

可能性は低いが、浸透率を考えると（病的遺伝子を所持しているが発病しない場合がある）兄と妹の親から伝わった病気の遺伝子を兄とAさんが共有している可能性もある。ただし、親、兄、Aさんの3名がたまたま発病しないという確率はかなり低い。これらの3名の眼科的検査(ERGなど)で異常がなければ、AD遺伝病としても兄弟の娘の突然変異であろう。AR遺伝病または遺伝様式不明（一種の表型模写）の可能性は否定できない。AR遺伝病の場合、Aさんが保因者かもしれない。しかし、網膜色素変性症については視物質関連遺伝子だけでなく、細胞機能に関連する多くの遺伝子異常が報告されていて、スクリーニングすることはほとんど無理である。また、もしAR遺伝病と仮定すると男性側の検査も必要になる。網膜色素変性症のARタイプの保因者頻度は、100名に1人くらいはいると考えられ決して稀ではない。このような基礎資料から、本件の遺伝カウンセリングはさほど困難なものではないが、ここでは結婚相手に検査を依頼する倫理的な面について考えてみたい。

(1) 自律の原則

遺伝子検査の強制はいかなる理由があろうとも自律の原則に反する。「自分の家系には悪い遺伝子はない」と信じている家系にも網膜色素変性の遺伝子異常が隠れている確率はあるし、人間の遺伝子異常が隠れている確率は10個から100個程度に現れたため当該の遺伝子異常をもっていることが判明したというだけの話である。

このような背景から検査の強制は明らかに不当である。主治医や遺伝カウンセリングが患者との守秘義務を解除して患者の遺伝情報を第三者に伝えることも自律の原則の立場から正当性がほとんど認められない（コラム「遺伝カウンセリングの守秘義務」）。

(2) 無加害の原則

もし、遺伝子異常が発見された場合は結婚の話が流れる可能性がある。Aさんにとつて大きな不利益となる。Aさんの次の結婚のときにも影響するだろう。また、もし遺伝子異常がみつからなかつ

た場合でも、「踏み絵」をさせられたという気持ちには家族間に大きな不信を残すことが多い。検査を拒否した場合は、結婚後にAさんの負い目になる可能性もある。立場を変えて、フィアンセ側に立つと、検査せずに結婚しても罹患率が生まれた場合、不利益を被るという話になる。果たしてそれが回避すべき不利益かどうかは、ここでは議論せずに正義の原則で検討する。話がここまで進んだ状況では、誰もが何らかの心の傷を負うことは避けられない。最良の選択を選ばなくてはならない。

(3) 善の原則

この段階で検査を拒否して結婚した場合、夫婦や家族間の不信が原因になって結婚生活がうまくいかなくなる可能性も否定できない。それなら検査して結婚したほうがよいという意見も出てくるだろう。万一、両方の親に遺伝子異常がみつかった場合は遺伝情報を家族計画に生かせるかも知らない。一般の健康診断と同様に考え、結婚前にお互いの健康状態を知りありおいてという選択は決して悪い面ばかりではない。Aさんが遺伝子異常をもっている可能性が高いと判断された場合でも、フィアンセがそれを受け入れ、結婚生活に有意義に生かす手段も見えてくる場合がある。フィアンセの立場からは、もしAさんに遺伝子異常がみつかった結婚を止めてくれれば、自分の生涯の利益に繋がるという意見が出てくるかも知れない。この問題はAさんの無加害原則に對立する考え方であるので、フィアンセの選択が正義の原則から許容できるものかどうかを検討しなくてはならない。

(4) 正義の原則

事例の問題とは少し異なるが、結婚に際して家族の遺伝子異常を相手に伝えるべきかどうかという遺伝カウンセリング上の課題がある。結論的にはもし相手に情報を伝えた結果、起こり得る「利益」と「不利益」を遺伝カウンセリングがクライエントと協働的に議論し、最終的にはクライエントの決断に任せるといって過程をとる。

外国の判例では、「結婚に際して家族の不利益情報を隠すことは一般的であり、公序良俗に反する

とはいえない」として、遺伝子異常を隠したという理由の離婚を認めなかった例がある。また、「結婚は遺伝子情報だけで決めるものではなく、他のいろいろな条件を考慮すべきものであるから、遺

Column

● 遺伝カウンセリングの守秘義務

新しい専門職である遺伝カウンセリングは、法的には「守秘義務」が課せられていない。しかし、学会認定を受けた遺伝カウンセラーがその職務の延長上で患者の個人情報を漏洩した場合は社会的責任が問われ、民事訴訟ではクライエントの損害を償わねばならないだろう。また、遺伝カウンセラーを雇用した病院にも個人情報保護法による管理責任が求められるし、もし遺伝カウンセラーが公務員であれば公務員の守秘義務違反が問われることになる。実質的には「認定」遺伝カウンセラーにも他の医療従事者と同様に守秘義務が課せられていると考えられる。

ここで、医師の守秘義務についておさらいをしておこう。医療行為は患者と主治医の医療契約のもとに行われるが、医師は患者の個人情報を受託なしに他人に漏らしてはいけないという「守秘義務」(刑法)が課せられる。遺伝医療の現場で「遺伝情報」という個人情報をどう扱うかが議論されている。もし患者が何らかの遺伝性疾患に罹患している可能性が明らかになったとすると、患者が血縁への情報の開示を拒否した場合、医師は患者と守秘義務契約を解除して情報を伝えるべきかどうかという議論である。

「がん」「遺伝性神経難病」のような発症年齢が遅い常染色体隐性遺伝病、常染色体劣性遺伝病あるいは転座など染色体異常の保因者をめぐって遺伝カウンセリングでこのような場面が起こればと珍しくもない。特に重篤な疾患で、治療により発病を遅らせたり、出生前診断その他の方法で疾患の再発を回避する可能性がある場合は、医師は情報を開示しないことに倫理的な罪悪感を感じることもある。少し昔は「生命を左右するような重

遺伝子情報を伝えただけで結婚の正当性を判断するわけにはいかない」という考え方もある。

事例のように検査を「強い」として個人情報保護の観点からも、また医学的（誰でも悪い遺伝

大な情報に限って、患者への守秘義務を解除してよいのではないか」との意見が強かったし、実際は「いかなる判例も知られている。しかし、近年には「いかなる場合も個人情報開示については本人の承諾が絶対に必要（自律の原則）」との意見が強くなり、守秘義務の解除は現実的に不可能になっていく。遺伝カウンセリングの現場では、そのような場合はカウンセラーはクライエントを通じて血縁に適切な情報を提供するよう勧めるに努め、決して本人の承諾なしに情報を開示してはならないとされている。

わが国では個人情報保護法が施行されているが、基本的には同法は個人情報の管理体制の責任を問うのが目的で個人を対象とした罰則規定はないが、カウンセラーは民事訴訟のレベルで個人レベルの損害賠償責任が問われることになる。医師の場合は懲役も含む罰則規定（刑法）がある守秘義務違反や公務員法（医師が公務員である場合）で責任が問われることになる。このようなケースでは正義の原則よりも自律の原則が強く優先されることを知っておかねばならない。ただ、カウンセラーがクライエントに「正義」あるいは「善悪」から開示を勧めたことをしっかりと記録しておくべきであろう。

ちなみに、医師、歯科医師、薬剤師、助産師は証言拒否法により、裁判所の命令があっても患者の個人情報に関する証言を拒否できる。医師の守秘義務は刑法で定められているだけでなく、医師の権利としてきわめて強く守られているのである。ちなみに看護師は保健師助産師看護士法による守秘義務が課せられているが、証言拒否法による権限はない。知り合いの法律家の意見では、「明治・大正時代は看護師より助産師の権限が強かったことも考えられるが、おそらくは法律作成時の作文ミスではないか」とのことであった。

子をいくつももっている)にも現在の社会通念では認められないと考えるのが普通だろう。結婚後に家族計画の一環として眼科医の意見を聞いた、遺伝カウンセリングを受けることは問題がないと思われる。小児科領域では罹患者が子どもの場合、親がいつ子どもに遺伝子の異常を「いうべきか」あるいは「いわないべきか」が問題となる。一般的には子どもが受容できる時期に遺伝カウンセリングが同席して伝えることを勧めることが多い。

この事例については、各原則を検討した後に、Aさんとフライング同席のもとで遺伝カウンセリングを行い、その後でフライングの両親にもお会いしてカウンセリングを行った。網膜色素変性性の遺伝子異常は視覚関連の遺伝子以外にも一般的な細胞機能(転写因子など)に関連している遺伝子異常が30種類以上報告されていて、現時点では網膜のなすクローニンングはできない。確実な遺伝子診断は不可能という説明も加えたところ、検査に関する希望は取り下げ結婚へとゴールインした。

結果的には「医学的な情報」を伝えただけでよかったのではないかと意見が出てくる可能性もあるが、カウンセリングを担当する遺伝カウンセラーは遺伝医学情報の収集だけでなく、必ず倫理分析を行ったうえで現場に臨むべきというのが筆者の主張である。

● おわりに ●

遺伝医療の現場では倫理的判断が必要になる事例が多く、各国で倫理ガイドラインや事例集がつくられている。筆者が日常、よく遭遇する例をいくつか挙げて解説した。倫理判断は「これが正しい」という選択はほとんどない。国が違えば判断は異なるし、時代とともに判断基準は変わっていく。大切なことは、医師や遺伝カウンセリングが独自の判断を行うことは非常に危険なことである。いろいろな職種のスタッフと意見を交換したり、場合によっては倫理委員会の判断を仰ぐ必要がある。このときに倫理原則についての考え方や、法律・ガイドラインを利用しながら議論を行わねばならない。遺伝カウンセリングだけでなく、医療従事者にとっても倫理学習はこのような「議論を行うための基礎学習」であるというのが筆者の持論である。

● 文献

- 1) エンゲルハート・ヨナス・他：加藤尚武・飯田巨之(編)：バイオエシックスの基礎。欧米の「生命倫理論」。東海大学出版会、神奈川、1996
- 2) 厚生省健康政策局医事課(編)：生命と倫理について考える。生命と倫理に関する懇談報告。医学出版社、東京、1997
- 3) 今井道夫：生命倫理学入門。産業図書、東京、1999
- 4) トム・ビーターサム：立木教夫・永安幸正(訳)：生命医学倫理のフロントニア。行人社、東京、1999
- 5) 今井道夫・香川和晶：バイオエシックス入門。東信堂、東京、1999
- 6) 赤林 朗(編)：入門・医療倫理Ⅰ。勤草書房、東京、2005
- 7) 菅野純夫：ゲノム医学(編)：医学研究倫理指針ハンドブック(ヒトゲノム・遺伝子解析倫理指針集)。2003
- 8) 船戸正久・田村正徳：重症障害新生児医療のガイドライン作成のための基礎的研究—重症障害新生児の子後予測と緩和的医療の研究(厚生労働省・成育医療研究委託事業：NICUにおける緩和ケア—赤ちゃんごと家族に対する医療従事者の配慮。2004

