

出生前診断の遺伝カウンセリング

川目 裕

キーワード●出生前診断、遺伝カウンセリング、意思決定、認定遺伝カウンセラー

はじめに

「出生前診断」はわが国においてもその歴史は古い。しかし、「遺伝カウンセリング」がその理念と共にわが国の医療に紹介されて歴史は浅く、まだ十分には実践されていないのが現状である。さらに医療者の中でも「遺伝カウンセリング」についての認知はまだ十分でない。したがって、本稿では遺伝カウンセリングについて紹介してから、出生前診断の遺伝カウンセリングについて述べる。

1 遺伝カウンセリング

1. 遺伝カウンセリングとは

遺伝カウンセリング (genetic counseling) という用語は、1947年に米国の分子遺伝学者の Sheldon Reed が提唱した。その際、“a kind of genetic social work without eugenic connotations”として、その当時の優生学からの決別を理念とした。わが国では、1970年代に「遺伝相談」という用語で、「遺伝カウンセリング」の理念での普及が始まったとされる。

遺伝カウンセリングとは、クライアント（患者）とその家族の目的に合わせて、相手の気持ちを配慮しながら相手が理解できるように分かりやすく、エビデンスに基づいた医学的情報の

提供を行い、その情報を理解したクライアントの意思決定を支援する対話のプロセス(過程)である。

すなわち遺伝カウンセリングは、「情報提供」と「心理社会的支援 (カウンセリング)」によって、次のステップへ納得して進むことを支援することといえる。遺伝カウンセリングにおいて重要なことは、正確かつ最新の「情報提供」があって、初めて「心理社会的支援」が可能となるということである。

「情報提供」だけで遺伝カウンセリングのセッションが終わり、次回につながることもあれば、初めからひたすらにクライアントの話聞くだけ、すなわち「心理社会的支援」のみで終始するセッションもありうる。そのバランスは、クライアントの背景や遺伝カウンセリングの目的によって臨機応変に変化する。

遺伝カウンセリングでは、対話の過程を通じてクライアントが状況を理解して、それぞれの価値観や人生観に従って納得のいく決定の選択を行う過程に寄り添うことになる。時には遺伝について、初めから科学的に誤った強い信念や誤解、あるいは罪の意識などを有していることがある。したがって、十分な理解や意思決定のためには、1回では終結しないで、何度も回数を重ねることが多い。また時には、医学的に早

Genetic counseling for prenatal diagnosis

Hiroshi Kawame : Division of Genomic Medicine Support and Genetic Counseling, Department of Education and Training, Tohoku Medical Megabank Organization, Tohoku University

東北大学東北メディカル・メガバンク機構人材育成部門教授 (遺伝子診療支援・遺伝カウンセリング)

急に決断しなければならない治療や検査の場合には、緊急で行われることもある。

明文化された遺伝カウンセリングの定義として、現在、最も広く引用されるものが、2006年に米国遺伝カウンセラー学会(National Society of Genetic Counselors)が策定したものであり、参照されたい(表1)¹⁾。この定義は、後で述べる2011年の日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」²⁾にも引用されている。

2. 遺伝カウンセリングの分類

すべての診療に私たちの遺伝情報が必須になる中で、遺伝カウンセリングはさまざまな状況で行われる。生殖に関する(周産期)遺伝カウンセリング、小児領域の遺伝カウンセリング、成人発症疾患の遺伝カウンセリングのように分類されることが多い³⁾。この分類は、遺伝要因がかかわる疾患の発症の時期、遺伝カウンセリングの対象者、意思決定の担い手の違いから、それぞれ遺伝カウンセリングの特徴を有する。

3. 生殖に関する遺伝カウンセリングの特徴

生殖に関する遺伝カウンセリングでは、高齢妊娠、近親婚の場合や家系に先天異常症や遺伝性疾患のある場合の次子についての相談や出生前診断について、妊娠中の薬剤の服用、習慣流産、母体血清マーカー検査、超音波検査での胎児異常など多様な問題を扱う。出生前診断における遺伝カウンセリングはこの枠組みで行われる。

生殖に関する遺伝カウンセリングにおいては、妊娠の継続や中断の決定という人の命に関する大きな内容を扱うことが多い。また、まだ生まれていない胎児のことを決めるのが親という状況から、親と胎児との利害関係の衝突が生じることがある。このように生殖に関する遺伝カウンセリングでは、倫理的、法的、社会的な課題が生じる可能性が高いという特徴がある。

