

難病診療の遺伝カウンセリングに関する現状認識と解決策

<本研究班の調査から見た難病診療の遺伝カウンセリングの現状認識>

従来、難病診療においては、難病に遺伝性疾患が多く含まれていることから、情報提供と心理社会的課題による支援である遺伝カウンセリングの実施が必要とされてきた。遺伝情報は患者の診断だけでなく、遺伝情報のもつ予知性、共有性といった特徴から、保因者診断や発症前診断、出生前診断にも利活用が可能である。これは有用性がある反面、本人だけでなく血縁者における心理社会的課題につながる可能性がある。したがって、遺伝カウンセリングにおける心理社会的支援においては、家族を含めた丁寧な対応が必要となる。そして、遺伝情報の不変性という特徴から、ときに継続的な遺伝カウンセリングが必要となる。現在、遺伝カウンセリングの知識・技能を担保する資格として、臨床遺伝専門医と非医師の認定遺伝カウンセラー[®]がある。現在、認定遺伝カウンセラー資格は、大学院修士課程で遺伝カウンセリングの教育を受けた上で、筆記および面接からなる認定試験に合格して得られる。

ゲノムの網羅的解析の技術の進歩と解析コストの低下、データベース技術の発達などによって、ゲノム医療の臨床応用が現実化しつつある。この網羅的解析では、二次的所見や病的意義の解釈が困難なバリエーションが発見される可能性がある。さらに、個人情報としての取り扱いなどの倫理的・法的・社会的課題への配慮も必要となり、ゲノム情報を臨床で利用するにあたり心理社会的課題への対応はより難しくなり、遺伝カウンセリングに新たな役割が求められるようになってきた。

難病医療提供体制について見ると、本研究班が発足する直前の平成 30 年 11 月の時点で、難病診療連携拠点病院が未指定の道府県があり、常勤の臨床遺伝専門医が不在の指定施設もあった。さらに、保険診療における遺伝カウンセリング料の算定は、検査判断料の一部として、遺伝学的検査の前後で認められているのみである。このため、保険診療の遺伝カウンセリングにおける心理社会的支援は、限定的にしか実施できない。また、北米の状況ではあるが、1975 年の米国人類遺伝学会の遺伝カウンセリングの定義では、一般的に適切にトレーニングを受けた者が関与することとしている。しかし、本邦では、遺伝カウンセリングの担当者について、具体的な職種や人材が言及されていない。以上より、遺伝カウンセリング提供体制は、量的、質的共に構築途上と考えられた。

本研究班では、難病診療における遺伝カウンセリングの実態調査を行うために、2つの調査を実施した。ひとつめは、難病診療施設を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査であり、もうひとつは難病研究班を対象とした遺伝カウンセリングの必要性に関する調査である。

1) 難病診療施設を対象とした遺伝カウンセリングの現状調査

対象は、2020年1月の時点で難病情報センターホームページの「難病の医療提供体制」(<https://www.nanbyou.or.jp/entry/5215>)に掲載された難病診療連携拠点病院、難病診療分野別拠点病院、難病医療協力病院、1543施設を対象とし、質問紙票調査を実施した（調査期間：令和2年2月10日より令和2年3月9日）。150施設から回答があり（回答率9.7%）、解析対象は84施設（41都道府県）であった。84施設の内訳は、難病診療連携拠点病院が17施設、難病診療分野別拠点病院が4施設、難病医療協力病院が63施設であった。

臨床遺伝専門医は、回答のあった難病診療連携拠点病院の17施設全てに在籍し、難病診療分野別拠点病院では75%（3/4）、難病医療協力病院の27%（16/62）で在籍していた。さらに、認定遺伝カウンセラーでは、難病診療連携拠点病院の82%（14/17）、難病診療分野別拠点病院の50%（2/4）、難病医療協力病院の11%（55/62）で在籍していた。なお、難病診療コーディネーター、難病医療コーディネーター、難病診療カウンセラーは、難病診療連携拠点病院にのみ在籍し、在籍していた施設は、難病診療コーディネーター7施設、難病医療コーディネーター2施設、難病診療カウンセラー4施設であった。

遺伝カウンセリングの実施状況として、院内で実施している施設が37施設（44.0%）、院内では実施せず、院外へ依頼している施設が15施設（17.9%）、院内では実施せず、院外への依頼もしていない施設が32（38.1%）であった。難病診療連携拠点病院の17施設および難病診療分野別拠点病院4施設では、全て院内で遺伝カウンセリングを実施していた。施設における難病診療の遺伝カウンセリングの実施・導入における課題としては、「専門職（臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー）がない」という回答が42%を占め、次いで「人員が少ない」27%、「遺伝子診療部門がない」27%が挙げられた。また、1回の遺伝カウンセリングのセッションにかかる時間としては、初回では、60分～90分とする回答が最も多く（20施設：54.1%）、次いで30分～60分未満であった（12施設：32.4%）。2回目以降では、30分～60分未満が25施設（67.6%）と最も多く、次い

で 60 分～90 分が 5 施設(13.5%)であった。

以上より、難病診療における遺伝医療は、難病診療連携拠点病院を軸に、難病診療分野別拠点病院、難病診療協力病院で分業がなされていると考えられた。ただし、回答率の低さから、標本の代表性の限界があり、全国的に体制整備がなされているとは言えなかった。

