



遺伝子診断が被検者に及ぼす心理的影響と 医師の認識に関する研究

市川 弥生子（いちかわ やえこ）

東京大学医学部附属病院神経内科 助教

【ポスター -1】

私は神経内科医ですが、院内のゲノム医学センター臨床ゲノム診療部門で遺伝相談を行っています。

今回の研究を行った背景ですが、現在診療において遺伝子診断が果たす役割は大きくなっていると思います。そして、遺伝子検査が保険収載された疾患も改訂ごとに増えているという状況です。昨年、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」が公表され、遺伝学的検査の事前の説明、同意・了解の確認は主治医が原則として取るということが明記されました。このような状況ですので、主治医も患者さん・その家族の心理的影響面を考えて、適切な説明を行って遺伝子診断を行うことが求められるようになってきました。

神経筋疾患では遺伝性疾患が多く、遺伝子診断で初めて診断がつく疾患も多いのです。また、マルファン症候群の改訂された診断基準では、遺伝子変異についての項目も入ってきました。当院にはマルファン外来という循環器内科をはじめとする複数の関連診療科で診療にあたる専門外来がありますので、循環器内科の先生と一緒に今回の共同研究を行いました。

目的としては、神経内科領域、循環器領域における遺伝子診断の状況を調査するとともに、遺伝子診断が被検者（遺伝子検査を受けた患者さんです）に及ぼす影響と医師と患者の認識の差異について明らかにすることを目的に行いました。

【ポスター -2】

研究方法です。遺伝子診断の被検者と医師の双方に調査を行いました。

遺伝子診断の被検者、つまり神経筋疾患もしくはマルファン症候群の当院の患者さんに対しての調査ですが、この研究期間中に新たに遺伝子診断をされた患者さんは7名です。その患者さんに対して、遺伝子検査結果の開示前・後にアンケート調査を行い、開示後に認定遺伝カウンセラーの西垣が面接調査を行いました。一方、医師に対しての調査ですが、

ポスター 1

背景

- ・ 診療において遺伝子診断が診療で果たす役割は大きくなっている。
- ・ 保険収載される遺伝学的検査も増えてきている。
- ・ 2011年、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」が公表され、遺伝学的検査の事前の説明と同意・了解の確認は主治医が原則として行うことが明記された。主治医が遺伝子診断をうける患者・家族における心理的影響面を踏まえて、適切な説明を行い、遺伝子診断を実施することが求められるようになった。
- ・ 神経筋疾患では遺伝性疾患が多く、遺伝子診断を行って初めて診断が確定できる疾患も少なくない。マルファン症候群では、改訂された診断基準において遺伝子変異の項目が含まれた。神経内科、循環器領域において遺伝子診断の需要が高まっている。

目的

- ・ 神経内科領域、循環器領域における遺伝子診断の状況を調査するとともに、遺伝子診断が被検者に及ぼす影響について医師と患者の認識の差異について明らかにすることを目的に本研究を行った。

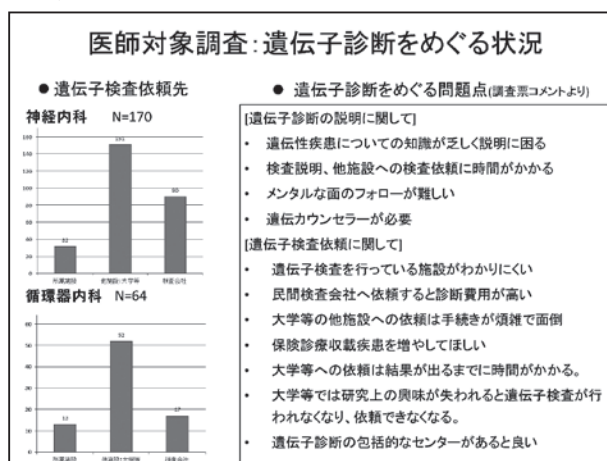
はトリプレットリピート病ということで、診断がはっきりつきやすいという状況があります。循環器領域で行われた遺伝子検査では4分の1がQT延長症候群、その次がブルガダ症候群ということで、不整脈に関する遺伝子検査が多いという状況でした。

【ポスター -7】

遺伝子検査が行われている状況についての調査結果です。実際は神経内科領域でも循環器内科領域でも、他の大学病院のどこそこの研究室に依頼して、検査してもらおうという状況で、検査会社に提出するのは他大学の研究室等に出すより、少ない状況でした。

遺伝子診断に関する医師の意見としては、「自分自身が遺伝性疾患について知識が乏しくて説明に困る」、「メンタルなフォローがなかなか難しいのでカウンセラーが必要だ」という意見がありました。また、遺伝子検査は大学の研究室などに提出するところが多いのですが、「非常に手続きが面倒」とか「時間もなくてなかなか難しい」ということがあり、「(遺伝子検査が) 保険収載される疾患を増やして欲しい」あるいは「遺伝子診断の包括的なセンターを日本の中で作って欲しい」という意見もありました。

