

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：川目 裕 （東京慈恵会医科大学附属病院遺伝診療部・教授）

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）

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。今回、実態把握の予備的調査として拡大新生児マススクリーニングのウェブ上の情報提供の調査を実施した。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。また、遺伝カウンセリングの記載も皆無であった。検査前の段階で、これらの情報は、anticipatory guidanceの点より必須であり、情報提供のあり方の検討が必要と考えられた。

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るが、特にX連鎖疾患（Fabry病、ALD、SCIDの一部）が含まれたことは、臨床遺伝学的には、女性保因者の症状発現とその治療、また再発率に関するインパクトは大きい。NBSは遺伝学的検査として位置付けられており²⁾、これまで検査の説明時、再検査時、精密検査から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。

【目的】そこで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。
①NBS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。併せて各地域

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

②NBS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、および動画の作成（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。

①NBS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

- ・ 拡大新生児マススクリーニングのウェブ上の情報提供の調査
- ・ 拡大新生児マススクリーニングの同意説明書の収集と内容の分析
- ・ 遺伝カウンセリング体制、あり方の調査：本研究班員へのウェブアンケート

②NBSにおける遺伝カウンセリングの提言策定

方法：NBSの遺伝カウンセリングに関する諸外国、文献的な調査をもとに策定する。

なお、今年度は、上記の①についての予備的調査として、都道府県別の拡大NBSの情報サイトの調査を、以下の方法にて実施した。

- ・ 検索エンジン：google
- ・ キーワード：
“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”
- ・ 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（都道府県は、日本マススクリーニング学会に公表されている37の都道府県を対象）
- ・ 調査項目
 - a. サイト名
 - b. 拡大NBSの疾患名の記載
 - c. 疾患の詳細
 - d. 遺伝性疾患であることの記載
 - e. 遺伝形式
 - f. 方法
 - g. 検査機関
 - h. 費用
 - i. 検査は任意であること
 - j. 検査の流れ/結果について
 - k. 再検査/精密検査（偽陽性の可能性）の説明
 - l. 遺伝カウンセリングの用語
 - m. 遺伝カウンセリングの説明
 - n. パンフレットの有無
 - o. 説明動画の有無
- ・ 調査実施アクセス日：2024年2月16日～29日

（倫理面への配慮）

今回のウェブ上の調査研究は倫理審査の対象ではない。

C. 研究結果

今回は、上記調査項目の下線についての結果を示す。

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

例：

①北海道（パンフレット）

「遺伝的な病気というと 不安に思われるでしょうが、早く見つけて治療できさえすれば、心配はいりませんよ。/ 代謝異常疾患は遺伝的な病気です」（“専門の先生からご家族へ”の文章で記載）

②福島県（パンフレット：ALDのみ）

「X連鎖の遺伝病で、男性患者で重症となるためこの検査では男児のみを対象にします。」

③東海（岐阜、石川、三重、福井）（ALDのみ）

「X連鎖の遺伝病で男性患者で重症になります」

④兵庫県

「治療可能となった遺伝難病の早期診断・治療」

⑤愛媛県

「治療可能となった遺伝性難病を早期に発見することにより、早期治療が可能となります！」

⑥長野県（SMAの説明）

「特定の遺伝子に生まれつきの変異があるために、筋力が低下し..」

2) 遺伝形式の説明：2/37（5%）

福島県（パンフレット）、東海にて、ALDのみで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

3) 遺伝カウンセリングに関する記載

遺伝カウンセリングの記載の有無：0/37
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なく、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。

4) パンフレット、動画を掲載しているサイト

パンフレット：16/37 (43%)

動画：7/37 (19%)

親しみやすい絵などを利用した visual tool が、一部のサイトで紹介されておりダウンロード可能であった。

D. 考察

現在、新規疾患について、公的な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。説明しているサイトであっても記載の内容はさまざまであり、理解できるような目的での記載は皆無であった。また、遺伝カウンセリングで用いられるような遺伝形式の図での説明を記載しているところはなかった。

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であることの説明や、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、十分な説明は、ほとんど行われていない。

検査前の段階で、遺伝性疾患であることの情報、その後のanticipatory guidanceの点より（特に陽性、再検査の場合）必須であろう。早急に関連学会とも協議して情報提供のあり方を検討する必要がある。

参考文献

- 1) 日本マスキリーニング学会. 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)

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(予定を含む)

1. 特許取得：該当なし
2. 実用新案登録：該当なし
3. その他：該当なし