4. 遺伝カウンセリングの担い手

遺伝カウンセリングは、さまざまな担い手に

表1 遺伝カウンセリングの定義

遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝的要因をもたらす医学的、心理的、家族的影響に対して、人々がそれを理解し、適応するのを助けるプロセスである。このプロセスは、以下の項目を統合したものである。

- ・疾患の発症、再発の可能性を評価するための家族歴と病歴、の解釈 (Interpretation)
- ・遺伝、検査、治療・健康管理、予防、資源、研究についての情報提供 (Education)
- ・自律的決定、あるいはリスクや疾患への適応を促進するためのカウンセリング (Counseling)

(National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force, et al : J Genet Couns 2006 : 15 : 77-83 より筆者訳)

より提供される。1975年に初めて米国人類遺伝学会により遺伝カウンセリングの定義がされた際に、「appropriately trained persons」が担当すると述べられた。遺伝カウンセリングの実践には、疾患の臨床遺伝学的側面、自然歴、治療、健康管理、福祉面などの専門知識に加えて、カウンセリングのスキルが必要とされるので、「適切な訓練を受けた」専門家が担当することが望ましい。

北米では、1969年から大学院修士レベルにおいて、遺伝カウンセリングを担当する専門職、遺伝カウンセラーの養成が始まり、現在、北米でそれぞれに特徴を有した34の大学院プログラムで専門職の養成が行われている。現在、約3,000名の遺伝カウンセラーが資格認定されており、医師と協働し遺伝カウンセリングを提供している。

わが国では、遺伝カウンセリングの専門家の認定制度として、臨床遺伝専門医制度と認定遺伝カウンセラー制度がある(両制度共に日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会による学会認定制度)^{4,5)}。わが国の遺伝カウンセラーは2005年より資格認定が開始され、現在は、遺伝カウンセラー養成専門課程を設置した大学院を修了することによって認定遺伝カウンセラーの認定試験受験資格を得ることができる。医療職のみならず、さまざまなバックグラウンドを有した認定遺伝カウンセラーが遺伝カ

ウンセリングをチームで提供している。さらに、わが国では遺伝に関する専門的な知識を有した看護職がチームの一員として遺伝カウンセリングを担っている。

III 出生前診断の遺伝カウンセリング

1. 出生前診断には遺伝カウンセリングが必要

出生前診断において診断される疾患は、必ずしもすべてが遺伝性疾患でなく、また出生前診断で用いる診断技術に、常に遺伝子や染色体を検査しているわけではないが、出生前診断は「遺伝学的検査」に位置付けされる。したがって、日本医学会による「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」(2011年2月)²⁾、また日本産科婦人科学会による「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」(2013年6月)⁶⁾において、出生前診断は、適正な遺伝カウンセリングが提供できる体制下で実施すべきであると明記されている。

2. 出生前診断の遺伝カウンセリングの実際

(1) 構成要素

さまざまな経過で、出生前診断の遺伝カウンセリングに訪れる可能性があるが、一般的には以下の一連のことが必要になる⁷⁾。

- ①クライアント（患者）の既往歴、特に妊娠歴の聴取
- ②クライアント（患者）とその配偶者（パートナー）の家族歴の聴取
- ③対象となる疾患（群）の原因、遺伝性、症状、予後、管理などの情報提供
- ④それまでの検査結果の確認
- ⑤疾患の可能性の説明（家系の他の成員における疾患の可能性も含む）
- ⑥出生前診断の検査についての説明：検査のリスク、その検査で何が分かり、どのような結果が予想されるかの情報提供と共通理解の確認
- ⑦出生前診断後の妊娠について（継続か、中絶か、あるいはわが国では一般的ではないが出

生後の養子縁組）の事前の話し合い（結果が出ないと決められなくとも事前に話し合う、変わってもよいことも確認する）

- ⑧それぞれの決定をした場合の医学的、心理社会的インパクトの事前の話し合い
- ⑨次回の来院、あるいは連絡の確認
- ⑩遺伝カウンセリングに提供した内容の書面での提供

(2) 遺伝カウンセリングの場所と担当者

プライバシーの保持できる、静かな環境が望ましい。他の診療の説明が聞こえる、あるいは見えるような環境は好ましくない。また、セッションに入る人数も必要最低限の人数にすることが好ましい。流産歴や中絶のことを話し合う際には、その役割が明確なスタッフが入る。

出生前診断の結果、疾患が判明した際の情報提供には、産婦人科医のみではなく、疾患の治療・健康管理の経験があり、自然歴に精通している小児科医、新生児科医、遺伝科医などの担当が必須である。

