

＜シンポジウム (1)-3-2＞神経筋疾患における発症前遺伝子診断の現状と課題

看護職の立場から考える発症前遺伝子診断の現状と課題

梛中智恵子¹⁾

要旨：神経筋疾患では、遺伝子診断をおこなってはじめて診断を確定できる疾患もあり、遺伝子診断の意義は大きい。しかし、この診断結果が多くの血縁者にもたらす影響は甚大であり、発症前遺伝子診断や出生前遺伝子診断といった人生を左右する選択に波及する。

常染色体優性遺伝性疾患のひとつである家族性アミロイドポリニューロパチーで発症前遺伝子診断を受けた人5名に対しておこなった質的研究では、‘遺伝’がその人の人生に、そして家族ダイナミクスにも大きな影響を与えていた。

遺伝性疾患患者・家族を支えるには、遺伝子診療部だけでなく、遺伝に関する一次・二次・三次相談というすべての医療機関が連携して継続した支援ができる体制作りが重要となる。

(臨床神経 2013;53:1003-1005)

Key words：発症前遺伝子診断, 家族性アミロイドポリニューロパチー, 体験, 遺伝カウンセリング・遺伝相談

はじめに

神経筋疾患では、遺伝子診断をおこなってはじめて診断を確定できる疾患もあり、神経内科診療における確定診断としての遺伝子診断の意義は大きい¹⁾。しかし、この診断結果が多くの血縁者にもたらす影響は甚大であり、発症前遺伝子診断や出生前遺伝子診断といった人生を左右する選択に波及してしまう²⁾³⁾。

本稿では、発症前遺伝子診断がその人にとってどのような意味があるのか現状と課題について、看護師および認定遺伝カウンセラーとして難病看護と遺伝看護・遺伝カウンセリングを実践している立場から考えてみた。

遺伝性神経筋疾患患者・家族の特徴

神経筋疾患患者は、呼吸障害・嚥下障害がおこり医療依存度が非常に高い。また、運動機能障害によって日常生活行動が障害され介護度も非常に高くなる。症状は徐々に進行し年単位で経過するため長期の療養生活を余儀なくされる。病気の受容は難しく周囲の偏見も感じる。成人期に発症すると、これまで築いてきた生活基盤や人生設計の変更を余儀なくされてしまう⁴⁾。これは、神経筋疾患患者・家族が抱える厳しい現状である。

この厳しい現状に‘遺伝性’であることが加わると、患者・家族の現状はさらに深刻になる。遺伝性神経筋疾患は常染色体優性であるものが多い。このばあい、家系内に複数の発症者が存在する。すべての家系というわけではないが、兄弟姉

妹であっても自分の家族を偏見から守るために敢えて親戚関係を疎遠にしているばあいや婚家には病気のことを伝えてないばあいもある。発症者の配偶者が親族の協力もなく一人で妻あるいは夫と子どもの介護を担っているばあいもあり、介護力は低く様々な課題を抱え込んでいることが多い。また、子どもへの遺伝の不安と罪責感は非常に大きい。さらに、常染色体優性遺伝だと子どもは50%の確率で発症可能性がある(at risk)。自分がat riskだと知っている子どもは、親と同じ状況になることを予測し発症の恐怖を抱えながら介護している。

発症前遺伝子診断への当事者の思い

熊本大学医学部附属病院神経内科は、全国のアミロイドーシス、とくに常染色体優性遺伝の家族性アミロイドポリニューロパチー(familial amyloid polyneuropathy; FAP)診療の中核的役割を担っており、全国から患者・家族が受診している。そこで、われわれはFAPの遺伝子診断ガイドラインを作成(2009年)し診療に当たっている⁵⁾。また、2012年には遺伝カウンセリングチームも発足し、チームとしての遺伝カウンセリング体制も整った。筆者自身は看護師および認定遺伝カウンセラーとして、病棟・外来でのケアを担当しており、2009～2011年には発症前遺伝子診断を受けた5名に半構造化インタビューをおこない、その語りから体験を明らかにする研究の機会をえた⁶⁾。

FAPは、肝臓移植というある程度有効な対症療法がある神経筋疾患であるが、彼らの語りからは‘遺伝’という事実が輻輳した人生の軌跡が明らかになった。彼らは、子ども時代

