

The Osaka  
Medical Research  
Foundation  
for Incurable Diseases

# 2002年度 難病セミナー

2002年8月4日(日)  
会場：大阪府立病院

ハンチントン病について  
遺伝性難病患者への心理的サポート  
遺伝カウンセリングの立場から  
日本ハンチントン病ネットワークの取り組み  
よりよい遺伝子診断のために



主催：大阪難病医療情報センター  
共催：財団法人大阪難病研究財団



目次

ハンチントン病について .....	4
大阪府立病院 神経内科医長	西村知也先生
遺伝性難病患者への心理的サポート 遺伝カウンセリングの立場から .....	6
大阪府立看護大学 看護学部 大学院教授	千代豪昭先生
日本ハンチントン病ネットワークの取り組み よりよい遺伝子診断のために .....	15
日本ハンチントン病ネットワーク共同代表 信州大学 医学部保健学科社会学研究室 講師	武藤香織先生
難病情報データベースのご案内 .....	25

## ごあいさつ

難病セミナーを平成5年からの開催し、はや10回目を迎えました。毎回の皆様の熱心なご参加に厚く御礼申し上げます。

今回は「遺伝病」を取り上げ、ハンチントン病の説明からカウンセリングについて、またネットワークの構築を踏まえた遺伝子診断がテーマです。

どの疾患でも最近ではインフォームドコンセントを得た上の治療が前提になりますが、特に遺伝子病についてはインフォームドコンセントのあり方が非常に難しいと思います。もともと遺伝子病については日本での認識も低く、特にプライバシーにかかわることが多いので、神経難病であるALSや癌と比べても異なったインフォームドコンセントが必要になるわけです。ミレニアム・ゲノム・プロジェクト等遺伝子疾患研究は盛んですが、未だ原因遺伝子が判明する疾患も少なく、たとえ判明しても具体的な治療法が確定していません。ですから遺伝子が事前に見つかっても対応の仕方が非常に難しく、カウンセリングが非常に大事になるわけです。

今回2人の専門の先生をお招きし、カウンセリングの方法や遺伝子診断の進め方についてお話しいただきました。日本の最先端の先生方から単に知識を得るだけでなく、先生方が現場でどのような工夫をされているかなどを学び、今後の診療にお役立てけることと思います。

ここに、講演内容をまとめ報告いたします。皆様方の日常の活動に少しでもお役に立てば幸いに存じます。

最後になりますが、今回のセミナーにご尽力いただきました大阪難病研究財団にお礼を申し上げますとともに、今後のますますのご支援をお願いいたしまして、ご挨拶いたします。

大阪難病医療情報センター

センター長 狭間敬憲

## ごあいさつ

財団法人大阪難病研究財団は、大阪府域における難病の医療水準の向上と難病患者の在宅医療の推進に寄与することを目的として、平成7年に大阪府知事の認可を受けて設立して以来はや7年目を迎えています。その間、府下における難病に関する調査研究、研究助成、情報提供、啓発等の事業を行うことで、難病医療や難病患者の支援の充実を図って参りました。

そうした事業の一環として共催いたしております「難病セミナー」は、難病患者さんを支える医療・介護の現場で抱えるさまざまな医学的問題について最新の情報を提供いたしております。こうした地道な努力を積み重ねている難病研究者への助成と、専門的な研究、さらには難病患者に対する良質なケアについての研究を進め、難病患者が在宅で安心して療養できる環境を整えていくことが大切だと考えています。今回は「ハンチントン病」について、カウンセリングやネットワーク支援等、現場からの最新情報をご講演いただきました。

その貴重なご講演内容を、より多くの関係者の方にご覧いただきたく、ここに報告書をまとめさせていただきました。難病治療に携わっておられる方のお役に立てれば幸いです。

また、当財団のホームページ「難病データベース (<http://www.nanbyo.or.jp/>)」にも情報を掲載しております。

最後に、大阪難病医療情報センターをはじめ、ご講演下さいました先生方、関係者の方々に心よりお礼申し上げます。

財団法人大阪難病研究財団

理事長 籾本 秀雄

# ハンチントン病について

大阪府立病院 神経内科医長

## 西村 知也 先生

### プロフィール

1987年大阪大学第二内科に入局、その後吹田市民病院での臨床研修を経て91年より再び大阪大学へ。この間の末梢神経の遺伝性疾患（Charcot-Marie-Tooth）に関する業績の評価は高い。97年より大阪府立病院にて、ALS、脊髄小脳変性症などの変性疾患を中心に活躍中である。



1872年、アメリカのジョージ・ハンチントンにより報告されて以来ハンチントン舞踏病と呼ばれていましたが、現在はハンチントン病と呼んでいます。

### 1. 臨床的特徴

全身の不随意運動、進行性の痴呆、精神症状つまり性格変化、知能障害が出る遺伝性、慢性、進行性の病気です。初発症状は不随意運動とされていますが、性格や行動の変化などが先行している場合も多くあります。発症は20～50歳代が多く、病理学的には大脳の線条核（尾状核）が萎縮し、神経細胞が変性する神経難病で、常染色体の優生遺伝です。発病の頻度は、SCD（脊髄小脳変性症）では100万人当たり約70～100人、ハンチントン病では日本人などの黄色人種で1～4人、白人は黄色人種の10倍～20倍多く、男女差は明確ではありません。

約20年前にハンチントン病の遺伝子が4番染色体にあることがわかり、最近になって、4番染色体の4p16-3のCAG（三酸塩基配列）が異常に延びていることがわかりました。普通の人々のCAGリピートが30回以下であるのに対してハンチントン病ではリピートが35回以上に増えることが病因です。世代を経るに従いリピート数が多くなり症状がひどくなる、または発症年齢が若くなる「表現促進現象」が認められています。

経過は他の神経難病と同様、進行して寝たきりの状

態になって、感染症または合併症で亡くなるケースが多いようです。

### (1) 身体的変化

不随意運動は、自分の意志とは無関係な動きで、精神的な興奮により増強し、反対に睡眠中などリラックスしているときは比較的改善しやすいものです。全身に比較的速い舞踏病様の運動がみられ、四肢の遠位部、舌、口、顔、肩、首などの速い動きが特徴です。筋の拘縮が主体の重症で、進行の速い珍しいタイプもあります。

### (2) 精神的变化

遺伝病であることや不随意運動などによって病初期に抑うつ状態になることもあり、また性格や行動の変化、意欲の低下、刺激性がみられ興奮しやすくなります。進行してくると、幻覚・妄想等もみられます。少しずつ痴呆が進むと、自発性がなくなり寝たきりとなります。ハンチントン病の患者さんは病気を気にする方が結構多く、また他人に見られるのが気になるからと外来の待ち時間を少なくしてほしいと訴えられるなど精神的なケアが必要な病気です。

### 2. 診断

臨床症状と経過、遺伝歴、CT、MRIによる尾状核の萎縮および遺伝子診断で行います。症状がある人、ない人にかかわらず遺伝子診断は非常に難しい問題

です。特に、ハンチントン病は遺伝子に異常があればほぼ100%発症するので、患者の症状や経過を見ている多くの家族は自分も発症するのではないか、生活はどうなるのか、自分に遺伝子異常があった場合、結婚しても子どもをどうしようか等、大きい悩みや不安を抱えることになります。

### 3. 治療

他の難病と同様、根本的な治療はありません。精神症状に対して抗精神病薬、ハロペリドールなどを使うことが多いのですが、不随意運動に対する効果はあまり期待できません。末期には寝たきりになり褥創、感染症、拘縮などが起こるので、予防が非常に大切です。嚥下障害には、PEG（経皮内視鏡的胃瘻造設）など対症的なものがありますが、根本的な治療がないため、看護が一番の治療になります。



## 遺伝性難病患者への心理的サポート 遺伝カウンセリングの立場から

大阪府立看護大学 看護学部 大学院教授

### 千代豪昭 先生

#### プロフィール

昭和46年大阪大学医学部をご卒業。附属病院小児科にて研修、神奈川県子ども医療センター、遺伝染色体科にて臨床遺伝のトレーニングを受けられた後、兵庫医科大学遺伝学講座の助教授、59年～62年には、金沢医科大学人類遺伝学研究所臨床部門の主任兼、人類遺伝学講座主任助教授。この間にフンボルト財団の招聘で西独キール大学小児病院細胞遺伝部に留学。昭和62年大阪府環境保健部に入れ、保健所長、看護大学の設立準備室副理事を歴任、平成5年から大阪府立看護短大教授、平成6年新設の大阪府立看護大学にて、医学概論、公衆衛生学、生命科学、及び大学院修士博士課程教授、臨床遺伝学の教鞭をとられる傍ら、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会、小児臨床遺伝研究会の評議員を併任されている。