3. 出生前診断における遺伝カウンセリングのポイント

出生前診断における遺伝カウンセリングにおいて、特にポイントとなる点について述べる。

(1) 出生前診断に至った背景の大切さ

それぞれのクライアントが出生前診断に至る経過と心理社会的背景は非常に多様である。高齢で初めての妊娠、出生前診断について新聞記事を見て受診した場合、一方で、すでに2人の子どもが先天異常症を有して出生前診断について詳しく話が聞きたいと受診した場合、あるいは妊娠後期になって超音波検査で突如、異常が見出されての出生前診断の場合など、クライアントの状況は全く異なる。また、同じ医学的経過であっても、家族的、社会的な背景や価値観、障害や病気に対する見方、性格などは当然のことながらすべてのクライアントで異なる。すなわち、出生前診断は非常に多様な背景がある。

それぞれのクライアント（と家族）がその人

生や価値観の中で出生前診断の意味を理解することは、結果の受け止め、その後の納得のいく意思決定のエネルギー源になる⁸⁾。クライアントが医療者にその背景を話すことができ、医療者は敬意を持ってその話を受け止めて返すことによって、出生前診断の意味を理解することの手助けをする。また、夫婦の他の家族のかかわりについても把握する必要がある。このようなクライアントの「物語り」を聞くことは非常に大切であるが、簡単には成しえない。一般診療ではなく、遺伝カウンセリングという場が必要な理由である。

(2) 出生前診断の限界

出生前診断における疾患の診断には限界がある。さらに疾患名は診断できても、臨床症状に幅がある疾患の場合(たとえば知的障害)、その子どもがその疾患を有しながら、将来どのように育っていくのかまでは出生前には分からない。さらに重要なことは、受けた検査が正常(陰性)であったとしても、胎児に疾患が100%ないということではない。事前の説明が必須である。

(3) 結果の説明内容

出生前診断によって疾患が判明した場合、説明のためには疾患に関する最新の医学的情報を得ることが必須である。その疾患の病因、頻度、自然歴、遺伝性、サポートグループの有無などについての最新の知見の把握が必要で、説明書面の用意など、準備には多くの時間がかかるが、遺伝カウンセリングに必須である。

次に、これらの情報をどのようにクライアントに提供するかが重要である。たとえば、胎児がダウン症候群を有すると出生前診断された場合、どのような内容をどのように話していくのがよいのであろうか。2011年、ダウン症候群に関して出生前診断の際の情報提供の指針が報告された⁹⁾。その指針には“バランスのとれた偏りのない”という表現があるが、実際の現場ではしばしば難しい。ダウン症候群の子どもを授かった家族の子育てと人生は、家族ごとに非常

表2 意思決定を支援するプロセスにおいて遺伝カウンセリングでできること

1. 本人たちが最も良い決定ができることの確認。
2. どんな決定をしたとしても、支援することの確認。
3. 過去の重要な決断をした際の経験について思い出し、参考にできる可能性を話し合う。
4. 投げやり、依存的である場合、心理的に大きな負担の可能性、気持ちについて再度話し合う。
5. なぜそのような決定に至ったのかの理由を話し合う。
6. その場で決定できなくてもよいことを確認。
7. その意見がだれのものか?(本人? 夫? 祖父母? 家族?) 各人から話をしてもらう。
8. 罪の意識に留意。言語的、非言語的行動面に注目。
9. 最良の決定は、最も感情的につらいものであるかもしれないことを伝える。
10. 他の人や家族、あるいは疾患の当事者などと相談してもよいこと。
11. その決定を行った場合の、その後の見通しについての話し合い。仮に中絶を選択した場合、あるいは継続した場合の身体的、心理的、また家族や周囲の反応、家族の生活がどのようになるのかを想像して話し合う。時には選択した場合のシナリオを提示して話し合ったり、ロールプレイを行うことも有用。
12. 必要に応じて他の専門職(心理職など)への紹介が可能なこと。

(McCarthy Veach P, et al : *Facilitating the Genetic Counseling Process : A Practice Manual*. Springer-Verlag, New York, 2003 ; 139-141 より筆者訳)

に幅のあることを医療者の価値観を入れずに提供することが重要であるという報告があり、参考になる¹⁰⁾。

疾患の説明は可能性や幅を持ってなされるが、実際の自分の子どもを見る前に告げられるということは、出生後に告げられるのと大きな相違点である。見ることができない胎児に対して、病気や異常としての理解が先行し、不安と共に子どもの異常の側面が膨れ上がり、「モンスターイメージ」を抱くことが多いとされている。説明の際の「残念ですが…」、「申し訳ないですが…」のような前置きの言葉や、「異常」、「重い」、「…できない」、「無理」、また「非常にまれ」、「分からない」、「前例がない」などの否定的な言葉によって増強されるため、これらは避けるべきである¹¹⁾。生まれてきた赤ちゃんの様子が想像できるように説明することが必要である。

現在、多くの遺伝性疾患の当事者や親の支援団体が活動し、啓発活動を行っている。これらの団体ではピアカウンセリングを受けられたり、医学的情報とは異なる情報を得られたりする。疾患の説明には支援団体の情報は必須である。

(4) 納得のいく意思決定の支援

検査の結果に基づいた児の異常の可能性（リスク）や疾患の説明を受けて、クライアントは次のステップに行く。その意思決定には、古くから「非指示的」というスタンスが遺伝カウンセリングでの原理の1つとして引用され、出生前の遺伝カウンセリングにおいては特に強調されている。医療者独自の一方的な価値観で発言してはならないということは明瞭であるが、「非指示的」をどのように具現するのかが難しい。意思決定をサポートするための有用な方法としていくつかのコツが述べられている（表2）。北米の教科書からの引用であるが、ヒントとなることも多い¹²⁾。

■ おわりに

出生前診断を受けることは、一生のうち多くても数回しか経験しないであろう。しかしその妊婦と家族の人生には大きな影響を与える。人は人とかかわって生きている。出生前診断の遺伝カウンセリングとは、その結果ではなく、そのプロセスに家族以外の“人としてそばにいる”ことに1つの大きな意味があるのかもしれない。

医療における新技術としては、かつてあまり例を見ない形で、北米と数年違いで導入された母体血を用いた非確定的な出生前診断は、初めのメディアの安易で商業主義的な報道と共に、わが国の出生前診断に改めて視線を当てることになった。北米と比して約30年遅れてわが国で産声を上げた「遺伝カウンセリング」は、その認知やマンパワー、質、体制も北米とは大きく異なる。わが国の医療保険、教育、療育、福祉も北米の社会と違う。北米と一緒にある必要

はなく、今一度しばらく立ち止まって、出生前診断の体制と共に、わが国の現状における出生前診断の遺伝カウンセリングの体制や内容についてのさらなる議論が必要であると考える。

..... 文 献

- 1) National Society of Genetic Counselors' Definition Task Force, Resta R, Biesecker BB, *et al*: A new definition of Genetic Counseling: National Society of Genetic Counselors' Task Force report. *J Genet Couns* 2006; 15: 77-83.
- 2) 日本医学会: 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン. 2011年2月. <http://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf>
- 3) Walker AP: The Practice of Genetic Counseling—Counseling contexts and situations. eds Uhlmann WR, Schuette JL, Yashar BM, In *A Guide to Genetic Counseling*, 2nd ed, Wiley-Blackwell, New Jersey, 2009; 14-16.
- 4) 臨床遺伝専門医制度委員会. <http://www.jbmg.jp>
- 5) 認定遺伝カウンセラー制度委員会. <http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>
- 6) 日本産科婦人科学会: 出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解. 平成25年6月22日. http://www.jsog.or.jp/ethic/H25_6_shusseimae-idengakutekikensa.html
- 7) National Society of Genetic Counselors: Healthcare Providers. <http://nsgc.org/p/cm/ld/fid=49#prenatal>
- 8) Djurdjinovic L: Psychosocial Counseling—The patient's story. eds Uhlmann WR, Schuette JL, Yashar BM, In *A Guide to Genetic Counseling*, 2nd ed, Wiley-Blackwell, New Jersey, 2009; 136-137.
- 9) Sheets KB, Crissman BG, Feist CD, *et al*: Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome: recommendations of the national society of genetic counselors. *J Genet Couns* 2011; 20: 432-441.
- 10) Hippman C, Inglis A, Austin J: What is a “balanced” description? Insight from parents of individuals with down syndrome. *J Genet Couns* 2012; 21: 35-44.
- 11) Skotko BG, Kishnani PS, Capone GT: Prenatal diagnosis of Down syndrome: how best to deliver the news. *Am J Med Genet A* 2009; 149A: 2361-2367.
- 12) Collaborating with Clients: Providing Information and Assisting in Client Decision Making—Some Suggestions for Assisting Clients in Their Decision Making. McCarthy Veach P, LeRoy BS, Bartels DM, In *Facilitating the Genetic Counseling Process: A Practice Manual*, Springer-Verlag, New York, 2003; 139-141.