遺伝カウンセリングの記録方法



千代 豪昭*

● 遺伝カウンセリングの記録に求められる要件

連載もいよいよ最終回になった。改めて強調する必要はないと思うが、筆者の遺伝カウンセリングの理論と技法はロジヤースのカウンセリング理論から多くのものを引用している。ロジヤースの理論はクライエントの人格と意思決定の力を信頼して展開されるため、「クライエント中心療法」と呼ばれている。現代医学の特徴の1つも患者中心医療である。患者中心医療に適した医療記録としては POS (problem-oriented system, 問題解決型医療記録) が代表で、世界中で利用されている。現代遺伝カウンセリングの記録方式にも POS 方式が最も適しているとの考えから、筆者は過去30年にわたってカウンセリング記録を POS 方式で記載してきた。今回は POS 方式による遺伝カウンセリング記録を紹介したい。

まず最初に遺伝カウンセリングに求められる要件をまとめておきたい。現代遺伝カウンセリングではチーム医療の精神が大切であることを強調してきたが、カウンセリングそのものは時間的、空間的にクライエントとカウンセラーの対話過程である。チームとして参加する他の専門職にはその内容の経過や妥当性についての評価が難しい。個人のプライバシー保護の観点からは有利な点もあるが、

医療行為としての科学性の評価やチーム医療の実践の立場からは問題があるだろう。クライエントの好ましい行動変容を促すためにカウンセリングは遺伝にかかわる課題だけでなく、クライエントが抱える多くの課題に対処しなくてはならない。このためにカウンセラーは専門医をはじめ、各種の専門職や地域の医療資源との間をコーディネートする必要がある。クライエントを中心とした医療サービスの全体像がみえる記録が必要となる。医学教育の現場では「よい診療記録は良質の医療につながるだけでなく、医師自身にとって自己学習の効果がある」と指摘されてきたが、現場で「一人職種」の遺伝カウンセラーにとっても、このことも重要である。このような遺伝カウンセリング記録に求められる要件として次の点が挙げられるであろう。

- 1) 簡潔で読みやすいこと
- 2) 科学性・客観性にすぐれること
- 3) クライエントが抱える問題について、カウンセラーが何を行ったか、未解決の問題は何か、一目瞭然であること
- 4) 必要な情報を簡単に引き出せる記録
- 5) 自己学習に役立つ記録
- 6) 個人データが適切に管理されていて、情報公開の時代に耐える記録

How to record the process of genetic counseling

* *Hidakaichi Chiyō* お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科特設遺伝カウンセリング講座
 別冊請求先：千代豪昭（ちよ・ひであき）〒112-8610 東京都文京区大塚2-1-1 お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科特設遺伝カウンセリング講座

◎ POS 記録の利点

POS 方式を遠伝カウンセリングの記録方式に採用することの利点をまとめておく。最初に一言付け加えておきたい。医療現場では SOAP に従って記載しさえすれば POS 医療記録になるとの誤解がないでもない。実は POS は「問題解決型」という医療哲学である。現場で「問題解決型」になっ

ていない SOAP 記録（あえて「POS 方式」と呼ばない）をみる機会は少なくない。また、遠伝カウンセリングに POS 方式を導入するにあたり、クライアントの心理状態や人間関係に関する情報をと対話を進めていく遠伝カウンセリングでは、医師が利用する POS 医療記録をそのまま採用することは難しい。遠伝カウンセリングの記録に POS を採用するといっても、その哲学を導入する

◎ POS 方式との出会い

大学附属病院における卒業 1 年目の研修医時代の経緯から話が始まる。当時は医学部闘争の混乱した時代で、筆者の卒業した大学病院の病棟（小児科）は研修医が自主管理するという変則的なシステムになっていた。指導医からきめ細かい指導を受け態勢は十分だったとはいえない。カルテの書き方など、先輩の書き方を見れば真似でやっていた毎日であった。

筆者は病棟カルテに、診察所員から検査データをはじめ、その解釈や今後の計画などを詳細に記録することになり、経験豊富な医局の上級医にこっそり（なぜ「こっそり」かは当時の事情を知らない）と理解できないであろう。この年はいくつかの医学部で入試が見送られた。読んでもらうことになっていた。毎日深夜まで専門書や論文を読みながらカルテの記録をまとめたのである。後日、その上級医から「主治医の君が何を考えているかよくわかり、安心して指導ができた」と評価された。しかし他の先輩医師のなかには「カルテが厚くなって大変だ。考え方は無用だから事実だけ書こう」と叱られ、きつい指導を受けたこともある。この頃から「カルテの書き方」についての疑問が大きくなった。

当時はまだ「ドイト語」でカルテ記載する医師も多かった時代であり、カルテの書き方はさまざまであった。このような時代であるから、例えばアルバイトで病院当直に行くと、重症患者の状態を把握するためにまず「看護記録」から読みはじめることが多かった。医師の病棟カルテには「何

ということであり、単純に SOAP 記録を真似なさい」というのではない。

1. クライアント中心型の遠伝カウンセリングに向けた記録である

遠伝カウンセリングはクライアントへの一方的な情報提供ではなく、クライアントの問題解決を支援するサービスである。クライアントが何を求めて来訪したか、その動機を客観的に（カウンセラーの思い込みではなく）探り、各種情報を収集整理しうえて介入方法をアセスメントする。アセスメントに従って介入し、最後にクライアントの問題が解決したかどうかを判断する。この過程に沿って経過を記録していくため、記録そのものがクライアント中心型のカウンセリングとなる。

2. 遠伝医療のなかの遠伝カウンセリングの役割が明確となる

POS の基本思想のなかで、クライアントの抱える問題を「網羅的に把握する」という考え方があ

プという過程である。このとき、「カウンセラーが対処可能な問題のみをリストアップする」のではなく、「その時点でクライアントが抱えるすべての問題をリストアップ」しなくてはならない。そのうえで個々の問題を誰が支援するか役割を振り分けるのである。POS 記録がチーム医療に向いていると評価されるのはこの点にある。

また遠伝カウンセラーは機会ごとにそれぞれの問題が「解決したか (inactive)」「まだ未解決か (active)」かを評価し、必要に応じて追加的な対応を行う。この行為は遠伝カウンセラーの役割の 1 つである「問題解決型」の記録といえる。POS 記録が「問題解決型」の記録といわれる所以である。

3. チーム医療に向いている

近親婚や家族計画における一般的な遺伝に関する不安など、疾患を特定しないカウンセリングは遠伝カウンセラーが単独で対応することも多い。しかし、特定の疾患や医療技術を前提としたカウンセリングは、遠伝医療スタッフの一員として参

Column

◎ 記録はチーム医療の「要（かなめ）」

保健所長に赴任したときのことである。管轄は人口約 10 万人の市であったが、国のいるいるなモデル事業を企画実施する経験をした。その 1 つに「脳卒中対策モデル事業」があった。自宅で発作が起きた患者を専門施設に搬送し、手術や専門リハビリを行った後に在宅ケアに移し、在宅リハビリを行うためのシステムを構築する研究であった。救急から病診連携を基盤にした地域医療体制の構築、福祉サービスから訪問理学療法に至る大がかりなプロジェクトが主なテーマで、参加する専門職も救急隊員、医師、看護師、保健師、理学療法士、市の福祉担当者など多彩であった。

専門家会議を進めるうちに、大きな問題を感じた。それぞれの専門職の記録がお互いに理解できず、意思の疎通を欠くのである。患者情報を集中化し、オペレーションを行うためには要（かなめ）となる記録が必要である。保健師に POS 方式を

教育して、保健師の記録を中心に各専門職をコーディネートすることにした。病院内で行われているような専門職が一堂に会してチームカンファレンスを頻繁に行うことは、各専門職の職場が物理的に離れている地域では不可能である。そのため、共有する記録をもとにチーム連携を進めるのが実際のところである。POS 方式の問題解決型の思想はこのような場合に大変役に立つ。解決すべき問題点を網羅的にリストアップし、専門職の間で役割分担を行えるからである。問題が解決されたかどうか中央で経時的に確認することにより、患者中心型の行政サービスを提供することができ、関西では医師より看護師を中心に POS 方式が普及した。保健師に特化した記録スタイルがあるのではと工夫をこらし、府の保健師初任者研修では必ず POS 研修を行うこととした。

遠伝カウンセラーは遠伝医療のコーディネーターとしての役割があるため、POS 方式の記録は役に立つと考えている。

加しなくてはならない。特に臨床遺伝専門医や各科の専門医と遺伝カウンセラーの連携は重要である。2. で解説したように、POS方式では遺伝カウンセラーは医師との役割分担を明確にしたうえでカウンセリングを進め、医師や他の専門医の介入経過にも気を配るのでお互いの連携がとりやすい。また、わかりやすい記載は専門が異なる他職種にとっても遺伝カウンセラーが「何について介入したのか」「その達成度」がわかりやすい。

4. カウンセラーの過ちや誤解が第三者にわかりやすい

POS方式では母国語で記載するのが原則のように、わかりやすい記録である。また、客観データと主観的なアセスメントを分けて記載するため、データの間違った解釈やアセスメントが記録を覗いた第三者にもわかりやすい。不適切なカウンセリングを早期に修正することはクライエントの利益につながる。このこともクライエント中心型の遺伝カウンセリング記録に向いている。筆者の経験では、カウンセリング終了後に記録をまとめる段階でカウンセラー自身が自分の間違いに気づくことがある。このような場合は再カウンセリング

リングにより修正が必要だが、POS方式が自己学習に役立つといわれる所以である。また、POS方式で書かれた記録は上級者がスーパーバイジョンにより初学者を教育する際にも都合がよい。

5. 記録の管理が容易である

POS方式はカウンセリングの内容を「経過に沿ってグラフ化と記載する」のではなく、問題ごとに「タイトル」をつけ、それぞれのタイトルについて「クライエントの来訪の動機と来訪経過」「クライエント情報」「アセスメントと介入経過」「結果と今後の予測」を分けて記載するためにとても整理された記録である。特にファイルメーカー(Chartis社)のようなデータベース管理ソフトによるパソコン管理に向いている。パソコンで管理すると次のような使い方ができる。

- 1) 「昔のクライエントからの問合せ」にも楽に対応できる

数年以上も前に行った遺伝カウンセリングのクライエントから問合せがくることがある。筆者は名前から過去のファイルを検索し、記録を読みながら電話で対応することになっている。最近では個人情報保護の観点から難しくなったが、以前はクラ

