

＜シンポジウム (1)-3-1＞神経筋疾患における発症前遺伝子診断の現状と課題

一地方病院の遺伝カウンセリングへの取り組み

大森 博之¹⁾

要旨：神経内科は遺伝子検査に臨むことがしばしばで、遺伝相談もよく受けるが、その先のカウンセリングとなると時間や人員のことで、対応しきれないことが多い。現在、地方病院の神経内科外来を担いながら遺伝相談をおこない、必要時には臨床遺伝専門医としての対応もおこなっている。どこまで踏み込むか、どの時期で2次、3次カウンセリングに引き継ぐか、ケースごとに難しい対応を迫られる。大学病院の遺伝カウンセリングチームの存在はカウンセラーにもクライアントにも安心感をもたらすが、早期に委ねることがすべて最良の選択とは限らず、主治医の踏ん張りも必要と感じている。

(臨床神経 2013;53:1000-1002)

Key words：遺伝相談、発症前診断、遺伝性神経筋疾患、予備的ガイダンス

はじめに

遺伝カウンセリングの診療体制は1次遺伝相談から2次、3次遺伝カウンセリングと分類され、3次を担う大学病院からある程度距離のある一地方病院に勤務する身として、1次(遺伝相談)を中心に必要に応じて、2次まで対応している。遺伝相談はかかりつけ医が診療の延長線上で対応するものであり、時間の制約はあるものの、相談者にとっては気軽に安心して臨むことができる一方、最新の遺伝医学の知識を身につけながら、遺伝医療特有の問題である、遺伝情報の家系内共有性、不変性、個人特異性を常に意識する必要がある¹⁾担当医の負担はきわめて大きい。

地方病院で神経内科医兼臨床遺伝専門医として生きる

熊本県は1次産業就業率が高く、その中でも山鹿地域はさらに農業従事者の多い地域(1次産業就業率18.3%)であり、3世代世帯比率が14.6%と高いことも特徴である。筆者は熊本県北部の一地方病院にて、内科医、神経内科専門医、認知症専門医、臨床遺伝専門医として活動している。外来主治医が診療からカウンセリングまで一人に対応することは、非指示的カウンセリングや心理的援助の面で不足を感じることから、ほとんどのケースは熊本遺伝カウンセリング研究会に諮るようになっている。同会では臨床遺伝専門医である小児科、産婦人科医と認定遺伝カウンセラーが中心となり、一般臨床医、看護職ほか多職種で症例検討、議論をおこなっており、平成17年から現在までに40回を超えて開催されてきた。さらに平成24年度から熊本大学に遺伝カウンセリングチームが発足し、必要時には3次遺伝カウンセリングまで持ち込めるようになり、遺伝相談の後ろ盾が揃ってきた。

具体的な事例

発症前診断の具体例を提示した。歩行時のふらつきとしゃべりにくさを主訴に訪れた3姉妹の診察をおこない、家系図も併せ、常染色体優性遺伝性脊髄小脳変性症と診断した。従兄弟も同様の症状であり、「われわれの疾患がなんなのかわりたい」、「今度どうなるのか知りたい」という希望から遺伝相談を始め、遺伝子検査の意義を説明した。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」の「すでに発症している患者の診断を目的としておこなわれる遺伝学的検査」に該当し²⁾、支援体制(熊本遺伝カウンセリング研究会、熊本大学医学部附属病院遺伝カウンセリングチーム)を説明の上で、遺伝子検査希望があり、「遺伝子検査の説明書」にしたがい、同意をえて、検査をおこなった。遺伝子検査提出中に罹患者の兄弟から遺伝相談の希望があり、全員神経学的検査をおこない、発症者がいないことを確認の上で、発症前診断の説明をした。その時点では常染色体優性遺伝形式から、罹患の可能性は通常1/2と告げていたが、遺伝子検査の結果をみると罹患者の型は6型と31型とその合併と多様であった。発症前診断希望者には罹患者の発症年齢に達していない者がおり、罹患なら重複、6型、31型がありえ、健常の確率は1/4と推定され、通常の常染色体優性遺伝とはことなる説明を要した。本例は熊本遺伝カウンセリング研究会にその都度諮り、「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン³⁾」の要件に照らし合わせ、十分な予備的ガイダンスに務めた。

地域特異性を踏まえて遺伝相談からカウンセリングへ

発症前診断の動機は、「自身の発症が心配」、「自分への遺伝の有無をはっきりさせたい」、「子供への遺伝が心配」、「自

¹⁾ 山鹿中央病院神経内科〔〒861-0501 熊本県山鹿市山鹿1000〕
(受付日：2013年5月29日)