#### はじめに

ハンチントン病はわが国ではどちらかというと珍しい病気のなかに入っていました。診断が比較的難しかったこともあり、これまでは老人性痴呆として扱われることが多かったからです。しかし、最近遺伝子診断の普及によりこの病名を確定診断される方が増加しました。それに伴い遺伝カウンセリングのニーズも増えて、私のところでも年に2件程度は相談があります。ハンチントン病の患者や家族が、どういう目的で相談に来られるのか、また、カウンセラーの立場で何ができるのかを、事例を紹介しながら考えていき、遺伝カウンセリングとはどういうものか、理解を深めていただきたいと思います。なお、個人のプライバシー保護の立場から紙面では家系図を省略し、病歴など内容に手を加えさせていただきます。

#### 事例 1

最初にお示しする患者さんは機械の操作を職業としていた58歳の男性です。約15年前から眠れなくなり、興奮するようになったそうです。手足がしびれたり、機械の運転時に、ミスが目立つようになりました。実際に事故も起こしています。鬱的な症状も強くなり、ある大学病院に約2ヶ月入院し、臨床的に（遺伝子診断は行わずに）ハンチントン病と診断されました。ハンチントン病は優性遺伝病で、50%

の確率で病気の遺伝子が親から子どもに伝わります。病気の遺伝子を受け継いだ子供は確実に発病しますし、発症年齢が親より早くなることもあります。この夫婦には息子さんと娘さんがいましたが、医師は妻に「子どもさん達に遺伝するかもしれないが、言わない方がいい。」と言ったそうです。この患者さんは病気の進行が比較的遅く10年たった現在も車いすを使っても移動が可能です。性格はまったく変わってしまいましたが、知性は比較的保たれている状態です。後に病気のことを知った子どもさんたちは、遺伝のことを心配して不安な毎日を送っていました。患者の妻が保健婦さんに相談して、3人一緒にカウンセリングを受けに来られました。後に主治医は夫の遺伝子診断をしました。本症の遺伝子診断で特有の塩基配列のリピート数が50以上で間違いなくハンチントン病でした。子どもたちは自分の意思でまだ検査をしていませんし、結婚もしていません。

#### 事例 2

この患者さんは50歳で発病、現在72歳の男性です。妻と30歳の長男、29歳の長女がいます。患者さんは会社勤めをしていましたが、帳簿に間違いがあると指摘されトラブルになったのをきっかけに退職、自営業を始めました。55歳ぐらいから手足の振戦、性格の変貌などが始まっています。58歳のときに老人性痴呆などを専門とする内科の専門病院を受診し、



老人性痴呆との診断を受けました。60歳のときにふらつきのために階段から落ちて整形外科に入院。そのときに遺伝子診断を受け、ハンチントン病であると診断されました。この患者さんは妻に対して暴力をふるうようになりました。お客さんともけんかして全然商売になりません。家族内で患者さんの妄想が原因でいざこざが絶えず、家庭が崩壊してしまいました。長男は家を出ました。長女も少し離れたところにアパートを借りて仕事をしています。妻が全面的に患者の世話をしています。主治医は妻と長男には病名や病気のことを告げていますが長女にはまだ細かいことは告げていません。長男は理科系の学生だったので、インターネットなどで調べて優性遺伝病だと知りました。長男は「こういうものは子どもには内緒にしておくものだ。人生が狂ってしまった。結婚できないし、発病するかもしれない。遺伝子診断を受けて異常だとわかったら自殺するしかない。」と母親を責めたそうです。最終的には保健婦さんの勧めで、妻と長男が相談に来ました。今では長男は、ハンチントン病の会にも出席して勉強しています。何年前か、長男は遺伝子診断をしてほしいと決心してある施設を訪れました。心理職によるカウンセリングを数回受けた結果、当時の状態では「検査はできない、しない方がいい」と勧められました。妻は保健師さんと相談し、保健師さんと一緒に私のところに来られました。この時期まで夫の暴力や性格の変貌が病気によるものであることを全然知らされていませんでした。やっと病気のせいだとわかり、また保健師さんが「10年間はあまりにも長すぎましたね。」と一緒に泣いてくれて、今はかなり落ち着いています。長男もカウンセリングを受けていますが、自分をだんだん強くしていき、将来は検査を受けるつもりだそうです。29歳の長女にはまだ病気のことには知らせていません。

### 事例 3

55歳ぐらいで発病した男性です。高度な専門職に従事していたところ、手足の不随意運動などが徐々に始まってきたのに不信感を抱き病院を訪れました。自分の意思で入院して、遺伝子診断を受け、間違いなくハンチントン病だと診断されました。当時はかなり重要な仕事をしていましたので、診断書には「進行性麻痺性ジストロフィー」と書いてもらい、会社に提出しました。病名は妻だけに告知されました。この患者には、2人の子どもを持つ既婚の32歳の長

女と30歳の独身の長男がいますが、彼らには老人性痴呆だと伝えていますが、妻は夫の兄弟2人には事実を話しました。2人からは、「家の恥になるからだれにも言うな。子どもたちにも言うな。忘れろ。自分たちの妻、子どもたちにも絶対言わない。この病気が遺伝病であることは、親戚にもだれにも言うな。」と強く言われたそうです。現在、夫は寝たきりで、そろそろターミナルステージです。相談相手もない妻は、このままでいいのだろうかと思ひ始め、保健師さんに紹介されて私のところに相談にきました。子どもたちにはまだ遺伝病であることは告げていませんが、長男は母親と一緒に父親のケアをしていますので、近い将来、長男には事実を話すつもりです。

以上の3例には共通点があります。

- 1) 主治医からの告知、あるいはカウンセリングが必ずしも十分ではない。
- 2) 主治医に内緒で相談に来ている。

ハンチントン病が家族性であるのかは遺伝子診断をしないとわかりませんが、1人が発病すると遺伝子がある確率で子孫に伝わることは十分に予想されます。一般的に男性を経由しますと、リピート数が増える傾向にありますから、父親からの遺伝子が伝わると、症状は重く発病年齢が約5年早くなる傾向があります。10数年前に調べたときには、日本では数十家系と言われていましたが、関西地区だけでも何十かの家系が見つかっており、全国ではかなりの数になると考えられます。

### 遺伝カウンセリングの歴史的背景と動向

最初に「遺伝カウンセリング」という言葉が使われたのは1950年代の米国です。遺伝学はもともと16世紀、17世紀に農作物や家畜の品種改良を目的とした、園芸家たちの交配実験などから始まり、育種学、品種改良の基礎学問としてスタートしました。19世紀になると細胞学の発達により遺伝学として大幅に進歩しました。遺伝学は20世紀になると優生学という新しい領域に発展しはじめ、国家政策にも使われました。人間の改良に遺伝学が使えないかと各国が考え始めた1900年代の初頭のことです。当時は自国だけで経済などがすべて完結するシステム、すなわち帝国主義の時代でした。そのためにどの国でも、優秀な国民をつくるという優生思想が世界中を風靡したのです。その結果が第二次世界大戦のホロコー

ストにつながったのです。

戦後になって世界が落ち着くと、遺伝学は近代科学の中心のひとつとして発達しはじめました。DNAの構造が決定されたり、人間の染色体がはっきりとわかってきました。細胞遺伝学、分子遺伝学等の近代的な遺伝学が発達し始めたのです。

1950年頃に、この遺伝学の成果を、医療に還元できないかと、米国の人類遺伝学会が中心になって遺伝カウンセリングの考え方が生まれました。彼らは、まず遺伝カウンセリングは「正確な診断に基づき、人類遺伝学を初め科学的な理論でリスクを推定し、生殖行為を通じて自分の意志で決定できるようにするサービス（対話過程）」と定義しています。1950年代の米国の遺伝カウンセリングは、正確な病気の診断、病気の遺伝学情報や医療情報の提供を重視したため遺伝カウンセリングは医師が担当しました。じつはアメリカで遺伝カウンセリングが発展した背景には、ハンチントン病の影響があります。米国白人の発病者の数は、日本に比べ10倍から20倍も高

