

プリオン病患者・家族の心理社会的支援、および、 遺伝カウンセリングのあり方に関する検討

研究分担者：田村智英子 FMC 東京クリニック

研究要旨

重篤で予後不良であるプリオン病患者・家族の心理的負担は大きい。これまで、そうした人々の心理社会的状況について人々の不安や疑問などの情報を収集、支援のあり方をまとめてきたが、本年度は特に、遺伝性プリオン病に関して、発症前診断、着床前診断についての相談から論点を抽出、整理した。また、新たな当事者団体の設立に向けて、支援を開始した。今後も、プリオン病患者・家族にかかわる医療者が人々の気持ちを理解することができるように情報を整理し、医療者向けに支援のポイントを発信していくとともに、患者・家族に対するより充実した支援を目指すことが重要である。

A. 研究目的

重篤で予後不良、根本的な治療法のないプリオン病の患者・家族の心理的負担は計り知れない。さらにプリオン病の約15%を占める遺伝性プリオン病家系の人々には、疾患が遺伝していて将来発症するかもしれない不安が加わる。こうした人々の心理的負担を減らすことは容易ではないが、患者・家族の状況を理解し、支援のあり方を検討することは重要と考えられるため、本研究では過去に引き続き、患者・家族の心理社会的状況の情報を収集、支援の方向性を探ることを目的としている。本年度は特に、遺伝性プリオン病患者の血縁者の方々に対する相談対応のポイントを重点的にまとめた。また、患者・家族会立ち上げ支援も開始した。

B. 研究方法

患者・家族からの相談として、面談、電話相談、メールでのやりとりなどを行う中で、遺伝性プリオン病に関して、人々が抱いてい

る疑問、不安、心配事、悩みなどを抽出、一般化して整理し、支援のあり方を検討した。

また、学術集会や文献からの情報も加えるとともに、海外の患者・家族会の人々からの意見、思いも聴取し、日本の患者・家族からの調査内容に加える形でまとめた。

（倫理面への配慮）

本研究では特に倫理審査を必要とするような事項はないが、個別の事例を材料として支援の方向性を探る際に、個人を特定できる情報は削除し、一般化した形で情報をまとめている。

C. 研究結果／D. 考察

（1）遺伝性プリオン病患者の血縁者に対する遺伝カウンセリングのあり方の検討

近年、発症前遺伝学的検査についての相談が増えている。遺伝性プリオン病は変異（バリエーション）の場所によって浸透率に差があり、浸透率が非常に低い遺伝性プリオン病と、浸透率がかなり高いものとは、不安や心配の

内容が異なり、当然ではあるが、前者では不確かな将来に対するもやもやした気持ちがあり、後者ではたとえば50%近い確率で疾患が発症するかもしれないアットリスク者の将来の発症に対する大きな不安がある。発症前遺伝学的検査を受ける、受けないの話し合いには、疾患の情報や、発症前診断の遺伝カウンセリングの一般的な事項だけでなく、それぞれの家族の状況に合った様々な論点をあげての話し合いが必要になるが、発症前遺伝子検査を受ける前に考えておくべき点に関して、多くの方はあまり知識がないため、十分な時間をとって話し合うことが必要になる。しかし、すべての方で有意義な話し合いができるとは限らない。ある程度は自己責任であろうが、発症前遺伝学的検査の経験の少ない日本では、サポートする側のノウハウの蓄積も重要と考えられた。

また、未発症だがプリオン病が遺伝しているとわかった人が子をもうけようとする場合に、着床前診断に関しても話し合うことがあるが、日本では実施例がない。今後、患者・家族のニーズを探り、実施可能性について検討していく必要があると思われる。

(2) プリオン病患者・家族会立ち上げ支援当研究班、班長の水澤先生のお声がけにより、新たな当事者団体を設立する方向性が決まったが、その創設メンバーとなる方と面談、話し合いを行い、様々に異なるプリオン病の患者・家族の状況、それぞれを尊重しながら、当事者団体として活動を行っていくための方向性を探るお手伝いをさせていただいた。当事者の方はご自身がプリオン病患者の介護にあたって多忙であったり、患者さんが亡くなった後はプリオン病との関わりが減って患者家族会の活動のモチベーションが下がったりすることがあるので、そうした背景を

考慮しつつ、個人の負担が大きくなる形では、複数の方がかかわりながら、継続的な活動ができることを目指すことが重要と思われる。ハンチントン病の当事者団体の方々から、会の運営のノウハウなども聞く機会をもつことができるよう、今後橋渡しする予定である。

E. 結論

プリオン病患者・家族の支援について、情報を収集、支援のあり方をまとめた。遺伝性プリオン病を含め、プリオン病の患者・家族の心理的負担は非常に大きく、簡単に支援ができるものではないが、医療者が人々の気持ちを理解することができるように、情報を整理し、医療者向けに発信するとともに、患者・家族に対するより充実した支援の方向性を探りたい。

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表

1. 論文発表

なし

2. 学会発表

田村智英子、新川裕美、中村靖. Predictive genetic testing for genetic prion disease: lessons learned from experiences. APPS 2017、2017年10月20-21日、メルボルン

H. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし