

分担研究課題名：生命倫理的課題と遺伝カウンセリング体制に関する検討

研究分担者：金子 実基子（東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部・認定遺伝カウンセラー）
川目 裕（東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部・教授）

研究要旨

「新規疾患の新生児マススクリーニング（NBS）に求められる実施体制の構築」においては遺伝カウンセリング体制の整備は必須である。本分担研究では、より良いNBSの遺伝カウンセリング体制の構築と均てん化のために、①NBSにおける遺伝カウンセリングの実態調査研究、②NBSにおける遺伝カウンセリングの提言の策定を実施する。

A. 研究目的

【背景】

「新規疾患の新生児マススクリーニング（NBS）に求められる実施体制の構築」においては遺伝カウンセリング体制の整備は必須である。現在、37の都道府県¹⁾で新規疾患のNBSが開始されており、公費負担や2024年より国の実証事業も始まっている。これまでの通り、あらたに組み込まれた新規疾患も遺伝性疾患であり、NBSは遺伝学的検査として位置付けられている²⁾。そのため、これまで検査の説明時、精密検査時、最終診断までの間には遺伝カウンセリングの関わりが必須であるが、その実態は明らかにはなっていない。また、各地域の特徴に合わせた遺伝カウンセリングの体制整備が重要であり、そのための原則的かつ横断的な遺伝カウンセリングの体制整備が必要である。

【目的】

我々の分担研究では、新規疾患を含む我が国NBSの遺伝カウンセリング体制の構築の為に以下の研究計画を策定し実施する。

① NBSにおける遺伝カウンセリングの実態調査研究

各地域での遺伝カウンセリング体制を明らかにし、今後の遺伝カウンセリング体制構築のための基盤的知見を得るため、①-1および①-2の調査を実施し、各地域の体制を公表、共有して、我が国の遺伝カウンセリング体制の均てん化に繋げ、より良い遺

伝カウンセリング体制整備に繋げる。

①-1 予備調査による都道府県別の拡大NBSの情報サイトの調査

①-2 NBSおよび拡大NBSにおける遺伝カウンセリング体制の実態調査

② NBSにおける遺伝カウンセリングの提言の策定

NBSの文脈での遺伝カウンセリング、および各疾患の特徴を反映した遺伝カウンセリングの提言、および予備調査・実態調査と海外の知見を参照し、遺伝カウンセリングの原則的な事項を解説、認定遺伝カウンセラーの役割を記載する。

B. 研究方法

上記の①および②に関して以下の研究計画を策定した。

① NBSにおける遺伝カウンセリングの実態調査研究

方法・調査項目

①-1 予備調査による都道府県別の拡大

NBSの情報サイトの調査は、ウェブ上の情報提供についてGoogleを用いて検索し、調査を実施した。検索式は、“都道府県名” AND “拡大新生児スクリーニング”，“都道府県名” AND “拡大マススクリーニング”，“都道府県名” AND “新生児マススクリーニング”と設定した。

検索されたサイトを閲覧し、都道府県独自で、かつ、公的なサイト（都道府県、大学、公的な医療機関）を抽出し、37の都道府県の拡大NBSに関する記載やパンフレット等の情報を収集し、それらの内容の分析を行った。

①-2 NBSおよび拡大NBSにおける遺伝カウンセリング体制の実態調査

当研究班員へのWEBによるアンケート調査を実施する。調査項目1) 拡大NBS検査の実施体制、2) 患者向け説明資料の収集、3) 拡大NBS検査における遺伝カウンセリングの必要性に関する事項の情報を収集し、収集した情報は単純集計および主題分析を行い解析する。

② NBS における遺伝カウンセリングの提言の策定

NBSの遺伝カウンセリングに関する①-1および①-2から得られた研究の知見および、諸外国の文献的な調査をもとに知見を収集し、遺伝カウンセリングの原則的な事項を解説するとともに、認定遺伝カウンセラーの役割を記載し、各疾患の特徴を反映したNBSの文脈における遺伝カウンセリングの提言を策定する。

（倫理面への配慮）

予備調査におけるウェブ上の調査研究は倫理審査の対象ではない。NBS および拡大 NBS の遺伝カウンセリング体制の実態調査は東京慈恵会医科大学の倫理審査の承認を受けている。

C. 研究結果

①-1 予備調査による都道府県別の拡大NBSの情報サイトの調査結果

遺伝性疾患であることの記載、遺伝形式の説明、遺伝カウンセリング、パンフレットや動画の掲載に関する記載についての結果を示す。

遺伝性疾患であることの記載は6/37（16%）であった。「遺伝的」「遺伝病」等の単語を用いての説明があるのみであり、具体的な遺伝性疾患の概要の説明などは無かった。

遺伝形式の説明は2/37（5%）であり、福

島県のパンフレット、東海のウェブサイトにて、副腎白質ジストロフィー（ALD）のみに関してX連鎖性という説明があった。同じX連鎖であるFabry病については、一切説明は見られなかった。

遺伝カウンセリングに関する記載については、遺伝カウンセリングという用語はすべてのサイトで記載が無く、よって遺伝カウンセリングがどのような医療行為であるかの説明の記載も、すべての都道府県で無かった。

パンフレットや動画を掲載しているサイトは、パンフレットが16/37（43%）、動画が7/37（19%）であり、親しみやすい絵などを利用し作成されていた。

①-2 新規疾患の実施状況、また遺伝カウンセリングの実施状況について幅広く状況を把握できるように、合わせて遺伝カウンセリングの専門的な担当者である臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーの配置状況や必要性についても意見を収集できるよう質問紙（資料1参照）を作成した。本学の倫理委員会の承認（番号36-390(12508)）を得て、分担協力者（対象者：41名）に対してメールにて協力の依頼を行なった。次年度の5月を締め切りにて現在調査中である。

D. 考察

現在、公的に一般アクセス可能な情報サイトでは、遺伝性疾患であることについて触れているサイトは極一部であった。遺伝性疾患の概要や遺伝形式など、具体的な説明などは無く、情報サイトの内容からそれらを理解するのは難しいと考えられる。

一方、親しみやすい絵などを利用した visual toolが掲載されているサイトがあり、一般への検査についての啓発に有用と考えられ、このような形式で遺伝性疾患の概要や遺伝形式を説明することは、一般の人々の理解につながると思われる。また、今後の遺伝カウンセリング体制の構築の鍵となると考えられる。

E. 結論

遺伝学的検査に定義されるNBSの、一般の

人々がアクセス可能な情報サイトにおいて、遺伝性疾患であることの丁寧かつ、十分な説明は、ほとんど行われていない。

NBSの対象疾患が遺伝性疾患であることの情報は、再検査時や精密検査の段階で、その後のanticipatory guidanceの観点より、必須であろう。

関連学会とも協議し、情報提供のあり方を検討する必要がある。協議にあたり、拡大NBSの遺伝カウンセリングのあり方の提言作成は必要不可欠であるため、早急に作成する必要がある。

参考文献

- 1) 日本マススクリーニング学会. 2024. 1. 31.
- 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, 2022年3月改定)

参考資料：質問紙内容（別紙資料1）

F. 研究発表

1. 論文発表：なし
2. 学会発表：なし

G. 知的財産権の出願・登録状況

該当案件なし