く、国民病と言っても過言ではありません。メイフラワー号に乗って上陸した家族のなかにハンチントン病がいたためという仮説もあります。同様に、英国では二分脊椎が1つの国民病で遺伝カウンセリングや出生前診断のシステムが早くから出来たことと似ています。わが国でも1960年代からは福祉思想の発達と先天異常対策が大きなテーマになりました。1970年代になると、染色体異常、代謝異常の出生前診断もできるようになったのです。ところが、わが国では出生前診断の普及に際し、遺伝カウンセリングと出生前診断とが混同され、その優生学的側面が国民の批判をあびたこともあり、遺伝関連学会の度重なる要望にもかかわらず、遺伝カウンセリングの社会的な認知が遅れた経緯があります。しかし、1980年代になるとさまざま疾患の遺伝子診断ができるまでに近代的な遺伝学は発達してきました。ゲノムプロジェクトの進展とともに、遺伝子診断はたんに遺伝病の診断だけでなく、ガンや生活習慣病など多くの診断に役立つことがわかってきました。

遺伝相談か遺伝カウンセリングか  
(遺伝相談の変貌)

従来の遺伝相談

- ・ 遺伝相談は正確な診断（遺伝学的異質性を考慮した）に基づき、
- ・ 人類遺伝学を始め、科学的な理論でリスクを推定し、
- ・ 医療行為の一環として提供されるサービス

医療システムの中の位置づけ（保険診療）  
医師カウンセラーの養成

先天異常、狭義の遺伝性疾患が対象  
小児科医、産婦人科医の世界

近年の遺伝カウンセリングは

- 遺伝医療・遺伝子検査の普及  
ガンや生活習慣病もカウンセリング対象  
ミレニアムプロジェクト
- 医療の変貌  
患者中心の医療、QOLの評価、ICの重要性  
施設から地域に医療の場が拡大  
ニーズの多様化、チーム医療の発達
- 医療と社会（法律・倫理・経済・社会的課題）  
カウンセリングの普及



- ・ 正確な情報に基づいた専門カウンセリング
- ・ クライエントの自律的決定を援助
- ・ クライエントや家族の心理的対応
- ・ 生命倫理の原則に基づき、第三者的立場を重視

専門医（全科の医師、保健専門医）  
遺伝カウンセラー（医師以外の専門職）

先の小渕内閣が立ちあげたミレニアム・プロジェクトは、今後の日本の目標として遺伝子関連の研究を重視することになり、多額の予算が充当されました。遺伝子関連の研究は、遺伝病だけではなく21世紀の医学を根本的に変えていく可能性があります。たとえば予防医学をとりあげてみましょう。これまではまず病気を早期発見して治療するのが基本パターンでした。今では遺伝子レベルでハイリスクグループを探しだすことも可能になってきています。遺伝子の診断により発病前、極端な話では生命の誕生と同時に成人病のハイリスクグループをとらえることが可能なのです。ただ、一般に誤解されている傾向があるのですが、この分野の遺伝子診断はまだ限界があります。確かに高血圧、循環器性疾患、糖尿病等、生活習慣病など、遺伝子異常が関係している疾患は多数ありますが、1つの遺伝子異常によって発病するものではありません。いくつかの遺伝子、環境要因が関係しています。ある疾患に遺伝子の異常が見つかったといっても、人間の遺伝子には個人的な変異と言われているものが多くあり、その遺伝子変異がほんとうに病気に関係するかを調べていくのは大変な作業です。遺伝子変異は人種によっても差があります。今米国では、血液検査をすると、「あなたが50歳までに乳癌になる確率は30%、あるいは何型の糖尿病になる確率が27%」と出てきます。しかし、このデータはそのまま日本人には使えません。遺伝疫学という分野ですが、日本人の遺伝子の変異を正確に調べていく必要があり、予防医学に役立つ遺伝子診断ができるようになるまでにはまだ多くの研究が必要です。

### 医学中心の医療から患者中心の医療へ

今後の遺伝カウンセリングのあり方を考えるにあたり、現代医療が大きく変わりつつあることを視野に入れておく必要があります。これまで近代医学の基本的な方法論は、まず病気の原因に結びつく診断をきっちり行い、それから科学的な治療法を考えることです。この科学的な方法は近代医学を大きく発展させました。そのため医学は科学一辺倒になりすぎたと反省が生まれました。例えば、治らない病気や、病気とともに社会生活を行う人々の医療をあまり考えてこなかったと反省されています。単に医学的データを改善するだけではなく、患者さんの生活の質の改善や満足度を評価しなくてはならないというQOLの思想が重視される時代になりました。

もうひとつの傾向は先端医学の発達により、インフォームドコンセントなど人権や生命倫理の重要性が唱えられ始めたことです。これには患者さんのニーズが多様化したことも背景にあります。また、医療の場は病院だけでなく、地域が重要な役割を持つようになってきました。医者が中心であった医療から、チーム医療が重視されるようになりました。カウンセリングが重視されるようになった背景には医療思想の変貌も重要な要因なのです。

### カウンセラーの立場

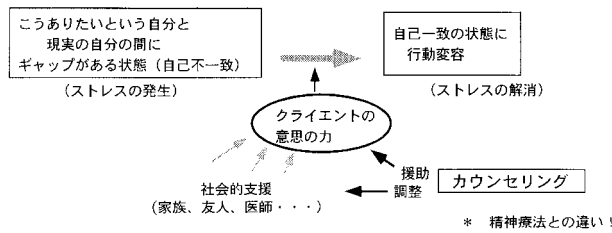
従来の遺伝カウンセリングは、遺伝学的情報と医療情報の提供が基本でしたが、現在では専門的なカウンセリング、特に心理的なケアができるカウンセラーが求められています。先端医学の現場では診断や治療が、場合によっては患者さんの不利益につながる可能性が出てきます。このような場合、遺伝カウンセラーは医療を提供する側とは独立した立場であった方がいいと考えられています。先の事例で紹介したハンチントン病以外の相談も主治医に内緒で来られる方が半数近くおられ、そのほとんどが保健師さんからの紹介です。医師が忙しくてインフォームドコンセントの説明をする時間がないから、遺伝カウンセラーがカウンセリングをすればよいとの意見もあります。しかし、私たちはインフォームドコンセントと遺伝カウンセリングは目的と過程が全く違うと考えています。つまり、インフォームドコンセントは医療行為の一部で主治医がおこなうべき医療行為なのです。遺伝カウンセラーは、主治医とは違った第三者的な立場から相談、セカンドオピニオンの提供、援助を行う専門行為なのです。

### ロジャースの遺伝カウンセリングの理論(図1)

カウンセリングの理論は数多くありますが、遺伝カウンセリングでもっとも基本的に採用されている理論は、ロジャースが中心です。保健所に置いてある厚生省作成のエイズカウンセリングのためのガイドブックはロジャースの理論に基づいています。ロジャースを基本としてその他のカウンセリング理論、例えば認知療法、あるいは行動療法理論などが組み立てられ、カウンセリングの理論として採用されています。

19世紀以前の精神医療は非科学的なもので、とても精神科学と呼べるものではありませんでした。フロイトが近代的な医学の方法論を提供し、精神医療が

## 遺伝カウンセリングの理論 (ロジャースの自己理論)



## 行動変容に関連した理論

### 1. ロジャースの3条件

- ・クライアントの絶対的受容
- ・カウンセラー自身の自己一致
- ・コミュニケーション・スキル

### 2. 行動変容理論 (行動カウンセリング、医学教育における教育原理など)

- ・行動変容が起こりやすい条件、行動変容を妨げる要因
- ・行動変容が持続し習慣化するための条件 (自律的決定)
- ・ストレスに対する自己対処機制 (コーピングメカニズム)
- ・危機介入理論 (カプランの精神均衡理論)

図1

科学的になったのです。ただフロイトの精神分析は医者にしかできません。心理学者だったロジャースが提案した自己理論は、医者でなくてもできることから、カウンセリングを流行させる一因になりました。現代カウンセリング理論としては古典的な考え方ですが、現代でもカウンセラーの基本的な態度や方法にはロジャースから学ぶものが多くあります。