Column

市販ソフトによる遺伝カウンセリング記録の管理

遺伝カウンセリングの記録を、通常のカルテのようなハード媒体やワープロファイルで管理することは好ましくない。事例数が増すと必要なファイルの検索がままならなくなることは本文で解説したとおりである。専用のデータベース型のソフトで管理するのがよく、筆者はクラリス社のソフトウェアメーカー(最新バージョン:FileMaker Pro8.5 for Mac & Windows、定価38,000円)を費用して利用している。このソフトは電子カルテが普及する以前から多くの医療施設で患者記録や管理に活用されていたので、目にした医師は多いと思う。ソフト自体が種々の検索やレポート機能、計算能力を備えていて、大変便利である。また、必要

データをそのままExcelに移動できるので、本格的な統計分析やグラフ作成が可能である。データはテキスト、画像、数字など種類を選ばず、記録のフォームも自由に作成できるので目的に合った見やすい画面を用意できる。紹介状や報告書の内容もフォームも作っておけば、記録と同時に必要書類を一緒に保管したりプリントアウトが可能である。もともとMac専用ソフトであったが、Windowsと共通のソフトになり、利用が増えた。このソフトはデータの書き出しや読み込みが簡単なので、複数の仲間とデータを共有できる。筆者は遺伝カウンセリングの養成課程の学生を相手に、Eメールでデータを交換しながら指導やスーパーバイジョンに役立てている。工夫することにより、個人情報管理が比較的楽である。

イベントや子どもの写真をファイルに貼り付けていたため、クライエントを思い出すのに役立った。「確か、お兄ちゃんがおられましたね」などクライエントの個人情報や記憶していたかのような会話が可能なので、クライエントの信頼をつかむことにも役立つ。遺伝カウンセリングはクライエント個人の問題から血縁の問題へと拡大していくことが多いので、過去の記録と連結可能なシステム構築はきわめて重要である。

2) 事例集として自己学習に利用できる

これはデータベース管理ソフトとしてのファイルメーカーの機能に依存する点が大きいが、疾患名やデータ別など各種の検索やソフトが可能なので、記録が蓄積されてくるとカウンセリングの過去の記録による事前学習ができる。知識の整理だけではなく、アセスメントを読み返すことにより、考え方の学習に役立つし、特に自分が失敗した過去の経験を生かすことができる。検索を確実にするためには、用語の統一とか項目別の分類などを普段から心がけておかなければならない。

3) 学術活動や教育に活用できる

学会直前にカルテをひっくり返して事例記録をまとめるのに苦勞した経験は医師なら誰でもあろう。遺伝カウンセリングの記録でも、紙媒体による記録方式やワープロソフトを使った記録では、記録数が増えるにしたがって必要な情報を取り出せなくなる。ファイルメーカーのようなデータベースソフトを利用した記録方式は、このような場合大変役立つ。

最近では個人情報保護の立場から個人を特定できるような事例報告ができなくなった。筆者は教育の立場から事例を提示する機会が多いが、提示する事例は複数の事例を組み合わせて個人が特定できないように配慮している。限界はあるが、「作り話」は科学性に問題があるので、できるだけ事実をもとに事例を構成したい。このような作業に、ファイルメーカーで同じ疾患の記録を検索し、複数の事例を相互に比較しながら事例報告の原稿を作るのに便利である。

ここだけの話であるが、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーの資格更新には相当数の症例記

録のレジメが要求される。「カルテから過去の記録をメモするのに苦勞した」との声を聞くことが多いが、POS方式でパソコン管理しておくことのような作業が非常に容易である。

4) クライエントへの記録開示に適している

カウンセリングはクライエントとカウンセラーの共同作業であると考えから、カウンセリング終了後にカウンセラーがクライエントにカウンセリング記録のコピーを渡すことがある。カウンセラーのほうから「本日のカウンセリング内容のまとめを後日、郵送しようか」と申し出るのだが、特に「カウンセリングの効果を確認するためにするために役立つと判断された場合」に記録のコピーを渡すことが多い。POS方式による記録は素人にもわかりやすい書かれているので、このような目的には適している。

クライエントが気を悪くするような記載については削除して渡す場合もある。記録を覗いたクライエントが家族情報の誤りに気づいて訂正を求めたり、カウンセラーのアセスメントに対して異議を申し立てる場合もあるが、かえってクライエントとカウンセラーの関係が緊密なものになり、次のカウンセリングがスムーズにいくことが多い。ごく稀であるが「記録が残ることが不安だ、すべての記録を消して欲しい」とクライエントから求められ、該当する記録の個人情報部分を消去せざるを得なかった経験もある。しかし、そのような例は減少に起こるものではない。その効果を考えると、クライエント中心型の遺伝カウンセリングを追求するためには仕方ない代償だと考えている。

POSによる

① 遺伝カウンセリング記録の実際

遺伝カウンセリングの記録をPOS方式でどのように記載していくかは、模擬事例をもとに解説したい。カウンセリングの特殊性から医療現場で採用されているSOAPに準った医療記録の書き方と少し異なる点があるので、そのついで解説を入れた。

- # 「視力障害に関する遺伝カウンセリング」
 #1 「視覚障害の再発リスク」(〇月〇日)
 #2 「遺伝子検査について」(〇月〇日)

【解説】 上記は記録の見出し部分に記載しておく。総合タイトル(＃)としては「診断名」を用いるのが何かと便利だが、この事例は診断未確定なので「視力障害」とした。患者が持つ数々の問題をリストアップしたうえで、タイトル番号を付けて個別に対応するのがPOS方式の特徴である。タイトルとして診断、医学的管理、遺伝の理解と再発の確率、公的扶助制度などが個別の問題となろう。このなかで「診断」や「医学管理」は医師の分担であり、「公的扶助制度」への対応はMSW(医療社会福祉士)やケースワーカーの役割である。カウンセリングの過程で新たな問題点が明らかになった場合は、タイトル番号を追加していく。

〇月〇日

#1 「視覚障害の再発リスク」

S: 「両親が視覚障害者なので、結婚した場合、子どもにも視覚障害が生まれるだろうか」
 クライエントは婚約を考慮中の20歳の女性。クライエントの両親はともに視覚障害者であるが、フィアンセの母親が結婚に反対している。もし結婚した場合、子どもにも視覚障害が発生する可能性について知りたいと思いい、インターネットで遺伝カウンセリングを行ってくれる施設を探して電子メールと電話で予約、来訪に至った。

O:

1) クライエントのプロフィール: クライエントの最初のメールは別紙参照(省略)。カウンセラーが電子メールで「電話で詳細が聞きたい」と返信したところ、すぐに電話がかかってきた。3世代にわたる家系図を自分で記載して持参した。今年大学院修士課程(生物学科)を修了し、製薬会社に研究員として勤めているとのこと、地味な服装、近視用眼鏡使用。物言いはきはきはしている。

フィアンセは大学時代のクラブの先輩で新聞社に勤める社会部記者とのこと。未婚の妹と両親でアパートに住んでいる。特定の宗教はない。予約日の前日に確認のメールがあり、時間とおりに来訪した。

2) クライエントがカウンセリングを希望した動機: フィアンセとの間で結婚の話が進み、クライエントがフィアンセの両親に会ったところ、フィアンセの母親から「知り合いの医者聞いたところ、視覚障害は遺伝する場合があるそうだから、ぜひ検査を受けてほしい」と言われた。クライエントがインターネットで調べてみたら、「確かに遺伝病だと書いてあり、不安になった。フィアンセの父親はフィアンセに「もし彼女が失明したら一生面倒をみる覚悟があるなら結婚しなさい」と言ったそうである。フィアンセは「とにかく結婚したいので、母親を説得するために検査だけは受けてほしい」と言っている。クライエントは「このことを両親には言いたくない。検査も受けたくないが、でもほんとうのことを知りたい」と涙を流しながら語った。

3) 家系情報: 持参した3世代にわたる家系図(2世代分は姓名を添えてあった。「妹も含めて家族4人で一晩かかってまとめた」とのこと)をもとにカウンセリングに関する家系図(別紙:省略)のように疾病に関する情報は不詳のものが多く、視覚障害については両親いずれの家系にも報告がない。両親は互いに他府県の出身で近親婚はない。

4) 両親の視覚に関する情報: 「父親は3歳の頃「熱が出る病気」にかかり、その後失明した。医者には原因不明と言われた。もう何年も医者にかかっただけで、診断書のようなものはない」と言っている。「字は読めないが、少しは見えているようだ(クライエントの話)」とのこと。母親は「小学校の頃に『とり目』になり、中学生になったときにまったく見えなくなった。現在、『全盲』と言わ

れている。父親とは盲学校で知り合ったとのこと(クライエントの話)、カウンセラーが障害者手帳のことと聞くと「2人とも全盲としか書いてなかったような記憶がある(クライエントの話)」とのこと。両親とも糖尿病など健康の問題はないとのこと。

5) クライエントの健康状態: クライエントの視力(右0.6, 左0.2)/矯正視力(左右とも1.2)で視力の欠損はないと思う(クライエントの話)とのこと。第1種運転免許取得。会社の健康診断では「健康」と言われている。

6) カウンセリング中のクライエントの態度: 対話中ときどき涙を流すが、対応はしっかりしていて理解に問題は感じなかった。カウンセリング終了時にも「次回も同じようにメールで予約してかまいませんか」と話した。

【解説】 S (subject data) の項にクライエントの主観的情報をまとめる。クライエントの言葉で簡単に提示し、来訪の経過を簡単にまとめておくのがよい。

O (object data) の項に「客観情報」をまとめて記載する。遺伝カウンセリングでは医師の診療と異なつて、厳密な意味での客観情報が少ない。例えば家系情報は客観情報のようにみえるが、実は「クライエントの記憶に基づいて作成された」もので厳密な意味での科学的データではない(かつて「戸籍謄本のコピーを添えた家系図以外に戸籍時代のデータとして扱ってはならない」といわれを見せてくれたのである)。このような背景から、遺伝カウンセリングでは「アクセスメントを行うためのクライエントの基礎資料(データベース)を客観情報として扱う」のがよいと思う。

6) のクライエントの心理状態の記載は明らかにカウンセラーの主観が入っているが、これも「専門職としてのカウンセラー」の「診断データ」と考えてあえて客観情報に入れてある。カウンセ

ラーの主観をできるだけ排除するため、クライエントの発言をそのまま正確に記載するなど配慮する。

A:

クライエントとの対話の過程で「遺伝子検査」がからんでいくことが判明した。この問題は別個に扱うことにする(＃2)。

クライエントの態度や対応の印象から、理論的な性格がうかがわれた。遺伝に関する基本的な説明も問題なく理解できていたようにみえた。

1) クライエントが結婚した場合に視覚障害が再発する確率について

・診断が不確実な点が問題である。父親は脳炎など感染症の後遺症(非遺伝性)のように思える。母親の「とり目」はいろいろな遺伝性の視力障害にみられる症状である。

1例として頻度が高い網膜色素変性症が候補になるかも知れない。しかし、当該疾患の場合、遺伝様式は常染色体優性遺伝(AD)が約20%、常染色体劣性遺伝病(AR)が約50%、伴性遺伝病(X-linked)が数%、残りは不明とさまざままで、再発リスクを推定することは難しい(＃2に記載するが、遺伝子検査で診断することも難しい)。網膜色素変性症以外にも比較的珍しい遺伝病が知られている。カウンセラーが判断するのは危険であり、眼科医の意見を聞くべきだろう。