身の生活設計のため」,「結婚の予定がありその前に遺伝の有無を確認したい」,「挙児希望」,「家族から検査を勧められた」などが挙げられ,治療法が確立されていない遺伝性神経筋疾患では「自分への遺伝の有無をはっきりさせたい」,「自身の生活設計のため」,「結婚の予定がありその前に遺伝の有無を確認したい」,「子供への遺伝が心配」,「挙児希望」の順に多かったと報告されている⁴⁾が,これは遺伝カウンセリングに先進的な取り組みをおこなっている遠方の大学病院まで訪ねるケースであり,ほぼ対極的な環境の当院では,遺伝相談を進める中で「子供への遺伝が心配」が多数であった。三世代世帯率の高さや農業という共同作業が必須の環境では,家族による介護の面では有利な点が多く,治療法未確立の遺伝性神経筋疾患であっても比較的本人,周囲の受容がしやすいのではないかと考える。一方で閉鎖的な環境は婚姻に関してきわめて感受性が高いこと,外出の際に周囲の目を常に気にするなど不利な面もあり,遺伝カウンセリングの情報管理は徹底している。

提示した課題

(1) 全国遺伝子医療部門連絡会議維持機関以外では,神経内科医は遺伝カウンセリングにどのようにかかわったらよいか,(2)多職種連携は遺伝相談のレベルではかなり難しいが,どうしたらよいか,を最後に提示した。

平成14年日本医師会第VII次生命倫理懇談会による「遺伝子医学と地域医療」についての報告に「一般臨床医もインフォームド・コンセントをえた上で,患者の自己決定権を尊重した遺伝学的検査をおこなえるように,あるレベルの遺伝カウンセリングができる遺伝医学の基礎知識を身につけることが望まれよう」,「今後数年間で飛躍的に進むであろう遺伝(子)医療に対応するためには,一般臨床医もインフォー

ムド・コンセントをえた上で,患者の自己決定権を尊重した遺伝学的検査をおこなえるように,あるレベルの遺伝カウンセリングができる遺伝医学の基礎知識を身につけることが望まれよう」⁵⁾とある。遺伝医療,カウンセリングに関する勉強の機会は着実に増えているが,各地域に根付くにはいっていない印象を持つ。神経疾患の遺伝子診断ガイドライン2009総論には神経疾患発症前診断の要件として,十分な予備的ガイダンスが求められており,多職種連携こそ3次カウンセリングの意義である。一方外来患者は主治医に診療の延長線上でいつでも気軽に相談できる安心感から検査結果受け入れの覚悟ができると感じている。

※本論文に関連し,開示すべきCOI状態にある企業,組織,団体はいずれも有りません。

文 献

- 1) 遺伝医学関連学会(日本遺伝カウンセリング学会,日本遺伝子診療学会,日本産科婦人科学会,日本小児遺伝学会,日本人類遺伝学会,日本先天異常学会,日本先天代謝異常学会,日本マススクリーニング学会,日本臨床検査医学会,家族性腫瘍研究会). 遺伝学的検査に関するガイドライン. 2003.
- 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.
- 3) 日本神経学会「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン」作成委員会. 神経疾患の遺伝子診断ガイドライン2009. 東京: 医学書院; 2009.
- 4) 田中敬子, 関島良樹, 吉田邦広ら. 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部における遺伝性神経筋疾患の発症前診断の現状. 臨床神経 2013;53:196-204.
- 5) 日本医師会 第VII次生命倫理懇談会. 「遺伝子医学と地域医療」についての報告. 2001.

Abstract**The present state of predictive genetic testing for neuromuscular diseases: An overview
by a neurologist in a local hospital**Hiroyuki Ohmori, M.D., Ph.D.¹⁾¹⁾Neurology, Yamaga Chuo Hospital

Genetic tests for asymptomatic persons, who have family members with hereditary neuromuscular diseases, should be done carefully by following strict rules. For example, an examinee should be given a clear plan for clinico-psychological and social support services in case of testing positive. It is very important to assess the potential impact of genetic test results, so the anticipatory guidance should be provided times without number.

It is difficult for local hospitals however, to fulfill such conditions during a primary genetic counseling, as they have limited staff. Our hospital is a case in point, where just one neurologist, who is also a certified clinical geneticist, provides the counseling, with the help of nurses, and social workers.

The availability of second and third level genetic counseling systems have made it possible for us to carry out primary counseling, and we make every effort to ensure that clients and patients can avail our services any time, and without any constraints.

In my opinion, a comprehensive education system to train primary care physicians in genetic testing and primary genetic counseling would prove beneficial for a lot of clients and also reduce the burden on neurologists.

(Clin Neurol 2013;53:1000–1002)

Key words: primary genetic counseling, predictive genetic testing, hereditary neuromuscular diseases, anticipatory guidance