ロジャースの考えでは、こうありたい自分と、現実の自分の間にギャップがある、このような状態を「自己不一致」といいますが、このような時にストレスが発生しています。この自己不一致を自己一致の状態に変えていくことによって、ストレスがなくなると考えます。例えば自分のお子さんがダウン症と診断されたとしましょう。診断されるまでお母さんは、この子は大きくなったらこの学校に入れて、どんなふうな家庭生活を築いてとか、いろいろと夢を描いていたはずですが。宣告されたダウン症の事実を受け入れるとこれらの生活設計を大きく変えねばなりません。そう簡単には受け入れることができませんし、受け入れには大きなストレスが生まれます。受容行動はロジャース的というと自己不一致から自己一致に向かう過程とも言えます。では、この行動の変化はどこから生れるのでしょうか。クライアント

は、外からの力により変えられるのではなく、周りからの支援を受けながら自分自身の意思の力で変わっていくというのがロジャースの理論です。カウンセラーは、クライアントが自らの意思の力で変わっていくのを援助する立場にあります。ですからカウンセリングはクライアントの意思の力が正常な人に対してしか行うことができません。患者の意志の力が壊れてしまった人を対象とする精神療法と大きく違うところです。たとえば、「死にたい」と連発している人に対してカウンセリングは有効かもしれませんが、実際に自殺を企画している人、例えば遺書を書いたり致死量の睡眠薬を買い集めた人にカウンセリングは危険です。遺伝カウンセリングの対象は、社会的に普通の生活が維持できている人たちです。例えば、服装が異常に乱れていたり、赤ちゃんのおむつを替えていなかったり、明らかに興奮状態であったり、夜にまったく眠れていない、3度の食事をきちんとしていないクライアントは要注意です。場合によっては精神科医に渡すことも非常に大切です。クライアントの意思の力が正常かどうかを見極めることは、遺伝カウンセリングの主発点となります。クライアントの意思の力をどのように援助していくのか、ロジャースの理論にそって説明します。

まず「ロジャースの3条件」と言われている有名な項目について説明しましょう。この3つがクライアントを行動変容させていく重要なポイントだとロジャースは言っています。

1. カウンセラーがクライアントの気持ちを絶対的に受け入れる。
2. カウンセラー自身の自己一致。遺伝カウンセリングではカウンセラーの心理的な自己一致というのは現実的ではないので、私は少し解釈を変えています。すなわち、カウンセラーがクライアントの立場であったらどうするか自分の考えを持っていることと考えています。そのカウンセラーの考えは、科学や医学の考え方にはもちろん、倫理、社会通念、法律、その地域や国民の考え方にそったものでなければなりません。ロジャースのカウンセリングは非指示的カウンセリングであり、カウンセラーは自分の考えを言うてはいけないといわれますが、ロジャースの考え方の基本は、カウンセラーの考えをクライアントに押し付けてはいけないと言っているのです。例えばクライアントから「先生ならどうしますか」と聞かれることがあります。非指示的カウンセリングに徹して、自分の意見を言わないカウンセラーは、クライアントと良い人間関係がつかれません。ロジャースも晩

年の著書には「ある程度自分をさらけ出してもいいのではないか」と書いています。

3. コミュニケーションスキル。カウンセリングは対話過程ですから、カウンセラーは対話技術を持っていなければなりません。

ロジャースの理論のなかで重要なものはこの3つです。対話により、良い人間関係ができあがるとクライアントは徐々にカウンセラーの考え方を学んでいくとロジャースは言うのです。

私がカウンセリング1回に費やす時間は、1時間半から2時間まで、それを2回、3回行います。ロジャースの方法は時間がかかるかもしれませんが、精神療法や他の心理療法と違ってあまり深く介入しませんから、ある意味で安全です。失敗してもクライアントが深く傷つくことはあまりないと言われています。

## カウンセリングの限界 (図2)

クライアントが非常に危ない心理状態のときには、危機介入に持っていかなければいけません。精神科医や心理専門職などの専門家につないでいくのが原則ですが、危機介入の理論をある程度勉強しておく必要があります。カプランの精神均衡理論を引用しますと、カウンセラーができるのは第二段階までで

### カウンセリングの限界 (カプランの精神均衡理論から)

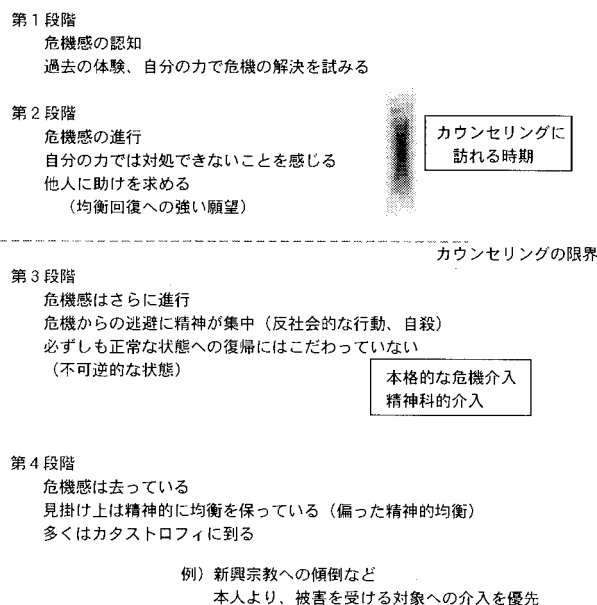


図2

す。人間は危機感を感じると、まず自分の力で対応しようとし、これが第一段階です。それでも危機感がどんどん高まってくると、必ず他人に助けを求めてきます。これが第二段階ですが、病院やカウンセリングに来るのはたいていこの時期です。この時期には均衡回復への強い希望があるので、うまく利用すればもとに戻りますが、失敗すると危機感は進行して、第三段階に入ります。このレベルではストレスからなりふり構わず逃れたい気持ちが強く、反社会的な行動や自殺が起こりやすいのです。この時期はカウンセリングではなく精神科的な治療が必要です。ただ、人間はストレスを長く持続できるわけではなく、カプランによると2週間以内に第四段階に移行して、見掛け上精神的には安定してきます。しかし、この安定に危機感はないものの社会的均衡からはかなり偏ったものになります。特殊な新興宗教を信じたりするのがこの段階で、普通のカウンセリングではとても無理です。

具体的にどのようにカウンセリングを進めていくか、いくつかの例をお話しましょう。例えばダウン症の子どもが生まれた場合、ダウン症に対して人は千差万別のイメージを持ちます。ダウン症＝知的障害児、普通の子どもではないと考える家族もいれば、ダウン症を1つの性格と考えて、知的障害はあるかもしれないけど、普通に会話ができるし、身の自立があるのならいいのではないかと受け入れる家族もいます。認知のスタイルをいろいろな方法で変えることによりストレスから逃れさせてあげるのもカウンセリングの一つのテクニックです。

ロジャースの理論の中では「クライアントの絶対的な受け入れ」が一番難しいところです。このカウンセラーなら話を聞いてくれそうだ、悩みがわかってくれそうだとかクライアントに感じさせられたら、後のカウンセリングはたいていうまくいきます。「あなたの気持ちはよくわかりますよ」と連発してもあまり効果はありません。やはり態度で示すことです。私の知っているある医師のカウンセラーは、患者さんの話を聞きながら一緒に涙を流します。共感を態度でしめすぐれたテクニックですが、誰にでもできるものではありません。役者ではありませんから、うわべだけつくるっても患者にはすぐわかります。逆にこの人は話を聞いてくれそうもないと思わせたら、絶対に行動変容は起こりません。初対面の最初の一言は本当に重要なのです。

医師は気軽に、「訓練をした方がいいですよ」とか、「どこか紹介しましょうか」と言いがちです。患者は、訓練を勧められると、治療が不可能だからかとマイナス思考になりがちです。ある行動変容を勧めるときには、「部分的合意の積み重ね」のテクニック、つまり1つの大きな行動変容を起こさせようとするなら、相手が納得できる範囲の合意から取り始めて自分が判断したと思わせるのが効果的です。この方法は商品の販売員が必ず受ける訓練でもあります(図3)

なぜ自律的な決定が望ましいかという、ひとつには習慣化しやすいということもあります。訓練を勧めたい気持ちがあっても、こちらからきりだすのではなく、お母さんが「やっぱり訓練しか方法はないのでしょうか」と言うのを待つのです。その時に「私もお母さんの考え方が正しいと思いますよ」と、あたかもクライアントが自分で決めたようにもっていく、一種の錯覚を利用するのです。

一番悪いのは「訓練をしないと後で大変なことになりますよ」と脅したり、強制することです。これは百害あって一利なしです。(図4)