・仮定的に確率を高く見積つて考えてみることはできる。もし両親の双方、もしくは片方が極性形質の遺伝病であれば、外見적으로는発病していないクライエントは病的遺伝子のキャリアアではないということになる。この場合は両親の家系やクライエントを含めた娘2人に発病していないので少し考えにくい(突然変異は否定できないが)。クライエントがたまたま発現していない(浸透率の問題)ことも否定はできないが、この場合はクライエントの眼底を精査して

もううぐらひしかできないだろう。最もありそうなのは劣性遺伝病である。もし両親が劣性遺伝病のホモ接合なら、クライエントはザアルヘテロ接合であるため症状が表現していないと考えべきで、この場合は保因者である確率は1である。網膜色素変性症を仮定するとクライエントが保因者である確率は一般的に1/100くらいなので、子どもにホモ接合(罹患者)が生まれる確率は $1 \times 1/100 \times 1/4 = 1/400$ ということになる。

2) 上記の確率を一般の先天異常発生頻度(1/20)と比較してどう考えるかをクライエントに解説した。クライエントは一般の先天異常発生頻度を「1,000人に1人?」と考えていたが、「それほど高い確率であれば、1/400は高い確率ではないですけど……」と納得は難しいが頭では理解できたようであった。メンデル確率もほぼ理解できたようである。この場合、もし子どもの目が見えなくなったら、彼の遺伝子も関係しているってことで「でももし優性遺伝病なら私のせいですわ」と言った。

3) いずれにせよ、上記は仮定の話であるので、両親やクライエントの眼科受診により新たな情報が入手できる可能性があると考えた。最初は「親に心配や面倒をかけたくない」と拒否したが、最後には「両親に頼んでみる」とのことだったので、紹介状を作成することにした。今回のカウンセリング内容の一部を紹介状に添えることにクライエントは同意した。

4) クライエントの眼感を検査してみることを勧めたが、「クライエントと相談してみることのことであつた。

P:

1) 両親が遺伝性であると仮定して再発リスクに関する情報を提供した。もし常染色体劣性遺伝病と仮定するとクライエントが保因者である確率を1/100と考え、2人の子どもの罹患する確率を1/400と伝えた。

2) 先天異常の一般的発生頻度(1/20)と比較してリスク評価を行った。

3) クライエントの眼感検査を勧めたが、「クライエントと相談してみる」とのこと。

4) 両親の眼科紹介状を作成。カウンセリング内容の一部を紹介状に添えることにクライエントは同意。

5) 両親の眼科受診後に再カウンセリング予定。

#2 「遺伝子検査」

S: クライエントの母親から「知り合いの医者に聞いたところ、視力障害は遺伝する場合があります。いまでは遺伝子の検査をすればわかるそうだから、ぜひ検査を受けて欲しい」と言われた。

O: #1と同じ

A:

1) 網膜色素変性症だけを例にとつても、責任遺伝子は30数種類報告されている。視力の障害は視物質関連遺伝子だけではなく、転写機能など一般的な細胞機能に関係する遺伝子異常も数多く報告されていて、膨大な種類の視力障害の原因遺伝子を網羅的にスクリーニングする方法は現時点ではない。クライエントは生物学の素養があるため、このことは容易に理解できたと思える。徹底的に遺伝子検査を行つてみるとしても(実際上、ほとんど不可能だが)両親を含めた大規模な検査となり、クライエント自身も「両親にとつてもそんなことを頼む気はない」とのこと。

2) 技術的問題に加えてもう1つの大きな問題として、クライエントの母親がクライエントに「遺伝子検査を強い」ことは倫理原則に反する。クライエントは「クライエントの父親の好意(面倒をみる覚悟があるなら結婚しろ」と言ってくれたこと)に応えるためにも検査しなければいけないのではないかと、言っているが、遺伝子検査を受ける理由としては好ましくない。万一疾患遺伝子のキャリアであることが判明した場合、悪運の場合、婚約が解消される可能性だけでなく、ク

ライエントの将来の不利は計り知れない。遺伝子検査を本人や家族の利益のために行うには、いろいろな条件が揃わなければならない。クライエントの場合は条件が揃っていないとはいえないことを指摘した。

3) クライエントも同伴のもとで遺伝カウンセリングを受けてどうか、さらにクライエントのご両親とも会いしてもよいことを提案した。

P:

1) 遺伝子検査は技術的に不可能であることを告げた。

2) クライエントや彼の両親に視力障害の遺伝子検査について理解があるようなので、遺伝カウンセリングを受けることを提案した。

3) 遺伝子検査については眼科医の意見も聞くことにする。

カウンセリング時間: 2時間 (#1, #2)

○月○日 紹介した眼科医から電話連絡

#1, #2について

O:

1) 「ご両親が受診したが、角膜屈折のため眼底検査は不可能であつた。」

2) 「話では父親は後天的な視力障害のようである。母親は「先天性夜盲症」があつたようで、診断については何とも言えない。娘さんの眼底検査はいつでも行うので紹介して欲しい。」

3) 「遺伝子検査はできない。」

(以上、眼科医の回答)

A: セツカくクライエントが両親に受診を勧めてくれたのに、眼底検査ができないとは予期できなかった。

P:

1) 両親の眼科受診で新たな情報は得られなかった。

2) 次回のカウンセリングで上記説明予定。

このような形でカウンセリングの経過を記録し

ていく。このような事例ではクライエントだけでなく、家族を巻き込んだカウンセリングに発展することが多く、一段落するのに半年くらいかかることも珍しくない。実際の記録では、カウンセリングとクライエントの電子メールのやり取りなどもコピー・ペーストしておくといよい。

④ POS方式を遺伝カウンセリングに導入する

遺伝カウンセリング記録にPOS方式を導入するにあたって、いくつかの欠点とその対応についてまとめておこう。POS方式を医療記録に導入する場合の欠点と共通する点が多いが、遺伝カウンセリング記録としての課題もある。

1. 記録に時間がかかる

遺伝カウンセリング養成課程の学生にPOS方式による記録の書き方を教育すると、初学者の場合、1例の記録を完成させるのに何時間もかかる。1年も経験するとかなり手早く記録をまとめることができるようになるが、それでも1例1時間が標準で、事例によっては2時間以上かかることも珍しくない。初学者の場合はSOAP記載に慣れていないことかほとんどの原因だが、上級者では専門情報の確認や収集、他の専門職へのコーディネーションが必要になるときに記録の完成に時間がかかる傾向がある。POS記録は単なる事後の業務記録(ログ)ではなく、カウンセリングの延長と考へなくてはならない。また、自己学習の効果や後に記録を活用することを考えると、記録に時間がかかることもある程度容認できるのではないだろうか。

2. 医療記録と比べて遺伝カウンセリング記録はSOAPで記載しにくい

医療記録では、検査データなど各種の客観的な臨床データが客観情報(O:)の欄に記載される。遺伝カウンセリングでは、クライエントが持参した検査データや家族系情報(それもクライエントから聴取したデータで厳密には科学的な客観データかどうか問題がある)くらいしか客観情報に該当するものがない。カウンセリングを厳密にSOAPで記載しようと思ふと、クライエントの主観的な

情報とアセスメントでほとんどどの記録が埋め尽くされ、だからと長くなってPOS方式の利点が生かされない。

遠伝カウセンセラピー記録としては、筆者は客観情報として「患者情報(基礎資料)」を客観情報として扱うことを勧めている。基礎資料のなかにはクライアントが語った話(厳密には主観データ(S:)である)や、カウセンセラピーの診断的評価(厳密にはアセスメント(A:)である)やクライアントの反応(カウセンセラピーの目からみているので、厳密にはアセスメント(A:)である)についても含めてよい。また(P:)は本来、「今後の計画」であるが、POSのサマリーションの要領で、「結果」と「今後の計画」の両方をまとめておく。

要は、カウセンセラピーが「どのような事実や専門的判断から(O:)」どのように「アセスメント(A:)」して「介入したか(P:)」をはずきり分けて記載する形で記録をまとめる。SOAPにこだわるのではなく、POS方式の哲学に従うのである。この場合、客観情報(O:)からカウセンセラピーの主観をできるだけ排除する目的でクライアントの言葉をそのまま「」で括って引用したり、訓練を積んだカウセンセラピーであれば誰でも行うと思われる「専門的な評価」を記載するよう努めなくてはならない。医師が理学的診断データ(必ずしも計測した数値データだけでなく、言語化された診断データが混じる)を客観情報として扱うのと同じ考え方である。このように、SOAP記載は遠伝カウセンセラピーに適したように考え方を少し変える必要がある。

3. 「他人に見せることを意識して記録を書くのか」

カルテ開示の時代にこのような意見は少なくなっただろう。意識を変えていただくしかない。カウセンセラピーの記録はカウセンセラピーの個人的なメモではない。チーム医療は医療記録を「要(かなめ)」として展開するので、記録は同業者だけでなく他の専門職も理解ができるように書かれていなければならない。また、情報公開に備えて「事実が漏れなく」「誤解されないように」明確に記載

されなければならない。

4. POS方式のようにアセスメントまで詳細に記載することは医療訴訟の際に不利にならないか

これは日本的な発想である。アメリカの医療訴訟では医師側が「医療ミスがなかった」ことを証明しなければならないが、かつての日本では患者側が「医師の医療ミスを証明」しなければならない。医師は圧倒的に有利であった。そのような時代に「医療ミスの証拠を残しやすいたPOS記録は好ましくない」と医師の間で囁かれたことがあった。POS方式は医療ミスが「発見されやすい」記録を残すことにより、主治医本人やチームの医療従事者がミスを早期発見して患者の被害を最小限に食い止めるべきであるという、「患者中心」の医療思想である。しかし、わが国では最近の情報公開に備えて主治医の個人的な「考え方」や「臆測」はカルテに書かず、事実のみを書くようにと指導しているところがある。医師の過酷な労働条件という、わが国独自の問題があるので、医師側にも言い分があるだろう。しかし、「いい加減な懲罰」は論外として、アセスメントが貧弱なわが国の医療記録の実態を考えればやはり後退との感が深い。

