した職業

もちろん、男性が遺伝カウンセラーに向いていない、というわけではありませんし、遺伝カウンセラーへの道は男性にも公平に開かれています。ただ先進国の現状をみると遺伝カウンセラーの90%以上が女性と言われています。筆者は男性ですから、「女性の方が神経が細やかで、対話や心理的対応が必要な職業に向いている」と言われると、「それは偏見だよ」と言い返したくなります。しかし、この意見も小児科領域の遺伝カウンセリングの経験から少しはうなづける点もあります。障害を持った子どもは母親では母親にきわめて大きな負担がかかっている現状があります。母親を援助するためには父親への対応も重要なのですが、最初にカウンセラーを訪れるクライアントの多くは母親です。この母親と共感的な関係を築く上で、女性の遺伝カウンセラーは有利かもしれません。逆に医師は患者とある程度の距離をおいて対応する方がよい場合もあるという点から、男性の小児科医師はそれなりに有利とも言えます。もちろん、職業としての役割の問題であり、性別は本質的なものではありません。

ここで、「女性の社会進出に適した職業」と言ったのは次のような理由があります。日本では女性の社会進出に大きな壁があります。雇用における男女の機会均等を求めた法律が施行されても、その傾向は大きく変化していないようです。特に高学歴の女性ほど社会進出がむずかしいという現象があります。それなのに長寿国となって生産年齢人口が減少している日本では労働力の問題は深刻です。これから医療機関を中心に用意されていくはずの遺伝カウンセラー

については他に代替職種のない高度専門職ということから、女性の社会活動の実情を無視した雇用形態は作れません。この点が女性にとって有利と言えます。また、遺伝カウンセリングは単なる情報提供だけでなく、心理的支援を行う専門職です。男性の家事への参加が少しずつ始まっているとはいえ、まだまだ女性の方が圧倒的に経験が豊かです。家族を対象とした支援は家事や育児の体験が豊富な女性の方が適している、という意見には一理あると思います。また、家事や育児のため第一線の活動が制限される可能性が高い女性の高度専門職では、その間のスキルの低下が問題になります。しかし、遺伝カウンセリングの自己学習は学会や研修会など職場を離れてもかなりカバーできます。情報のオンライン化が整備されてきましたので、家庭内でもかなりの専門情報を得ることができるようになりました。このような点から、遺伝カウンセラーは女性にとって進出しやすい職業と言えましょう。



## 第2章

# 日本における遺伝 カウンセリングの歴史

❖ 「遺伝カウンセリング」と言っても、その概念や内容は時代とともに大きく変化してきました。遺伝カウンセリングの生い立ちから、専門職の遺伝カウンセラーの養成が始まった現在までの歴史的な経過を少しくわしく説明させていただきます。