カウンセラーが、自分ならこうすると確固たる信念を持つことは大事ですが、ハンチントン病など、医学的な予後が絶対的に悪い病気の場合にはカウンセラー自身がその考えを持ってないときもあります。では、カウンセラー自身がどうしていいかわからない場合はどうするか。カウンセラーとクライアントの関係は、主治医と患者さんの関係とは非常に違います。医師は治療に自信を持ち、患者さんを見捨てず、正しく強い人間性を示す必要があります。しかし、カウンセラーは、クライアントを援助する立場であり、カウンセリングは共同作業です。病気、治療に関する知識、社会的な支援に関する知識、倫理的な問題、法律問題にも通暁しているはずのカウンセラーでさえ、途方に暮れてしまうこともよくあります。このとき、このカウンセラーはだめだと思ってしまうクライアントはまずいません。自分で解決するしかない自分の選択に自信を持ち、決断に向けて勇気づける結果になることもあります。ある意味では一種の変則的な方法ですが、TPOをわきまえるとうまくいくこともあります。優等生、悩みを経験したことがない人、話がうまい人は自分がしゃべりすぎてカウンセラーに向いていないといわれます。

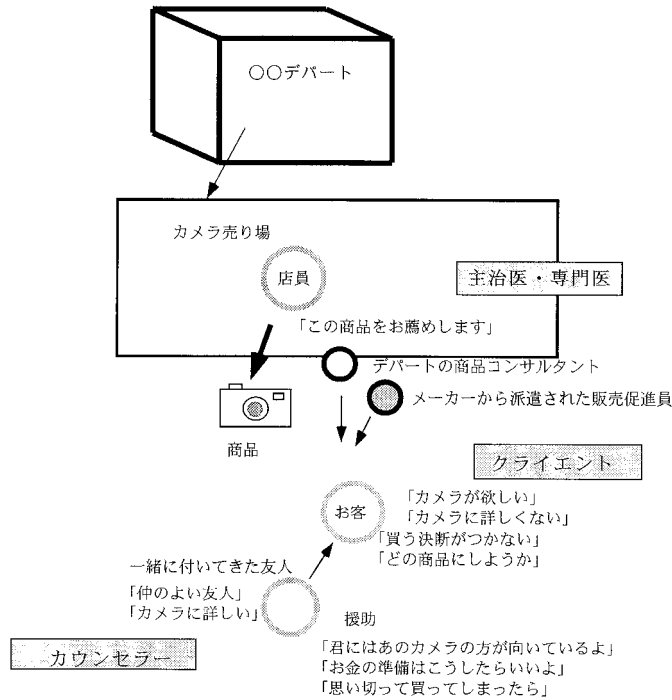


図3

主治医の先生は訓練を勧めるのですが・・・

- 訓練に同意したくない母親の気持ち
- ・他に効果的な治療法があるのではないか
  - ・訓練しかない=治療不可能ということか
  - ・障害を認めたくない
  - ・認めることによって起こる将来の生活の不安
  - ・人間関係への不安

環境の整備

- ・正しい認知
- ・行動変容の必要性の理解
- ・自己対処機制
- ・行動変容を可能にする知識と技術
- ・行動変容を妨げる因子の除去
- ・社会的支持

クライアントが行動変容しやすいに条件を整備することが基本

心理的介入の1例として

部分的合意の積み重ね

→ 行動変容が起こりやすい

「理学療法士の〇〇先生を紹介しますからとにかく一度、お会いになってみませんか。それからどうするか決めてはいいかがですか？」  
 「こんどの〇曜日に保健所で〇〇親の会があります。御主人と一緒にどんなものかごらんになりませんか」  
 \*\*\*  
 「これはお母さんと同じような病気をもった方の記録です。一度お読みになってみませんか。次の〇曜日に時間をとりますから、お越しになって感想を聞かせてください」  
 「どうしても御納得頂けないようですね。すぐに決めることはありませんから、少し時間をかけましょう。〇日にもう一度、お越しになりませんか。私ももう少し、資料をそろえておきます」

自律的決定の援助

→ 行動変容が習慣化しやすい (その他、倫理的側面)

「わたしもお母さんの考え方が正しいと思います」 (錯覚を利用、自律的決定の援助)

無理な強制はダメ → X 「私の言うとおりにしないと、後で大変なことになりますよ」  
 「好きにされてよいですが、私はもう知りませんからね」 (脅迫、強制的な指示)  
 「・・・こうすればいいのですよ」 (一方的な指示)

その他：勇気づけ、感性への訴え、倫理的なアプローチ、論理的なアプローチ、周囲への介入など、クライアントの性格・立場から方法を選ぶ

図4

## 遺伝カウンセラーの養成

### 1. 英国の場合

1980年代から看護系大学の修士課程に genetic nurse コースで看護婦に遺伝カウンセリングを教えています。

### 2. 米国の場合

1990年代から遺伝カウンセラーの専門コース(修士)を、医科大学につくり、約2年半教育して、専門資格として与えています。これとは別に、看護系の大学でも genetic nurse の養成をしようとしている大学が数カ所あります。

両国とも、遺伝カウンセラーは医師以外の方が担当しています。

### 3. わが国の場合

ミレニアム・プロジェクト以来、カウンセラーの需要が増大してきました。ガイドラインにしたがうと、遺伝子診断を行う場合には遺伝カウンセリングシステムがない施設では難しいこととなります。遺伝カ

ウンセラーが絶対的に不足しています。

4年前、厚生科研にかなり大きな研究班ができ、今年4月から臨床遺伝の専門医制度がスタートしました。2年後にはカウンセラー制度をスタートさせようと頑張っています。新しい遺伝カウンセラーには非医師を中心に制度化し、大学院修士レベルの教育をした上で、資格試験を行い「認定遺伝カウンセラー」として認定する予定です。将来は国家資格へ持っていきたいと準備をしているところです。

遺伝カウンセラー制度の立ち上げにはいくつかの難しい課題があります。わが国の医療は国民皆保険に基づいて行われていますが、カウンセリングは医療とは見なされていません。臨床心理士の皆さんもご苦労されていますが、病院が雇わない、ポジションがないとカウンセラー制度そのものが成立しません。このような事情から、現在の医療システムの中では、すでに確立したポジションをもっている看護職が、とりあえずは遺伝カウンセラーの資格を取得して頂きたいと考えています。



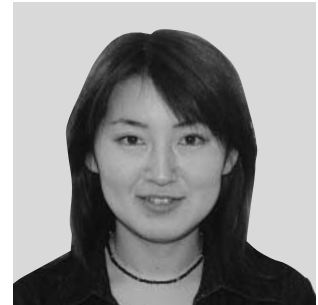
# 日本ハンチントン病ネットワークの取り組み よりよい遺伝子診断のために

日本ハンチントン病ネットワーク共同代表  
信州大学 医学部保健学科社会学研究室 講師

## 武藤 香織 先生

### プロフィール

慶応義塾大学文学部人間関係学科、および修士課程で社会学を修了後、厚生科学研究班の研究等に携わり、財団法人医療科学研究所研究員、平成10年米国ブラウン大学地域保健学教室ポスドクを経て、平成14年4月より現職。平成10年9月国際ハンチントン協会（International Huntington Association）日本代表、12年4月日本ハンチントン病ネットワーク代表と幅広い研究と活動を展開している。



## はじめに

### 研究のはじまり

- ヨーロッパでの先端医療と社会的受容に関する議論
  - 70年代: 中絶
  - 80年代: 生殖補助医療技術
  - 90年代: 遺伝子技術
- 日本の遺伝病の当事者は、どんなことを考えているのか？ 当事者不在の議論への違和感

ヨーロッパでは、80年代末期から90年代初頭にかけて生殖補助医療技術の規制が行われ、ヒトのクローニング禁止、第三者から提供された精子や卵子を用いた体外受精において配慮すべきことが法制化されました。当時、私は英国の生殖補助医療技術の規制に関する研究をしていました。既に生殖補助医療技術のルールづくりについて暫定的であっても結論を導いた欧米では、次のテーマとして遺伝子技術の規制や遺伝子技術をどう使うかを議論していました。遺伝病患者団体の代表者、生命倫理学者、医師、宗教家などが議論を戦わせていましたが、日本の議論では、遺伝病の当事者、患者・家族が議論のテーブルについていないことに疑念を持ちました。生命倫理学や神経内科学の教科書には、「常染色体優生遺伝のハンチントン病は、最期は悲惨な死を迎える」と載っています。日本のハンチントン病患者・家