遠伝医療の現場でも、医師の遠伝的予後の説明が不適切であったという理由で損害賠償や慰謝料を請求された裁判も起こっている。裁判所の判断にもどうかと思うものがないではないが、わが国の医療訴訟における医師の優位性は明らかに過去のものになりつつある。記録にないことが「言わなかった」ことにはならないし、わが国でもカウセンセラピーは記録を介して積極的にならなければならぬ時代になりつつあるといえるだろう。

5. 個人情報管理からみたPOS方式

第三者にもわかりやすい記録は、万一漏出するとクライアントに多大な不利益をもたらす。特にクライアントは慎重に行わなければならない。遠伝情報は個人情報最たるものだから、遠伝カウセンセラピーの記録は「カルテには記載せず、別のハード媒体に記録して管理者が鍵のかかる保管庫で保管するべきである」との意見がある。多くの

Column

資料：認定遠伝カウセンセラピー制度と臨床遠伝専門医制度に関する情報

- 認定遠伝カウセンセラピー制度委員会(事務局:お茶の水女子大学遠伝カウセンセラピーセンター) <http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>
- 臨床遠伝専門医制度委員会(事務局:東北大学大学院医学系研究科遠伝病医学分野内) <http://jbmng.org/>
- わが国における認定遠伝カウセンセラピー養成課程(2007年7月現在)
 - 信州大学大学院医学研究科医科学修士課程(医学専攻) 遠伝カウセンセラピー養成課程
 - 北里大学大学院医療系研究科医科学専攻修士課程

程遠伝カウセンセラピー養成プログラム

- お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科(修士・博士課程)
- 千葉大学大学院医学薬学府医学系修士課程医科学専攻応用医学医科学コース
- 京都大学大学院医学研究科社会健康医学系専攻専門職学位課程遠伝カウセンセラピー・コンピュータネットワーク
- 川崎医療福祉大学大学院医療福祉学研究所保健看護学専攻修士課程遠伝カウセンセラピーコース
- 近畿大学大学院総合理工学研究科理学専攻遠伝カウセンセラピー養成課程
- (計画中) 東京女子医科大学、長崎大学医学部保健学科など)

臨床遠伝専門部門ではこのような管理を行っているのが現状である。これに対して、「そのような方法では遠伝カウセンセラピーがいったい何を行っていいのか、他の専門職にはわかりづらく、チーム医療態勢がとれない」とか、「そもそも病院の診療カルテが個人情報保護できないう現状が問題である」との意見もある。また、遠伝子至上主義が反省されてきている現状で、「遠伝情報と従来の臨床医学情報と管理上どれだけの差があるのか」との意見もある。このような背景を抱えつつも、現在の電子カルテへと移行しつつある。

パソコン情報の漏洩防止機能がきわめて脆弱であることは事実である。現状ではすべての遠伝カウセンセラピー記録を電子カルテに保管することはできない。遠伝カウセンセラピーがまだ医療として認知されていない現状では、POS遠伝カウセンセラピー記録をどうカルテに記載するかは将来の議論になるだろう。筆者はSOAPのなかのO(家系資料や検査データなど種々のハード媒体による資料を含む)とA(個人情報に関する評価やカウセンセラピーの思考過程を含み、テキストデータ量が多い)は別に保管するとしても、「SとPは病院の電子カルテに収載してもよい」のではないかと考えてい

る。クライアントが「どのような動機をもって来訪したのか」「それに対して具体的にどう介入したか」を他の専門職の目に触れる診療記録に記載するのは、遠伝カウセンセラピーが医療の一環として機能するための最低必要条件であろう。

遠伝カウセンセラピーがカウセンセラピー記録を個人で管理する場合は(遠伝カウセンセラピーが診療業務のなかでどう位置づけられるかにより、個人で管理することは好ましくもない場合もある)、データを個人のパソコン本体に残さず(特にインターネットに接続した環境のもとでは)、専用のハードディスクで管理し、保管に気をつけることは基本的に心構えであろう。メモリスティックやメモリーカードを移動させる場合は、個人情報保護を確実に別のシステムで照合するなど配慮が必要である。これでもまだ甘い指摘されるであろうが、個人情報漏出の2大原因は「インターネットのファイル変換ソフト」によるものと「遠伝用媒体の置き忘れや紛失」である。少なくともこれらの対応は重要である。

●おわりに(連載を終えるにあたって)

1年間続けたこの連載は本稿をもって一段落と

する。欧米では遺伝カウンセリングに関する著書が毎年数多く出版されている。しかし、医療制度や文化が異なる欧米のカウンセリング技法は必ずしもわが国における遺伝カウンセリングの現場にそぐわない部分もある。このようなときに本誌の連載を引き受けたことは、「わが国の風土にあった遺伝カウンセリングの理論と技術」を考えるために大変役立つと感じている。

今年の7月28日に松山において第14回日本遺伝子診療学会が開催され(統一テーマ:遺伝子診断による個別化医療を目指して)、筆者は「本邦における遺伝カウンセリング-養成計画の現状と展望」という演題で教育講演を行った。専門職の遺伝カウンセリングの養成は、現在7つの大学に設置された大学院専門課程を中心に行われていて(2008年には8大学になる予定)、今後10年くらいの間には300~400名の「認定遺伝カウンセリング」が育つ予定である。

眼科臨床の現場でも今後、遺伝子診断や遺伝子診断を応用したオーダーメイド医療が盛んになることであろう。遺伝カウンセリングの必要性も増

大してくると思われるが、「遺伝カウンセリングは専門職遺伝カウンセラーに紹介」すればよいのではない。眼科医自身が遺伝情報の扱い方に習熟し、遺伝カウンセリングの役割を理解したうえで専門職遺伝カウンセラーと連携することが重要だからである。このために臨床遺伝専門医制度委員会(日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会)では、臨床各科の医師を対象に臨床遺伝専門医の資格取得や遺伝医療の啓発を目的にして年に一度「遺伝医学セミナー」を開催している。セミナー受講生には遺伝カウンセリングを必須科目として勉強していただいている。眼科医の皆さんがこの連載により遺伝カウンセリングに興味をもつきっかけになっていただければうれしいが、さらに一歩進んで臨床遺伝専門医の資格取得をめざしたり、遺伝関連の研修会参加を考えていただければ望外の喜びである。

(今回は「付録」として、実際に遺伝カウンセリングを行う場合に利用できる遺伝医学情報の収集方法について紹介する予定である)

MEDICAL BOOK INFORMATION

医学書院

小児心療内科読本

わたしの考える現代の子ども

畠田和巳

●A5 頁458 2006年
定価4,305円(本体4,100円+税5%)
ISBN978-4-260-00337-7

子どもが訴える様々な身体症状は、実は心に起因することか少なくない。その点から言えは家庭医こそ心身医療を行うべきで、それが一番大切と言っても過言ではない。本書は子どもの心療内科的診療の入門書である。それと同時に、子どもの心とそれを取り巻く社会の問題に長年向き合ってきた、著者の異大成でもあ

今日の小児治療指針

第14版

編集 大岡武彦・古川 新・横田俊一郎

●B5 頁872 2006年
定価16,800円(本体16,000円+税5%)
ISBN978-4-260-00090-1

本書は小児科医だけでなく、小児を診る機会のある医師全体に向けて作られた。今版では新しく開業医による「クリニック・ドネシメント」の章が加わった。各章では、キーリーダーやフロッパーアツツのポイントなどにも触れている。

遺伝カウンセリングにおける 遺伝情報の収集

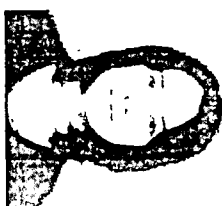
四元 淳子* 千代 察昭

①はじめに①

日常診療に多忙な臨床医の皆さんが遺伝カウンセリングにチャレンジする場合、クライエントと面接する時間と場をどうやって確保するかが現実的な問題であろう。次の課題はクライエントに提供すべき「情報」をいかに短時間に要領よく収集するかである。

われわれ遺伝カウンセラーを自称している専門職でも、クライエントとの面接に先立って相当の時間をかけて情報収集している。特に経験が少ない領域の遺伝カウンセリングについては専門書や後掲する「遺伝カウンセリングマニュアル」で知識を整理し、Inet情報もチェックしておかねばならない。遺伝子診断に関する情報は分子遺伝学を背景とした日進月歩の遺伝医学が背景にある。最新の情報を得たうえでクライエントに会うことは、医師として、あるいは遺伝カウンセラーとして基本的な姿勢であり義務でもある。自信がない場合は、顔見知りの専門医に電話をかけることも稀ではない。専門施設では専門医や分子遺伝学の専門家から常時新しい遺伝情報を得る機会があるが、臨床家にとって情報入手には限界があるろう。しかし、近年急速に発達したInet環境は情報探検を大きく変えた。遺伝カウンセリング領域でも

四元 淳子 (よつもと・じゅんこ)
お茶の水女子大学大学院人間文化
研究科特設遺伝カウンセリング
コース修士課程修了、遺伝カウンセ
リング臨床医士課程2年在学中。
主な研究領域：遺伝カウンセリング
におけるリスク・コミュニケーション
シヨソ、遺伝教育。



例外ではない。今回の連載では遺伝カウンセリングにおけるInetの利用法を中心にまとめてみた。

②準備②

パソコンの操作に習熟していることが前提であるが、「PubMed」を日常的に利用されている読者にはまったく問題ないだろう。専門的な遺伝情報は海外のデータベースの利用が中心になるが、定番の「GeneReviews」も日本語で読める疾患が増えた。ただし、邦文・英文を問わず、遺伝情報はある程度の遺伝医学の常識がないと読みにくい。日本人遺伝学会や、日本遺伝カウンセリング学会が主催している研修会に参加して基礎知識を学ぶことをお勧めしたい。

How to collect the informations in practical genetic counseling

* Junko Yotsumoto, Hideaki Chido お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科特設遺伝カウンセリング講座

別刷請求先：千代察昭（ちよ・ひであき）〒112-8610 東京都文京区大塚2-1-1 お茶の水女子大学大学院人間文化創成科学研究科特設遺伝カウンセリング講座

遺伝情報の収集に役立つ インターネット情報サイト・他

遺伝子診断に関する遺伝情報などは、特に分子遺伝学の分野を中心に急速に進歩していることから、常に最新の情報が求められる。遺伝情報を収集するには、大きく分けてインターネットを利用する方法と専門書などの著作物を利用するそれとの2つの手段があるが、基礎的な知識は専門書を中心に、最新の知見やデータは原著論文やインターネットを利用したほうが実用的である。

また、日常診療の場面で遺伝性疾患や先天異常の臨床診断を行うときには「UR-DBS」<http://ci.nii.ac.jp/naid/110004829239/en/>、「POSSUMweb」<http://www.possuim.net.au/>などの定期的なバージョンアップされる診断補助ソフトを用いることにより最新の知見に基づいた診断が可能となる。

1. 遺伝医学関連の有用なウェブサイト(国内)
- (1) Genetopia (信州大学医学部付属病院遺伝子診療部)