2) 難病研究班を対象とした遺伝カウンセリングの必要性の調査

平成 30 年度から令和 2 年度の難治性疾患政策研究事業のうち、疾患別基盤研究分野および領域別基盤研究分野の研究班 (<https://www.nanbyou.or.jp/entry/15824>) を対象に、研究者の専門性と所属施設の遺伝医療への関与、および研究対象としている疾患の遺伝カウンセリングの必要性について調査を行った(調査期間:令和 2 年 12 月 7 日より令和 3 年 1 月 31 日)。対象となった研究班は 101 班で、疾患個別の質問紙票は 718 通送付した。53 班から回答があり(回収率 52.5%)、うち 1 研究班は 7 名から回答があった。回答者のうち 2 名については、研究同意に関する回答がなく除外した。以上より、回答者は 57 名となり、56 名は医師で、非医師は 1 名であった。疾患についての質問紙票は 380 票が解析対象となった。回答者の所属施設に遺伝子診療部門が設置されているという回答は 57 名中 41 名(71.9%)、認定遺伝カウンセラーが在籍しているとの回答は 55 名中 46 名(80.7%)であった。回答者の難病の診療における遺伝カウンセリングへの実施について複数回答で尋ねたところ、自身で担当しているとの回答が 23 名、院内で依頼 24 名、院外へ依頼 2 名、担当/依頼ともなしが 18 名であった。同様に難病の研究における遺伝カウンセリングの実施について複数回答で尋ねたところ、自身で担当しているとの回答が 14 名、院内で依頼 15 名、院外へ依頼 3 名、担当/依頼ともなしが 31 名であった。

疾患に対する質問紙票の回答 380 件(疾患数 347 種類)のうち、遺伝性疾患が 193 件、一部に遺伝性もしくは多因子遺伝性が 68 件、非遺伝性もしくは不明である疾患が 119 件であった。疾患における遺伝カウンセリングの必要度について、「必要なし」を 0 とし、「必要とする」を 10 としたスケールで尋ねたところ、疾患への遺伝の関与が高いほど、遺伝学的検査および遺伝カウンセリングの必要性が高いと回答されていた。家族へのこれらの必要性は、患者本人に対する必要性よりも低いと判断されていた。また、遺伝性疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が低いと判断された疾患がある一方で、遺伝性がない/不明である

疾患においても遺伝カウンセリングの必要性が認められた。遺伝カウンセリングの必要性の判断には、380 回答中 339 件（89.2%）で「遺伝性/非遺伝性であるかどうか」が最も重視され、次いで、198 件（52.1%）で「ゲノム解析/遺伝子解析の研究が行われているかどうか」が重視されていた。また、「遺伝学的検査が保険適用になっているかどうか」は 167 件（43.9%）、遺伝学的に特徴的な事項（家系内の重症度の差や表現促進現象など）があるかどうか 140 件（36.8%）、患者や家族における遺伝に関する心理社会的課題の生じやすさ 118 件（31.1%）であった。その他の「遺伝カウンセリングを担当できる専門外来や人材がいるかどうか」、「非発症保因者診断」、「発症前診断」、「出生前診断」の利用が検討されるかどうか、とした回答は、それぞれ 3 割以下であった。

課題：

1. 遺伝カウンセリングを提供する体制は、難病診療連携拠点病院を中心に整えられていると考えられるが、人員配置からは難病診療システムとして遺伝カウンセリングを提供することが保証された環境とは言い難い。
2. 難病の遺伝医療では、心理社会的課題や血縁者への対応があり、それは継続的な課題となりうる。難病医療の研究者において、遺伝カウンセリングの必要性に対する判断は、心理社会的課題よりも遺伝学的検査や研究に重点が置かれていた。
3. 遺伝因子の関与が小さい疾患や遺伝性が不明な疾患においても遺伝カウンセリングの必要性があるが、その必要性が十分に認知されていない可能性がある。

解決案：

難病医療における遺伝カウンセリング実施を保証する体制を構築するためには、難病診療施設間の連携体制構築と、訓練を受けた専門職が心理社会的支援を含めた遺伝カウンセリングを保険診療で提供するための裏付けが必要と考える。遺伝カウンセリングの連携体制については、回答数が少ないため全体像を示しているとは言い難いが、本調査結果が遺伝カウンセリング提供体制のモデルになると考えられた。すなわち、難病医療提供体制の中で、難病診療連携拠点病院

および難病診療分野別拠点病院が遺伝カウンセリングを担い、自施設で遺伝カウンセリングを実施できない難病医療協力病院では対応可能な施設へ紹介する体制である。遺伝カウンセリングの質保証も必要であるため、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーの関与できる施設を、対応可能な施設とする。また、遺伝カウンセリングに対し、院内実施、紹介の経験がともにない施設もあること、難病研究の専門家においても心理社会的課題による遺伝カウンセリングの必要性は低いと判断する意見もあったことから、難病医療において遺伝カウンセリングが何故必要であるかについて啓発する必要もあると考えられた。

心理社会的支援を含めた遺伝カウンセリングを保険診療として提供するためには、遺伝カウンセリングが必ずしも検査と連動した行為でないことを前提におき、検査判断料から医学管理として保険診療を実施できるようにすることが必要と考える。保険診療上、医学管理とすることによって、検査の実施と関係ない遺伝カウンセリングや継続的な遺伝カウンセリングも可能となる。また、遺伝カウンセリングは1時間程度かかることが示されており、医師の指示の元での認定遺伝カウンセラーによる遺伝カウンセリングを保険診療の対象とすることが、医療資源の適正配分にも寄与すると考える。将来的には、認定遺伝カウンセラーの国家資格化を検討する。

以上