族は、どこにいて、何を思い、どんな不安を持っているのかを調べ、言葉にしていかななくてはいけない、またハンチントン病の文献を調べていくにつれて、知識の独り占めはいけないと支援も視野に入れ、欧米のハンチントン病患者に対する取り組みやチーム医療の体制、情報の還元をしたいと思うに至りました。

## 歴史的背景

舞踏的な動きが、病気によるものではないかと最初に記述されたのが17世紀です。その一方で、言い伝えられるところでは、米国ではマサチューセッツ州などで魔女狩りが行われて、女性が焼き殺されているのですが、その被害者の多くがHD（ハンチントン病）ではなかったかということですが、定かではありません。1872年にジョージ・ハンチントンが医学雑誌に、遺伝性の舞踏病様運動を呈する人々が米国ロングアイランドに多くいるらしいと、初めて報告しました。

### ハンチントン病

- 16世紀にパラセルサスによって、初めて「舞踏病」が記述され、17世紀にシデナムが「舞踏病」の分類を試みる。
- 「魔女狩り」の犠牲者？
- 1872年にジョージ・ハンチントンによりロングアイランドの家系について、初めての報告。彼の名前にちなんで病名に。




1955年、ベネズエラのマラカイボ湖付近でハンチントン病の家系が見つかるという歴史的な出来事があり、以後、活発に研究されていくことになります。


ナンシー・ウェクスラーという臨床心理士は、マラカイボ湖付近の住民の家系図を作っていく、誰がどのように死亡したかを記入していく大規模な疫学研究を進めました。彼女は母親をハンチントン病で亡くしています。科学者たちとワークショップを開いたり、父親と遺伝病財団をつくったりして、ハンチントン病研究の端緒を開きました。その努力が実って、1983年に第4染色体に、ハンチントン病の遺伝子の場所を示す遺伝マーカーの存在がわかり、1993年にハンチントン病の遺伝子が同定されました。その1年後には、世界神経学機構のハンチントン病研究グループと国際ハンチントン協会が共同で「発症前遺伝子診断ガイドライン」を発表しました。このウェクスラー一家の病気をめぐる葛藤と、科学者との関係や遺伝子が見つかるまでを描いた物語が1995年にナンシーの姉である、歴史家のアリス・ウェクスラーによって出版されています。現在、私と額賀淑郎さんが日本語に翻訳をしていて、来年には『遺伝子の海』というタイトルで新潮社から出版できると思います。

**原因遺伝子の発見**

- ベネズエラでの大規模疫学研究により、第4染色体上にマーカーが発見され(1983)、遺伝子が同定される(1993)。
- 世界神経学機構HDグループと国際ハンチントン協会(IHHA)で、共同の発症前遺伝子診断ガイドラインを発表(1994)。



■アメリカの当事者たちがつくった遺伝病財団による貢献が大きい。科学者と当事者が対等に協力し合った歴史。



### 「ハンチントン舞蹈病」病名の由来


今年、厚生労働省の通知で、特定疾患としての名称が「ハンチントン舞蹈病」から「ハンチントン病」に変わりました。国際的には80年代から「舞蹈」をとっていますが、患者団体がなくアピールをしなかったことと神経内科医の無関心もあって日本では変わりませんでした。日本ハンチントン病ネットワークとして初めて行った陳情がこの病名変更でしたが、医学的な理由として舞蹈病様運動だけがハンチン

**ハンチントン舞蹈病からハンチントン病へ**

- ・日本では、昭和56年度から特定疾患治療研究対象疾患へ。平成13年度末で、602名が受給。
- ・80年代から医学界では「ハンチントン舞蹈病(Huntington's Chorea)」から「ハンチントン病(Huntington's Disease)」へと変化。病状の多様性を認め、差別へ対応。
- ・日本では、長いこと「ハンチントン舞蹈病」だったが、平成14年度より「ハンチントン病」へ変更される。

ン病の症状ではないことを初めとして、患者は「舞蹈」したくてしているわけではない。また、舞蹈病(chorea)は、「悪魔の踊り(呪いをかけるときの踊り)」が語源であるため21世紀になってまで使うのは適切ではないと陳情しました。

### 国際ハンチントン協会について



**国際ハンチントン協会とは**

- ・世界50カ国以上のハンチントン病団体・個人を支援している。
- ・変異遺伝子でつながっている国際的な「家族」の雰囲気
- ・1994年に世界神経学機構(WFN)と共同で遺伝子診断のガイドラインを発表し、あらゆる疾患の遺伝子診断のモデルとなっている
- ・研究者確保のために、研究者のスポンサーとなる当事者団体の姿

ハンチントン病の当事者団体の集まりです。日本は、1994年“Neurology”誌に発表された発症前遺伝子診断ガイドラインには、その加盟国として載っていませんでした。なぜ加盟されていなかったのかに疑問をもったので国際ハンチントン協会に、設立の経緯を取材しました。アジアから医学研究者以外の方が来るのは初めてだったために、取材協力の代わりに、その場で日本代表の仕事を引き受けることになりました。

この会は、世界50カ国以上のハンチントン病の団体、そして資金も立場もない人を支援する大きな国際ボランティア団体で、日本ハンチントン病ネットワークも参加国の一つです。

この会には、人種や国情が違って第4染色体にあるハンチントン病の遺伝子でつながっているという、国際的な、そして家族的な雰囲気があります。



### 国際ハンチントン協会の仕事

- 患者会のない国への情報・財政的な支援
- 各国が発表した冊子、ビデオ、情報源を自由に翻訳・複製できる
- 世界神経学機構 (WFN) との連携
- 遺伝子診断、告知、胃ろう、精神症状、長期療養などあらゆるトピックを考察

例えばいきなり門を叩いた人に対しても、多くの情報、ハンチントン病についてのパンフレット、医師のための解説書、絵本、ビデオを無料で提供してくれます。資金がないと言えば、患者会設立のために財政的な支援もしてくれます。会からもらった資料には翻訳権が放棄されているものもあり、自由に自分たちの言語に翻訳・複製することも任されています。世界神経学機構と連携、遺伝子診断だけではなく、病名の告知の仕方、胃瘻造設のタイミング、精神症状への対応の仕方、長期療養のためのチームの組み方など、幅広医テーマをめぐって、各国の人々が話し合う組織です。

### 発症前遺伝子診断ガイドラインの骨子

#### 発症前遺伝子診断のガイドライン

- 20歳以上、自発的な意思に基づく
- 初回のカウンセリングから採血までには時間を1ヶ月以上あける
- 経済的な事情によらず、カウンセリングを継続的に受ける機会を持つ
- 社会的不利益に関する情報も提供する
- 信頼できるパートナーに同伴してもらうこと。at-riskの人は望ましくない。
- 電話で告知しない

(全訳がハンチントン病ネットワークのホームページ [www.JHDN.org](http://www.JHDN.org) に出ています。)

1. 20歳以上の成人、本人の自発的な意思に基づくものでなければならない。医師、遺伝カウンセラーが勧めたり、家族が強制してはいけない。
2. 原則として、初回カウンセリングのときに採血してはいけない。カウンセリングを受けて、次の採血・検査までに1ヶ月あけること。2回カウンセ

リングをすることが望ましい。採血しても結果を聞く、聞かないは自由、気が変わったのなら中止してもよい。

3. クライアントにお金がなくとも遺伝カウンセリングは継続的に検査前から、検査終了後も定期的に受けられるようにする。
4. 発症前遺伝子診断を受けたときに、カウンセラーは起こるかもしれない社会的不利益、つまり就職できない、保険に入れない、結婚できない、村八分になることがあると伝えなければならない。
5. カウンセリング当日は、信頼できるパートナーが必ず付き添うこと。それは家族でなくてもよいが、at-risk (発病するかもしれない人) ではないこと。
6. 告知は対面して伝えること。どういう形で結果を伝えてほしいかを話し合っておくのが望ましい。

このガイドラインは、家族性腫瘍、筋ジストロフィー等の遺伝子診断を考えるとときのモデルにもなっています。

実際の遺伝子診断でガイドラインが十分理解されていない事例を紹介します。

#### 実際には・・・

- 「子ども連れて来なさい。あなたには親としての責任があるでしょう？」
- 「うちはやらないから、よそに行って」
- 「実は調べられていた！」
- 意外とあっさり受け止め。「そうですかあ」