URL <http://genetopia.mhd.shinshu-u.ac.jp/index2.htm>

信州大学遺伝子診療部によって運営されているサイト。遺伝に関する各種情報が掲載されている。患者も医療者向けの内容を見ることができ、「GeneReviews」を和訳した日本語版遺伝性疾患情報を掲載しているため、多くの遺伝カウンセラーに利用されている。

具体的な掲載内容を以下に挙げる。

- ① 遺伝医学の基礎。遺伝医学に関する基礎知識の解説。

② 「GeneReviews」日本語版。後掲する「GeneReviews」の一部を許可を得て翻訳したページ。遺伝性疾患に関する詳細かつ具体的なレビューである。疾患の特徴、診断・検査、臨床的マネジメント、遺伝カウンセリング、臨床診断、確定診断、鑑別疾患、遺伝的原因、分子遺伝学的情報などの項目別にまとめられ、実践的な情報が満載である。臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーなどのポータルサイトにより翻訳され、逐次内容も増えている。

- ③ 遺伝カウンセリングの際に便利な資料集。遺

伝カウンセリングの現場で教育ツールとして利用できる豊富な図表が掲載されている。

- ④ 「むくろじ通信」(多発性内分泌腫瘍症患者会ニューズレター)をはじめとするさまざまな患者会に関する情報、他。

- (2) いでんネット (臨床遺伝医学情報網)

URL <http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>
京都大学医学部付属病院遺伝子診療部を中心に運用されているサイト。一部の情報に関してはあらかじめ登録し、ID・パスワードの発行を受けておく必要がある。医療関係者であれば、サイト内の医療関係者用データベース利用登録・変更ページ <http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/DB/regist.html> から新規ユーザー登録が可能。
具体的な掲載内容を以下に挙げる。

- ① 遺伝相談施設(カウンセラー)情報。全国の遺伝子診療施設の情報・眼科の遺伝相談施設の紹介もある。

- ② ヒト Germline 遺伝子・染色体検査オンラインデータベース。次世代の遺伝が問題となるヒトの生殖細胞系列の遺伝子検査ならびに細胞学的検査の検査内容、検査施設、連絡先などに関する詳細な情報が掲載されている。内容に関してはそれぞれの施設により追加・削除・改訂などのアップデートが行えるようになっている。癌など体細胞の変異による腫瘍の遺伝子・染色体検査についての情報は含まれていない。

- ③ 遺伝子治療施設情報

- ④ 遺伝医学・遺伝医療に関するガイドライン

- ⑤ クライエント(来談者)への説明資料。家族性腫瘍などに関する来談者への説明補助資料、他。

- (3) 染色体異常をみつければ

URL <http://www16.ocn.ne.jp/~chr.abn/>
山口大学名誉教授の梶井正先生が、染色体を専門としない医師でも理解できるように作ったサイト。染色体検査の報告書を受け取って「染色体異常」だった場合、それに相当する項目を読み飛ばせば検査結果の意味を理解し、その後の対処法について検討できるより詳細に解説してある。細胞遺伝学に関する基礎から応用までのあらゆる情報が充実している。

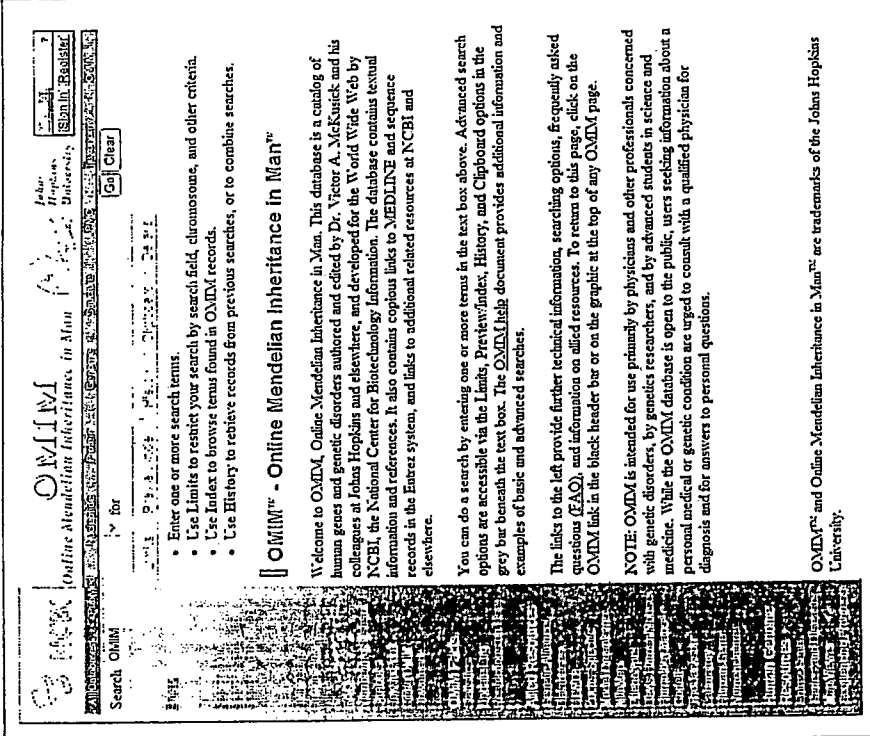


図 1 OMIM

- (4) CGH database
URL http://www.cghtmd.jp/eghdatabase/index_e.html
東京医科歯科大学大学院医歯学総合研究科・先端医療開発学系・分子細胞遺伝学分野によるCGH (comparative genomic hybridization: 全染色体を対象にしてゲノム DNA の過剰、欠失、増幅などのコピー数異常を短時間で検出する方法) に関する基本情報ならびにデータベースを収載。
- (5) 腫瘍情報センター
URL <http://www.nabyou.or.jp/>
旧厚生省の補助事業として 1996 年度から財団法人腫瘍医学研究財団と旧厚生省保健医療局エイズ疾病対策課が協力して実施。
2. 遺伝医学関連の有用なウェブサイトを(英文、国内を含む)
(1) OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man) (図 1)
URL <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/entrez/>

Home About GeneticReviews Laboratory Directory Clinic Directory Educational Materials

Funded by the National Institutes of Health

GENETests

What's New

New Features

- ▶ Ashkenazi Jewish Carrier Test Panels
- ▶ Germline/De novo Variants Search

New in GeneticReviews

- ▶ 11 new listings

09/11/07

403 GeneReviews
1,150 Clinics
616 Laboratories testing for
1,433 Diseases
1,147 Clinical
286 Research only

Administrative Use

(To update Clinical Laboratory Directory Listings)

Welcome to the GeneTests Web site, a publicly funded medical genetics information resource developed for physicians, other healthcare providers, and researchers, available at no cost to all interested persons. Use of this Web site assumes acceptance of the terms of use.

At This Site

- ▶ GeneReviews Online publication of expert-authored disease reviews
- ▶ Laboratory Directory International directory of genetic testing laboratories
- ▶ Clinic Directory International directory of genetics and prenatal diagnosis clinics
- ▶ Educational Materials
 - Illustrated glossary
 - About genetic services
 - PowerPoint® slide presentations

Visit GENETIC TOOLS - Materials for teaching genetics in primary care settings

図 2 Gene Tests

db=OMIM
Dr. Victor A. McKusick (マキュージック博士)と彼の同僚によって執筆、編集され、インターネット用に NCBI (全米バイオテクノロジー情報センター) が開発したデータベース。人間の遺伝子と遺伝子異常に関する膨大なカタログとなっている。McKusick-Nathans Institute for Genetic Medicine, Johns Hopkins 大学と NCBI (National Center for Biotechnology Information), National Library of Medicine により運営。臨床遺伝学にも分子遺伝

学的にもきわめて有用で信頼性の高いデータベースである。関連するデータベース・サイトのリンクも豊富なため、疾患名から原因遺伝子に関する情報、当該部位の DNA 配列、関連する文献などの情報を容易に得ることができ、情報も新しく、アップデートも頻繁に行われている。

(2) GENE Tests (図 2)
URL <http://www.genetests.org/>
University of Washington により運営されているサイト。OMIM と同様、きわめて有用で信頼性の

高いサイトである。「GeneReviews」をはじめとし、実践的な内容となっているが、情報の内容は日本国外の事情に基づいているため、人種差などの考慮が必要なる場合もあると思われる。

具体的な掲載内容を以下に挙げる。

①「GENE Reviews」。それぞれの分野の専門家によりまとめられた各遺伝性疾患に関する詳細かつ具体的なレビューである。内容の種類も数も充実している。疾患の特徴、診断・検査、臨床的マ

ネジメント、遺伝カウンセリング、臨床診断、確定診断、鑑別疾患、遺伝的原因、分子遺伝学的情報などの項目別にまとめられ、実践的な情報が満載である。疾患を系統的に理解するのに役立つ。

②Laboratory Directory。遺伝子検査を実施している検査施設に関する情報が、アメリカ国内に止まらず、世界規模で網羅されている。疾患名を入力すれば該当施設の検索が可能。

③Clinic Directory。遺伝子検査や出生前診断を実施している臨床施設に関する情報が、全世界的規模で掲載されている。

④Educational Materials。遺伝用語解説、遺伝の基礎、家系図の取り方、遺伝子検査の説明のしかた、遺伝に関する図表など遺伝医学教育のさまざまな資料が充実している。

(3) Information for genetic professionals (図 3)
URL <http://www.kumc.edu/geninfo.html>
University of Kansas Medical Center の Debra Collins 遺伝教育センター長による遺伝医学に関連する多くのインターネットサイトの情報を掲載したページ。信頼性の高いサイトをまとめてありき

わめて有用。

(4) Genomics and Disease Prevention
URL <http://www.cdc.gov/genomics/>
アメリカ合衆国 CDC (Center for Disease Control and Prevention) による総論的なサイト。

(5) Enterz
URL <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/sites/gquery>
アメリカ国立医学図書館の NCBI (National Center for Biotechnology Information) による 35 ものデータベースの統合検索システム (2007 年 8 月現在)。文献検索でよく知られる「PubMed」も含ま

れる。主なデータベースは、「PubMed」をはじめ、「OMIM」, タンパク質データベース、タンパク質データベース、タンパク質データベース、タンパク質データベース、タンパク質データベース、タンパク質データベース、タンパク質データベース、タンパク質データベースなど。それぞれのデータベースは関連付けがされており一度に多くのこと調べられる。

(6)「PubMed (図 4)」「MEDLINE」
「PubMed」は「Entrez」に含まれるデータベースで、1950 年以降の世界約 80 か国、約 5,000 誌 (2007 年 8 月現在) に掲載された医学文献を検索できる。医学用語や著者、雑誌名などのキーワードから文献を探すことができる。日本の雑誌も約 160 誌ほど収録。医学文献データベースの「MEDLINE」は「PubMed」を構成する主要部分となっている。1997 年よりインターネットでの無料公開が始まった。