ポスター 7

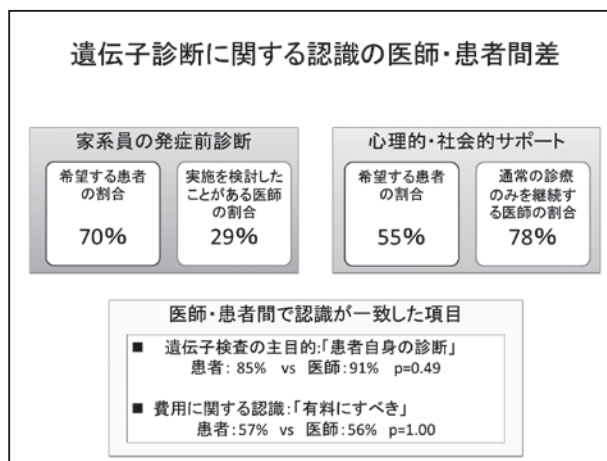


【ポスター -8】

遺伝子診断に関して、医師と陽性だった患者さん側での認識の違いですが、患者さん自身は遺伝子診断後、自分の家系員、例えばお子さんに発症前診断をして欲しいという方が7割なのですが、実際に実施を検討したことがある医師は3割でした。また心理的サポートは、患者さんは半数以上が希望しているのですが、カウンセリング等を頼んだりしないで通常の今まで通りの診療を続けている医師が約8割という状況で、ここに非常に差が見られるかと思えます。

患者さん・医師の間で一致した項目としては、遺伝子診断の目的が患者自身の診断ということと、検査費用に関してです。今現在は他大学の研究室等に頼んで検査を行っているという状況のため、検査費用

ポスター 8



が無料ということが多いのですが、患者自身が「払ってもいい」という意見が約6割でした。

【ポスター -9】

まとめです。

今回、遺伝子診断の状況を調査しますと、遺伝診療部門が無いという状況が7割であること、また、神経内科と循環器では遺伝子診断の経験に差があるということが分かりました。

そして、患者さん自身は非常に心理的サポートを希望しているのですが、実際のところは、医師の方ではなかなか対応できていないという状況がありました。

今後、医師への遺伝学的知識の教育、遺伝診療体制の充実、遺伝子検査提供体制の充実が必要と考えられます。

ポスター 9

まとめ

[遺伝子診断の状況および問題点]

- 遺伝診療部門・遺伝専門医・遺伝カウンセラーの何れもない施設が7割以上であり、臨床医が遺伝子診断や家系内の発症前診断を躊躇する背景となっていた。
- 遺伝子診断の経験率は、神経内科の医師では76%、循環器領域では19%と診療科による違いがみられた。
- 遺伝性疾患の知識が十分でなく遺伝子診断の説明に困る、カウンセラーがおらずメンタルな面でのフォローが不十分と感じている医師の状況が明らかになった。
- 遺伝子検査は大学病院等の他施設への依頼が多数を占めていたが、検査依頼先がわかりにくい、手続きが煩雑で面倒という意見が多かった。
- 遺伝子診断陽性患者では、半数以上が遺伝子検査後の心理・社会的相談、家系内での発症前診断を希望していたが、医師の対応が十分でないことが示唆された。

[今後必要とされるもの]

- 医師への遺伝学的知識の教育
- 遺伝診療部門、臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー等、遺伝診療体制の充実
- 保険収載される遺伝子検査の充実
- 遺伝子検査提供体制の充実

質疑応答

座長： 特に神経内科と循環器内科の疾患の特性で、現状に対してきちんとオーバービューしたものは無いので、なるほどと思いました。

会場： 私の患者さんも脊髄小脳変性症の遺伝子診断を受けたのですが、本人（お母さん）がすごくショックを受けて、それがまた子どもにまで影響が出てくるのです。子育てに関わってきますので。ですから、そういう点では、家族全体を見る遺伝カウンセリングがこれから重要だと思うのです。その人だけではなく、家族全体を包括的に見る方向性で進めていただきたいなと思っているのですが、現状はどうなんでしょうか。

市川： 現状は家族全体を包括的に見ていくというのはなかなか難しいです。遺伝子診断をそのお子さんにするかどうかという問題は、例えば脊髄小脳変性症であれば、基本的に、成人発症の病気なので、（発症前診断は）成人になった段階でそのお子さん自身が本人の意志で決めるという状況です。その意味で、時間をかけながら考えていくということもあるかと思えます。家族全体を長年フォローするという体制はなかなか難しいですが、大事なことだと思います。

座長： 絶対に必要ですね。特に子どもの病気は難しいですよ。自己決定による遺伝子の診断ではなくて、子どもの場合は親が意志決定しますから。しかも、その後のインパクトが非常に本人にとっても家族にとっても大きいので、カウンセリングの問題はかなり前向きにというか、先取って考えなくてはいけない大問題ですね。