#### 事例1 .

あるクライアントは、「早く子ども連れて来なさい。親だから責任があるでしょう。」と医者に脅されました。産んだ責任を突き付けられ、小学生の子どもと一緒にもう1回受診したその場で採血されてしまいました。

#### 事例2 .

発症前遺伝子診断をぜひ受けたいと病院に行ったが、「やっていない。」と門前払いされてしまった人もいます。他の施設を紹介するでもなく、チームで遺伝

カウンセリングをしているところがあるにもかかわらず、紹介されていません。「治らない病気の検査は検査会社に禁止されているから」と帰してしまうことが多いです。


### 事例3.

医師が研究の目的だという理由をつけて、ある方の採血をして勝手に調べました。その結果を「大丈夫でしたよ。」と伝えてしまいました。研究として行うのであれば、研究に協力するかどうかのインフォームド・コンセントが必要ですが、その結果を伝えるかどうかというのは全く別の問題です。ここには手続き上のミスと、研究としてやったこと本人に伝えたミスがあり、二重の間違いが起っています。

### 事例4.

母親の確定診断のときに、自分の診断も頼んだらその場で血を採られて、後日「病気になるよ。」と告知されて、「ああ、そうですか。」と終わっている例もあります。

## ハンチントン病ネットワーク (JHDN) について



**日本ハンチントン病ネットワークの活動**

- ・関わっている患者・家族は約50名程度
  - ホームページによる情報提供
  - メーリングリストによる情報交換
  - お茶会・総会の開催(年1~2回)
  - 海外との情報交換(国際ハンチントン協会、諸外国のハンチントン協会)
  - 会報の発行(ニューズレター(年1回)、プチ・ニューズレター(不定期))
  - ケアブックの発行(予定)

2000年春に、at-riskの女性、スタッフと私の3人で上記の事例等の聞き取り、情報を集約する組織を始めました。現在、正式な会員、手紙のやり取りだけの人、ニューズレターを送るだけの人も含めて、かかわっている方が約50名います。財源が乏しくなってきたので今年から会費をいただくことにしました。患者の会員は数人で、ほとんどがat-riskと介護者です。

特定疾患受給者証を持っている人の数は、平成13年度末で602人います。受給者証をあえて申請しない人も、他の病名で申請したい人もいて、実際には何人いるのかわかりません。

## (1) 活動の内容

患者さん・家族向けを始め、医師・医療職の方々に向けてもホームページで情報を提供しています。2000年9月には、患者さん、介護者、at-risk、研究者、スタッフ参加のメーリングリストを始めました。会員は全国にいますが年に1~2回総会を開きます。年に1回ニューズレターを発行していて、会員には無料で、会員以外の方には400円+送料でおわけしています。今は、ハンチントン病を詳しく知っていただくために、療養ガイドブックを作ろうと計画しています。

## (2) JHDNが把握したデータ

**JHDNで把握している、at-riskの動向**  
(男性4名、女性18名中)

- ・発症前診断受診済み(+): 女性1名
- ・発症前診断受診済み(-): 男性1名、女性2名
- ・現在遺伝カウンセリング中: 男性(20代)
- ・発端者の遺伝子検査準備中: 女性2名(20代)
- ・受診について迷っている: 男性(30代)
- ・発症前診断を希望しない: 女性9名(20~40代)
- ・病気のことを考えたくない: 男性(20代)、女性(30代)
- ・リスクを知らされていない: 男性(30代)、女性3名(10~20代)

at-risk約22人のうち発症前遺伝子診断の結果、陽性が1人、陰性が3人でした。陽性の女性は、母親の介護のことで頭がいっぱいで自分の発病や将来のことを心配している余裕がありません。現在、遺伝カウンセリングを受けている男性が1人、発端者の遺伝子検査のために準備をしている方が2人います。HDの発症前遺伝子診断は、病気になった発端者の遺伝子を調べて、確定していることが条件ですから、検査を受けずに診断名がついている場合は、発端者の検査もしなくてははいけません。診断を受けようかどうかと迷っている人もいます。

一方、発症前遺伝子診断を受けないとする20代から40代までの女性9名のうち配偶者がいない方5名、有配偶者4名、有配偶者には子どもがいます。自分が発病するリスクを聞かされないまま出産した方、リスクを知った上で望んだ妊娠・出産をした方、リスクを知った上で望んだ妊娠・出産後に通常の不妊治療中の方、リスクを知っているが望まない妊娠・出産をした方がいます。

また、病気のことを考えたくない人は、私たちとは

疎遠でたまに手紙をくれるか、音信普通になっています。子どもに知らせていないが将来どうしたらいいの心配している方も4人います。皆父親で、妻が病気の人たちです。

### タイミングを逸する親たち

- ・「子どもが聞いてくるまでは・・・」
  - ・「幸せな10代に余計なことを悩ませたくない・・・」
- 恋人を実家に連れてくるとき、「できちゃった結婚」のとき・・・恋愛、セックス、結婚、出産・・・大人になるにつれ、ますます機会がなくなり、ライフイベントと告知が重なることも。

子どもが聞いてきたら答えよう、10代に余計なことを悩ませたくないと言えきれないでいる。そうするうちに子どもが恋人を連れて来た、あるいは「できちゃった。」とあっさり結婚してしまった。恋愛 - セックス - 結婚 - 出産と子どもには大事なライフイベントと、事実を打ち明けるタイミングが重ると非常に難しくなります。知らせたくない親は確実にいます。一方、子どもたちは勝手に調べるかもしれません。その時点で親が隠していたことを子どもが知ると大きな葛藤に発展してしまいます。

### 発症前診断の周辺で

- ・ 受診の周辺で悩む人々は、すべて子どもなし
  - 希望する理由としては、結婚や家族計画よりも、病気への恐怖からの解放が強い。
- ・ 受診を希望しないのは、すべて女性
  - 有配偶者4名、無配偶者5名
  - 有配偶者にはすべて子どもがいる
    - ・ リスクを知らずに出産
    - ・ リスクを知ったうえで、望んだ妊娠・出産
    - ・ リスクを知ったうえで、望んだ妊娠・出産 + 不妊治療中
    - ・ リスクを知ったうえで、望まない妊娠・出産
- ・ リスクを子どもに知らせたくないとする意思を持つのは、すべて父親(妻が闘病中)
  - リスクを知らされてない子どものうち、有配偶は1名(子どもあり)

発症前診断を受診するか悩んでいるのは子どもがいない方です。発症前診断を希望する理由は、結婚、家族計画よりも、病気の恐怖感から早く解放されたいようです。しかし、受診しても病気の恐怖から解放されるわけではありません。

1999年に報告された、世界各国での遺伝子診断の実態調査では、5人の自殺成功例と21人の自殺未遂例が報告されました。その1人は、結果が陰性だった

にもかかわらず自殺しました。他に約18名が精神科にかかった、または自殺未遂などの経験をしています。陰性だったのに自殺してしまった1人は、「生存者の罪悪感」のせいではないかと推測されています。ナチスドイツの時代からの言葉ですが、自分の前にいた人たちはガス室で殺されたのに自分は殺されなかったという方の心情を反映しています。日本でも、特攻隊で仲間は死んでしまったのに自分が飛び立つ前に終戦になったという方は同じ思いだったかもしれません。兄弟姉妹のなかで自分だけ発病しないことがわかった場合にも同様です。発症前診断をすれば、たとえ結果が陰性であっても、幸せになれるとは限りません。ですから慎重にしなければいけないのです。

### (3) 介護調査の結果から

#### 介護生活を把握し、遺伝子診断への意向を把握するために

- ・ 調査期間: 2001年夏から2002年春
- ・ 対象者: 東京、神奈川、京都、大阪、兵庫在住の日本ハンチントン病ネットワーク(JHDN)参加者のうち、調査協力に同意した介護者、8家系10世帯の14名に対して、12名の患者の介護について尋ねた。
- ・ 方法: 半構造化面接による聞き取り調査。介護負担尺度、SF-36なども利用。1回あたり2時間から3時間の面接で、MD録音の後、逐語化して解析した。面接回数は2~3回。
- ・ 特定疾患調査研究「生活の質(QOL)判定手法開発に関する研究班」(福原俊一・京都大学大学院教授)

2001年夏から2002年春まで東京、神奈川、京都、大阪、兵庫県の調査に協力していただいた介護者8家系、10世帯、14名、そのうち12名の患者さんの介護について調査をしました。方法は、半構造化面接による聞き取り調査で、Zaritの介護負担尺度、包括的健康尺度、SF-36も利用し、1回2~3時間の面接を、2~3回繰り返し、録音後、逐語化して解析しています。この費用は、特定疾患調査研究班の「生活の質判定手法開発に関する研究班」から出ています。