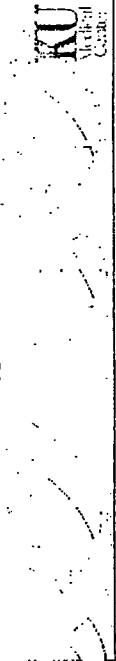
「PubMed」は最近の分子遺伝学および遺伝学データベースの急進な進展に伴い、医学文献以外のデータベースとの統合が図られている。「PubMed」は「MEDLINE」の検索を行うことができる米国「National Library of Medicine (NLM)」が提供しているが、「NLM」と「米国 National Institutes of Health (NIH)」その他のデータベースを 1 つにした、「米国 National Center for Biotechnology Information (NCBI)」として統合され、さまざまなデータベースの検索のみならず相互のリンクを提供する巨大なデータベース・サービスに進化している。

(7) Gene Cards
URL <http://www.genecards.org/index.shtml>
Crowm Human Genome Center と Weizmann Institute of Science により運営されているインターネットのサイト。疾患遺伝子に関する情報が「OMIM」とも異なるフォーマットで表示される。

(8) HUGO Human Gene Mutation Database
URL <http://www.hgmd.cf.ac.uk/ac/index.php>
Institute of Medical Genetics in Cardiff により管理されているヒト遺伝子変異のデータベース。

(9) HUGO Human Chromosomes
URL <http://www.gdb.org/hugo/>

Information for Genetic Professionals



Information for genetic professionals, University of Kansas Medical Center, with clinical, research, and educational resources for genetic counselors, clinical geneticists, and medical geneticists

Societies Support Groups Clinics Clinical Resources OMIM GeneReviews
 Gene Tests Published Labs Genome Resources ELSI Careers Professional
 Education Genetic Computer Resources Genetic Education Center
 Cytogenetics Other Medical/Health Internet Information Other FAQ
 Feedback Advisors Advocacy Diversity Disclaimer Search Site

- Professional Genetic Societies
- Genetic Conditions - support groups and lay advocacy groups
- Clinical Genetics Resources: OMIM, GeneReviews, GeneTests, March of Dimes, Laboratories, PubMed, dysmorphology, other
- Clinical Genetic Centers, Departments, & Clinics
- Genetic Centers
- Genetics Education Center - curricula, books, videos, lesson plans
- Genetic Courses, Lectures & Educational materials - professional
- Ethical, Legal, Social Implications of the Human Genome Project
- Genetic Meetings, Conferences, & Courses
- Genetic Careers Information
- Genetic Computer Resources - software / Internet / diagnosis / research
- Medical and Health resources - databases, journals
- Other Sites - FedEx, UPS, languages, genealogy, legislation, travel, maps
- Internet Information - www, hmtl, search engines, e-mail, listserv
- Frequency Asked Questions



Genetic Conditions & Support Groups | Genetic Societies | Clinical Resources | Labs | Clinics |
 Genetics Education | Careers | Cytogenetics | Genome Centers | Genetic Computer Resources |
 Professional Education | Diversity | Advocacy | Glossaries | Advisors | Software | Disclaimer |
 Privacy | About | FAQ | Suggestions & Feedback | Search

Genetics Education Center
 University of Kansas Medical Center © 1995-2007
 Debra Collins, M.S., CGC, Genetic Counselor, dcollins@kumc.edu

図 3 Information for genetic professionals

ヒト・ゲノム機構がゲノム解析を行う過程で染色能解析を継続して行っており情報を公開している。染色体別を組織し、物理地図の作成を行った。染色体別の委員会はその後も継続して活動を続け、それぞれの染色体上の遺伝子の構造解析や

(10) Chromosomal Variation in Man
 URL <http://www.wiley.com/legacy/products/>

Search Published for
 Journals: PubMed, Medline, Clinical, etc.

• To get started, enter one or more search terms.
 • Search terms may be topics, authors or journals.

NCBI has completed work on a new system that forms the foundation for the next generation of new features and capabilities for PubMed and the other NCBI databases. Users may need to upgrade or change to another Web browser.

Set up an automated PubMed update in fewer than 5 minutes.

(1) Get a MyNCBI account. (2) Save your search.
 (3) Your PubMed updates can be e-mailed directly to you.
 Read the MyNCBI Help material to explore other options, such as automated updates of other databases, setting search filters, and highlighting search terms.

PubMed is a service of the U.S. National Library of Medicine that includes over 17 million citations from MEDLINE and other life science journals for biomedical articles back to the 1950s. PubMed includes links to full text articles and other related resources.

Write to: life-help Desk
 LISTSERV@NCBI.NLM.GOV
 Postmaster: Please do not change the email address.

図 4 PubMed

subject/life/borgaonkar/access.html

染色体異常症に関する文献が、切断点別に網羅されているデータベース。切断点の標記や構造変化の仕方が、国際基準 (ISBN) と若干異なる点があるため、利用に当たってはウェブ上の注意点をよく読んでおく必要がある。

(11) The GDB Human Genome Database
 URL <http://www.gdb.org/>

ヒト・ゲノムに関する国際的な公的サイト。遺伝子や DNA 配列に対し、公的 ID を発行している組織である。遺伝子の配列や座位に関する情報をよく読んでおく必要がある。

得ることができる他、当該部位の PCR 解析用のプライマーの配列なども知る事ができる。

(12) KMDB/Mutation View

URL <http://mutview.dnmb.med.keio.ac.jp/MutationView/jsp/index.jsp>

慶應義塾大学による遺伝子変異データベース。部位別、疾患別の遺伝子変異を視覚的にデータベース化したものである。

(13) ヒトミトコンドリア多型データベース
 URL <http://mitsnp.tnig.or.jp/mitsnp/index.shtml>
 ヒトミトコンドリアゲノム多型データベース。

Human mitochondrial genome single nucleotide polymorphism database (GIB-JST mtSNP) は、財団法人岐阜県国際バイオ研究所 (GIB) と科学技術振興機構 (JST) が共同し、ミリアム・プロジェクトおよびJST 研究情報データベース化事業の1つとして開発した。ヒトミトコンドリアゲノムの全塩基配列の解析に基づいて、ミトコンド

Column

① 海外の遺伝専門サイトの利用の実際

網膜芽細胞腫 (Retinoblastoma) についての遺伝カウンスリングを行う場合を例にとって、臨床情報、遺伝的要因、治療法、遺伝子情報などの必要な情報を実際に調べてみることにしよう。

1. GeneReviews の使い方

まずはじめにインターネットブラウザを開き (Windows であれば、Internet Explorer をクリックする)、「Google」や「Yahoo」などの検索エンジンで「GeneTest」(「GeneReviews」は「GeneTest」のコピーの1つである) をキーワードに入力して検索する。

ホームページのトップ画面が表示されたら、一番上のバーに並んでいる「GeneReviews」をクリックして、「GeneReviews」の画面を開く。

“Enter a disease name” と指示しているので “search box (検索ボックス)” に Retinoblastoma と入力し “search” をクリックする。

Retinoblastoma の検索結果が出てくるので、ここでは右から2番目の “Reviews” のボックスをクリックして開く。

Retinoblastoma の Reviews が開くので内容を覗いていくことにしよう。Last update は 2007 年の5月になっている。Summary から順に、Diagnosis, Management... と並んでいるので、臨床像や遺伝カウンスリングのポイント、治療法などについて系統的に調べることができる。

2. GeneReviews (日本語版) の使い方

「GeneReviews」の日本語版もみてみよう。信州大学医学部付属病院遺伝子診療部の「Genetopia」を「Google」や「Yahoo」などの検索エンジンで

リサーチノドに分布する多型をデータベース化し、多型の相互連鎖、疾患との関連、多型の機能的相違に関する総合的情報を提供する。

(14) JSNP database (SNP データベース)

URL <http://snps.u-tokyo.ac.jp/>

日本における SNP のデータベース。遺伝子名やアクセス番号によるキーワード、あるいは

利用し検索するとよい。

「Genetopia」と検索ボックスに入力して検索する。または、<http://genetopia.mds.shinshu-u.ac.jp/>と直接入力してもよい。信州大学医学部付属病院遺伝子診療部のトップページから入り「医療関係者の方へ」の下の「Genetopia」をクリックする。

次に「GeneReviews 日本語版」→「疾患別情報」→「Retinoblastoma」と進む。日本語で読みやすく、有用な情報源となるだろう(ここでの情報は2003年のものである)。

3. OMIM の使い方

OMIM はアメリカの人類遺伝学者である McKusik が人間のメンデル形質(ほとんどが疾患である)を分類整理したデータベース「Mendelian Inheritance in Man」をオンライン化したものである。「Mendelian Inheritance in Man」は4年おきに出版され、人類遺伝学の研究者や遺伝カウンスラーにとつて座右の書籍だった。オンライン化されて使いやすいとなった。このデータベースを使って、Retinoblastoma の研究史や遺伝子について調べてみることにしよう。

検索エンジンで「OMIM」と入力してホームページ画面を呼び出す。一番上にある検索ボックスに Retinoblastoma と入力し、GO をクリックする。Macintosh / PC コンピュータの古いインターネットブラウザではこの画面では検索モードにならない場合がある。そのときは右上の“My NCBI”のボタンをクリックして My NCBI の画面にして、“Search”で「OMIM」を選択してから“for”に続く検索ボックスで Retinoblastoma を入力し GO をクリックして欲しい。パスワードやユーザーネームの要求は無視してよい。

染色体のバンド名などを検索条件として入力することで、条件に該当する多型 (SNP) の一覧および各多型のより詳細な情報を閲覧することが可能。東京大学医科学研究所ヒトゲノム解析センターと科学技術振興機構との共同運用による。

geneidmanu.html/top.html
厚生労働省精神・神経研究委託費「発達期における高次脳機能障害の病態解明研究」班による発達障害を呈する疾患の診断に当たっての遺伝子診断データベース。新情報に対応して適宜バージョンアップができるように、ウェブサイト上で公開されている。また昨今の遺伝子診断流行に伴う際の

しばらく待つと Retinoblastoma に関する文献の一覧が出てくるので、一番上の +180200 をみてみよう。ここに、遺伝子の場所 13q14.1-q14.2 も示されている。

ちなみにこの1から始まる6桁の数字は、常染色体上の座位にあることを示し、+は遺伝子配列と表現型が判明していることを意味している。他の数字や記号の意味については、FAQ の SYMBOLS を参照されたい。

データベースの内容は、ページの左に順に Description, Clinical Features, Inheritance... と示されているので、順番に見てもよいし、欲しい情報だけを選んで見てもできる。