¹⁾ 熊本大学大学院生命科学研究部〔〒862-0976 熊本県熊本市中央区九品寺4-24-1〕
(受付日：2013年5月29日)

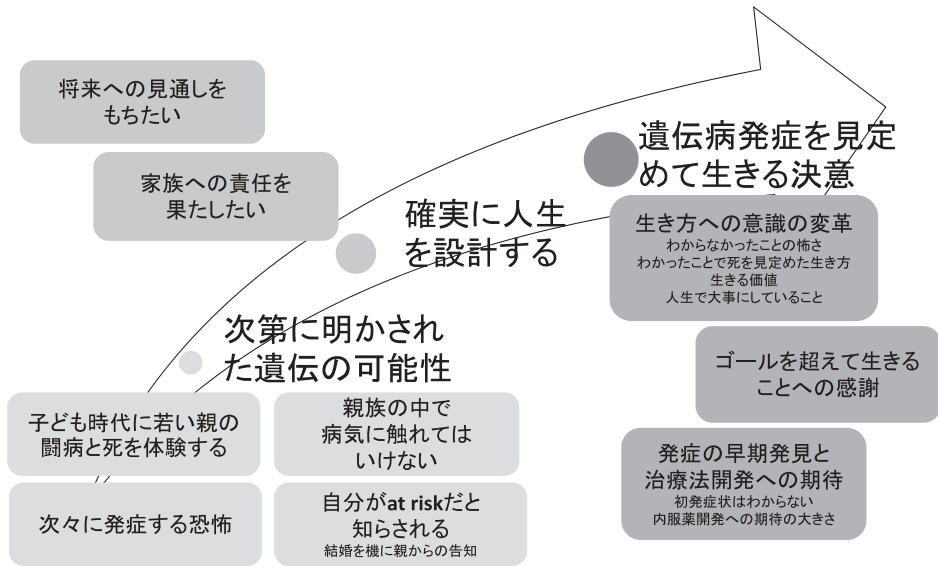


Fig. 1 発症前遺伝子診断を受けて生きる人の体験

に親・親族が闘病する姿と死を体験し、病気の話に触れてはいけなと感じ、親族がつぎつぎに発症するという恐怖を体験していた。結婚や親族の発症をきっかけに自分が at risk だと知らされたことで、しだいに遺伝の事実が明かされていったが、発症前遺伝子診断に出会い、発症しない人生を信じて生きるのではなく、将来への見通しをもって家族への責任を果たすために確実に人生を設計する道を選択した。それは自分のためだけの選択ではなく、家族におよぼす影響の大きさを考えての決断でもあった。

遺伝子変異陽性とわかってからの彼らの人生は、わからなかったことの怖さから逃れることはできたが、わかったことで死を見定めた生き方に変化し、生きる価値を新たに意識するという生き方への意識の変革がおこっていた。

発症前遺伝子診断における課題と患者・家族を支えるための方略

発症前遺伝子診断を受けるということは、次世代への影響という意味において血縁者家族だけでなく婚家にも大きな影響を与えた。疾患遺伝子を引き継ぐことの苦悩だけでなく、血縁者ゆえに生じる期待や非血縁者に対しては、婚家に何をどこまで伝えるのか、それはわかり合えない領域であり負い目・引け目を感じていた。遺伝子是不変性・共有性・予測性があり発症前遺伝子診断はこのように家族ダイナミクスを複雑なものにしてしまう³⁾。

一方、このような状況の人々が相談するのは、遺伝カウンセリングを受けることができる遺伝子診療部とは限らない。難病相談・支援センターに電話相談があったり、難病医療専門員や訪問看護師・保健師が発症者のケアを担当する中で家族の遺伝相談に出会ったりしている現状も明らかになってい

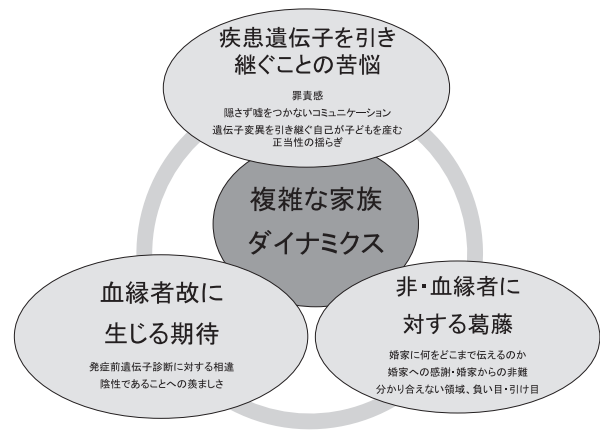


Fig. 2 発症前遺伝子診断を受けて生きる人の家族への思い

る。しかし、当事者に遺伝子診療部を受診して遺伝カウンセリングを受けることを勧めても、自費診療で費用が高いことからなかなか受診に辿りつかないこともある。また、1回遺伝カウンセリングを受けただけでは十分な理解につながらないこともあり継続した支援が必要となる。神経筋疾患患者・家族への医療は、入院から在宅支援もふくめて、元々多職種によるチーム医療を前提として行われていることも少なくない。このような現状を考えると、神経内科医療に遺伝医療を取り込み、個人病院・難病相談支援センター・難病医療専門員・訪問看護師・保健師らによる一次相談と地域の総合病院が担う二次相談、そして大学病院がおこなっている三次相談としての遺伝子診療部門が連携しあい継続して患者・家族を支えることが重要ではないかと考える⁷⁾⁸⁾。

おわりに

本稿では、発症前遺伝子診断を受けた人の思いに焦点を当て、難病医療の中での遺伝カウンセリング体制の在り方について言及した。遺伝性疾患患者・家族が病気と向き合いながら生きていく人生をどのように支えていくことができるのか、われわれ医療者に向けられた課題は大きい。神経内科医との連携のもと、様々な職種で相互に協力・連携した体制作りがひとつひとつの家族に対して可能となるようわれわれ看護職も努力していきたい。

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

文献

- 1) 日本神経学会監修, 「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン」作成委員会編集. 神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009. 東京: 医学書院; 2009. p. 131.
- 2) Yoshida K. Multidisciplinary approach to genetic testing for hereditary neuromuscular diseases. *Rinsho Shinkeigaku* 2002; 42:1113-1116.
- 3) Yoshida K, Tamai M, Kubota T, et al. Analysis of 14 individuals who requested predictive genetic testing for hereditary neuromuscular diseases. *Rinsho Shinkeigaku* 2002;42:113-117.
- 4) 川村佐和子編著. 筋・神経系難病の在宅看護—医療依存度が高い人々に対する看護. 厚生省特定疾患 難病のケア・システム調査研究班. 千葉: 日本プランニングセンター; 1994.
- 5) 柗中智恵子, 安東由喜雄. 家族性アミロイドポリニューロパチー (FAP) の遺伝子診断ガイドライン作成に向けて. 熊本大学医学部保健学科紀要 2009;5:79-90.
- 6) 柗中智恵子, 中込さと子, 川崎裕美ら. 遺伝性神経難病の発症前遺伝子診断を受けて生きる人の体験—家族性アミロイドポリニューロパチー家系員の語りの分析—. 日本看護科学学会 2013;33:40-50.
- 7) 武藤香織, 柗中智恵子. 遺伝相談の医療化再考. *インターナショナルナーシングレビュー* 2012;35:68-73.
- 8) 柗中智恵子, 武藤香織. 遺伝に関する相談への対応. 吉良潤一編著. 難病医療専門員による難病患者のための難病相談ガイドブック. 九州大学出版会; 2008. p. 64-81.

Abstract

The present condition and problem of presymptomatic genetic testing

Chieko Kukinaka, R.N., LL.M.¹⁾

¹⁾Faculty of Life Science, Kumamoto University

For neuromuscular disease the best diagnosis is by genetic testing. Genetic testing is very important, however, the influence which a positive result can have on a family is very considerable. It can affect the family's lifestyle a lot. For example presymptomatic and prenatal genetic testing may be necessary for the family's children when they become adults themselves.

We did qualitative research with five people who received presymptomatic genetic testing because of a family member with familial amyloidic polyneuropathy. Heredity problems had a big influence on their life and on family dynamics.

In order to support hereditary disease patients and their families, it is important to make a system which all medical institutions can use to help them cooperate together and deal with the treatment of hereditary diseases.

(*Clin Neurol* 2013;53:1003–1005)

Key words: presymptomatic genetic testing, familial amyloid polyneuropathy, experience, genetic counseling