例えば、Clinical Features を見ると、1980年代から順に、網膜芽細胞腫の臨床研究の歴史の変遷をたどることができる。RB1 遺伝子は癌抑制遺伝子として最初に同定された遺伝子であり、RB 蛋白質は細胞周期の制御に関与していることをはじめとし、今日までの研究の流れを時間を追って確認することができる。臨床像についての最近の報告や、新しい治療法の情報なども入手できる。

また、Cytogenetics, Molecular Genetics, Cloning などを見ていくと、細胞遺伝学的、分子生物学的研究の歴史を知ることができる。さまざまな研究者の名前が年号とともに紹介されているが、名前をクリックすると「Pub Med」にリンクしていて原典の論文へのアクセスすることもできる。1986年、網膜芽細胞腫の連鎖解析、並びに第13染色体の系統的構造解析により長腕14領域から癌抑制遺伝子RB1が単離された。このRB1遺伝子の解析から、遺伝性、非遺伝性いずれの腫瘍においても、そのアレルが構造異常によって不活性化し、結果と

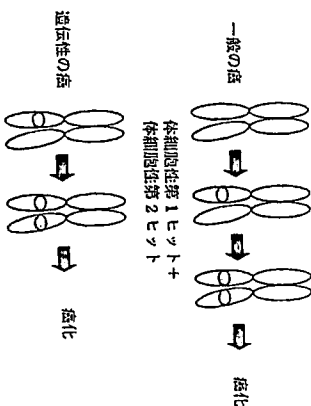


図5-2 ヒット説

遺伝性の場合は対立遺伝子の一方が先天的に変異を受けており、その後、もう一方が突然変異を受けたときに癌化する。非遺伝性の場合は体細胞の遺伝子が2回変異を受けて癌が発症する。

してRB蛋白質の機能が損われることがわかったのである。

RB1 遺伝子については、Gene map を見ると、13q14.1-q14.2 をはじめとした網膜芽細胞腫関連の遺伝子について調べることができる。RB1 遺伝子は、27.4kbp、全長200Kbにもおよぶ大きな遺伝子で、4.7Kb cDNA、928のアミノ酸からなる蛋白質をコードしている。

最後に、ご存じの方も多いかと思うが、Knudson は1971年、網膜芽細胞腫の統計学的解析から有名な癌抑制遺伝子の2ヒットセオリーを発見した(図5)。網膜芽細胞腫は遺伝性、非遺伝性の2型に分けられるが、この病型の相違に関する統計学的解析から、網膜芽細胞腫の発生に2つの独立した遺伝子変異が必要であることを見出したのである。

倫理面への配慮を懸念して、遠伝子診断に際して配慮すべき事項についても言及している。

3. 倫理指針などのウェブサイトを

遠伝子診療にかかわる倫理指針については、さまざまな組織がそれぞれの指針を発表している。これらの内容は定期的に見直しが行われ、適宜改正がなされているので常に最新の情報を入手する必要があるだろう。

- (1) ヒトゲノム・遠伝子解析研究に関する倫理指針

URL http://www.next.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genomeshishin/html/d_rinri_shishin.htm

(2) 遺伝学的検査に関するガイドライン

URL http://www.next.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genomeshishin/05062701/003/001.pdf もしくは <http://jshg.jp/>

(3) 医療・介護関係事業における個人情報保護の適切な取り扱いのためのガイドライン

URL <http://www.mhlw.go.jp/topics/bukyoku/seisaku/kohin/dl/170805-11a.pdf>

(4) 個人情報保護に関する法律
URL <http://www.kantei.go.jp/it/privacy/houseika/hourituan/>

4. その他のウェブサイト

(1) 日本眼科医会 遺伝性の目の病気
URL <http://www.gankaikai.or.jp/health/23/index.html>

(2) The Office of Rare Diseases
URL <http://rarediseases.info.nih.gov/>

(3) MedlinePlus

URL <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/>
米国 NLM, NHI 提供の医師・一般向け健康情報。

(4) 医薬品情報ガイド

URL <http://www.nih.go.jp/dig/jindex.html>
国立医薬品食品衛生研究所。

(5) 日本人類遺伝学会
URL <http://jshg.jp/>

(6) 日本遠伝カウンセリング学会
URL <http://www.jsjgc.jp/>

Column

④ 遠伝情報の収集の今昔物語

本連載を開始してから、「懐かしいできごと」を経験した。「臨床眼科」では論文請求先を明記してあるためか、読者から手紙で別刷りを請求されるのである。別刷り料金が高騰した現代では複雑な気持ちだが、うれしいことは事実である。

30年前は文献請求書(若い医師はご賢になつたことがないのではないうか)を持って図書館に行くのが常であった。情報の電子化やインターネット、E-メールの普及が環境を変えたのである。1973年に神奈川子ども医療センターに遠伝科として赴任した筆者は、指導医の松井一郎先生から「毎朝の仕事始めの5分間に、遠伝関連の論文を1篇紹介しなさい」と命じられた。それも「抄読会ではないのだから、立ったままでやろう」といわれた。専門医としてトレーニングするために、短期間に知識を詰め込むための教育的配慮だったのである。

論文は原則としてコピーはとらず内容をカードにメモして報告し、使用後は項目別にカードボックスに分類した(これが後日、随分役に立った)。松井先生も毎朝、自分の論文を持ってきて紹介してくれた(先生は論文のフルタイトルをコピーして項目別にファイルを作って整理されていた。このほうが自分で論文を驚くときに便利だというのが先生の主張だった)。どんなシステムでもよいから、コピー

書館では購入が難しい時代であった。1978年にキール大学小児病院遠伝科に留学したときは、夕方5時で閉館する大学本部図書館、夜の9時まで利用できる医学部図書館、24時間利用可能な小児病院図書館がうまく機能していて、研究室では専門の秘書が膨大な論文のコピーを担当するなど、情報入手の環境が日本よりはるかに整っていたのに感激したことを覚えている。

当時すでにドイツでは単行本のコピーは法律で禁じられていたので、図書館から借り出し手続きをして研究室で違法(?)コピーしていたようである。筆者も図書館の職員からコピーを断られると、借出して大学の近くに何軒もある民間のコピーショップで違法コピーしたことを覚えている。

1980年代になると、兵庫医科大学でもアブストラクトシリーズを購入するようになり、当番制による「文献ノート」の作成が必要なくなった。「Genetic Abstract」は年間20回ほど刊行され、約3か月の遅れで遠伝関係の論文についてアブストラクトのみ読むことができた。研究室で購入したが、年間10数万円の出費だったと思う。図書館システムがよくなってフルタイトル論文の入手も容易になったが、それでもまだ文献請求書の利用が行われていた。今から考えると随分のんびりした時代であった。1984年に金沢医科大学に赴任したときに、「London Data Base」という先天異常疾患のコンピュータ・データベースを購入した。年間12万円の契約料を払うとデータベースが9インチFDで

送られてきた。当時20万円以上した40メガ(ギガではない!)外付けハードディスクに入れて利用するのがあるが、初期投資にコンピュータ(IBMの英語版OSで動かす)の購入費用も含めて300万円はかかったと記憶している。

筆者が「London Data Base」を購入して2、3年後に琉球大学小児科の成益研二先生がパソコンで利用できるUR-DBMSの作成に着手され、データファイルを入力し、UR-DBMSの作成に着手され、データが、このデータベースには小生が300万円で購入した「London Data Base」もほとんど含まれていた。当時Macintoshパソコンの専用ソフトであったファイルメーカーの卓越した機能に助けられ、内容・操作性とも金沢医科大学で購入した300万円のデータベースより優れたものであった。UR-DBMSはWindows版も追加され、最新バージョンでは数千種類の先天異常(遺伝性疾患、奇形症候群)が掲載されていて、インターネットが繋がらない環境でも利用できる、診断補助ソフトとして現代なお愛好者が多いが、興味のある方は琉球大学小児科に問い合わせてみることをお勧めする。

このように文字情報の管理からパソコン内蔵のデータベースの時代を経て、現代のようにインターネットを介してデータベースを利用する時代になった。この10数年間の情報技術の進歩には脱帽するしかない。

(7) 認定遺伝カウンセラー制度委員会のホームページ

URL <http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>

各大学の認定遺伝カウンセラー養成コースの情報もここでみることが出来る。

5. 遺伝医学, 遺伝カウンセリング関連の専門雑誌

- (1) Jap. J. of Human Genetics (日本人類遺伝学会誌)
 - (2) 日本遺伝カウンセリング学会誌
 - (3) American Journal of Human Genetics
 - (4) American Journal of Medical Genetics
 - (5) Clinical Genetics
 - (6) Clinical Dysmorphology
 - (7) Cytogenetics and Cell Genetics
 - (8) European Journal of Human Genetics
 - (9) Genetic Testing
 - (10) Human Genetics
 - (11) Human Molecular Genetics
 - (12) Journal of Genetic Counseling
 - (13) Journal of Human Genetics
 - (14) Journal of Medical Genetics
 - (15) Nature Genetics
 - (16) Patient education
 - (17) Prenatal Diagnosis
 - (18) Trends in Genetics
6. 遺伝医学, 遺伝カウンセリング関連の著作物
- (1) 遺伝カウンセリングマニュアル, 改訂第2版, 新川昭夫・福嶋鏡光, 南江堂
 - (2) 新先天性奇形症候群アトラス, 梶井正・黒木良和・新川昭夫・福嶋鏡光(編), 南江堂, 1998
 - (3) 遺伝カウンセリング—面接の理論と技術, 千代嘉昭, 医学書院, 2000
 - (4) 遺伝医学への招待, 改訂第3版, 新川昭夫・阿部京子, 南江堂, 2003
 - (5) 遺伝カウンセリング, 千代嘉昭・滝沢公子, 真興交易医書出版部, 2006
 - (6) 網膜の遺伝病, 和田裕子・玉井信, 医学書院, 2005
 - (7) 眼遺伝—その理論と臨床, 小村守, 新臨床医学文庫, 1969
 - (8) 色覚異常, 深見壽一郎, 金原出版, 2003
 - (9) Genetics in Medicine, 7th ed. Thompson & Thompson, 2007
 - (10) Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation, 6th ed. Jones, 2005
 - (11) Syndromes of the Head and Neck, 4th ed. Gorlin, 2001
 - (12) Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling, 3rd ed. Gardner, 2004
 - (13) The metabolic & Molecular Bases of inherited Disease 8th Sub ed. Scriver, 2001
 - (14) Birth Defects Encyclopedia. Buyse, 1990
 - (15) Practical Genetic Counseling 5th ed. Harper, 2004
 - (16) A Guide to Genetic Counseling. Barker, 1998
 - (17) Introduction to Risk Calculation in Genetic Counseling. Ian D. Young, 2006

千代嘉昭先生に13回にわたってご連載いただいた「眼科医のための遺伝カウンセリング技術」は本号をもって終了いたします。ご愛読ありがとうございました。「臨床眼科」編集部