#### 対象者の属性

- ・ 患者兼介護者1名【M, 43】
- ・ 配偶者である介護者7名【M:F=2:5, 64±4】
- ・ at-riskの介護者6名【M:F=1:5, 31±10】
  - 患者の療養環境【在宅:入院=8:4】
  - 2世代2名以上の介護を担ってきた者【M:F=0:3】
- ・ 対象患者の状態は、一部介助から全介助まで(死亡患者3名を含む)。

面接に協力してくださった方の属性

1. 患者で元介護者の男性 1名
2. 配偶者の介護者
3. at-riskである介護者 6名
4. 2世代2名以上の介護をしてきた女性 3名

面接時の患者さんの状態は、一部要介助から全介助で、療養環境は圧倒的に在宅でした。

確定診断時の問題点

**確定診断の周辺で**

- 病院へ行くまでのあいだに
  - 遺伝形式の説明が伝わっていない。「1/2の確率」の意味とは？
  - 生殖の意思決定について、医師からの指示がある。
- 採血から結果までに時間がかかる(2ヶ月から半年、8ヶ月、結果がこないことも)
- 結果を受けたのち、放り出される感覚
  - 近医に紹介してもらえない
  - 精神科にも神経内科にもみてもらえない
  - 長期療養ができない

これらの方々のご経験では、病名がつけられるときに遺伝形式の説明がなかったり、間違った説明や遺伝する確率の説明も多様でした。はっきりと「遺伝しない」と言い切られた方もいました。また、発病する「1/2」という確率を「お兄ちゃんに出ているから自分はない」と受け取っている例もありました。病院で「もし陽性だったら、これ以上子どもをつくってはだめだ」、「結婚してはだめだ」と指示をされた人もいます。このように、病名告知の内容ひとつとっても、非常に多様です。

また、遺伝子レベルで病名を確定しようとする場合には、実際に採血してから結果がわかるまでに非常に時間がかかって、2ヶ月から半年、8ヶ月、とうとう来なかった人までいました。解析は大学病院か一部の研究施設の研究費でもらうため、通常の診療としてのルーティン以外で行われることが多く、そのために時間がかかっているのだそうです。しかし、研究だから時間がかかっても当たり前という論理は患者さんには通用しません。

さらに、病名がつけられた後、近くのお医者さんにも紹介してもらえない、精神科にも神経内科にも診てもらえないなど、長期療養を支える体制をつくれず、放り出されている人が多いようです。

介護の問題点

**HDと介護**

- 発症前診断を希望しないat-riskのうち、3名が主たる介護者。発病不安を持ちながらも介護。
- 配偶者と子ども、二世帯続けて介護中の介護者が3名おり、すべて女性(50~60代)。子どもに対して、発症前診断の受診希望をもっていない。
  - 介護者自身の健康不安
  - 子どもからの反発・虐待と発病不安

この調査の中に発症前診断を希望しないat-riskの人たちが9名います。そのうちの3名が主たる介護者としてケアを担い、自分の発病不安を持ちながら介護をしています。また、自分の配偶者と子どもと二世帯続けて介護している女性が3名ありますが、30年間近く介護をしている人たちで、発症前診断をメリットとっていないようにみえます。自身の健康不安を抱えながらの介護に対してどう手を差しのべればいいのか、難しい問題として残りました。それに加えて、発病のリスクを持った子どもから反発されたり、親族からも積極的な支援を受けられないところが遺伝病の介護の大変なところだと思います。

現行制度から想定される支援の現状		
医療	保健	福祉
診療 →△投薬調整	特定疾患による医療費公費負担 →○全員活用	居宅生活支援事業 →×知名度なし
療養環境の確保 →△たらい回し	難病患者への訪問 →×実施なし	介護保険による支援 →○対象者は活用
遺伝カウンセリング →×経験なし	精神保健による精神障害者指導 →×実施なし	障害者手帳による支援 →○所持者は活用 障害年金給付 →○対象者は活用

ほとんどの方は保健師さんの訪問や精神症状に対する指導を受けたことがなく、保健師さんは、特定疾患の申請をしてもらう存在にとどまっています。主治医の存在はもっと薄く、困ったときの相談相手としては認識されていません。助言、励ましの言葉をもらったことがないようです。

ある殺人事件

2002年1月16日に内縁の夫が、患者である妻を絞殺した事件がありました。95年に診断された妻は、あ

## 介護殺人事件

- 2002年1月16日、大阪府内で、夫(72)がHDの妻(55)を絞殺した事件。
- 95年に発病した妻が「余命2~5年」と告知されたことへの絶望感、長い在宅介護、家計の困窮、将来の介護への不安、病気への知識不足、「福祉」へのあきらめなどから計画的に実行。
- JHDNとは接点なし→裁判で証言協力
- 求刑は懲役10年だが、懲役6年で確定。

と2年~5年で死ぬという、誤った療養期間を告知されました。働きながら在宅介護をしていた夫は、行き詰まってしまうました。日雇い労働だった夫にとっては、仕事を休むことがすなわち収入の減少となり、次第に家計が困窮していきました。将来の介護の不安が強まり、このままだったら二人ともつぶれていく、福祉なんてどうせ役に立たないと誤解して、追い詰められていきました。ベルトで妻の首を絞めたそうです。

介護に関連する殺人事件は、年に約20件、ほとんどは男性が女性を殺すパターンです。夫が妻を殺す、息子が母親を殺すパターンですが、刑期は情状酌量で短くなっています。

さて、ここで皆様にも考えていただきたいことがあります。

## Q. 子どもへの伝え方

あなたはHDの配偶者をもつ介護者です。  
子どもにも遺伝しているかもしれない、  
ということを知っています。

- 何歳くらいになったら、あるいは、どのタイミングを選んで、リスクについて話してみるか？  
あるいは、話さないか？
- 誰の、どんな材料の助けを得るか？
- どういうことに配慮するか？

「あなたはハンチントン病の配偶者を持つ介護者で子どもがいます。この夫なり妻の病気が子どもに遺伝しているかもしれないことを知識としては知っている状況です。何歳くらいで、またはどういうタイミングでリスクについて子どもに話しますか？誰に、どんな材料を用いて、何に配慮して話しますか？あるいは話さないのなら、それを守り通すためにどのような配慮をしますか？」

## 会場からの答え1：

思春期に入るまでに話すべきだと思うが、多感な時期だから自暴自棄になってしまわないか不安です。家族として患者さんをつねに見ているのだから、一歩踏み込んだ方がいいのではないかと。インターネットですぐに調べられることを考えると親が先に言うべきだと思います。

## 会場からの答え2：

家系が絶えるとハンチントン病はなくなると考えてしまいました。子どもにつらい思いをさせるかもしれないけれども、同じ目に遭わせないために、早く話をするべきだと思っています。

## 会場からの答え3：

家系を絶やすか否かあまり考えません。事実を受けて立てる人になってもらえたらいいのにと考えます。

## 子どもに伝えるための国際的なルール

## 子どもにいつ話す？

- 「できるだけ早く、ものごころついたら」  
— 遺伝の意味を伝えるというよりも、変貌していく親を怖がらないため。
- 知識は段階的に、ゆっくと  
— 絵本の活用
- 親のいないところで子どもが安心して受け止める／受け止めてもらえる仲間をつくる機会を  
— 10代向けのキャンプ 親のいないところで悩みを分かち合い、正しい知識を得る

これについては、様々な家庭の事情や考え方があると思いますが、早く話すべきだという考え方の小児科医師の意見はこのようなものです。

1. できるだけ早く、物心がついた時点から少しずつ話していくこと。

これは遺伝の意味を伝えるというより、親の行動や外見が変わっていくのを怖がらせないためです。例えば、不随意運動のためにお母さんの手が思いのほか強く子どもに当たってしまった場合には、子どもをぶったのではなく病気のせいであたってしまったのだと説明したり、どうして怒りっぽいのか、それはあなたのことを嫌っているのではなく、病気だからとわかってもらわなければなりません。

2. 病気の様子が理解できたら遺伝についての説明をする。

10代になった子どもは当然「じゃあ僕は?」「私も病気になるの?」と質問するでしょう。抽象的な思考がわかるようになるまでは、「なる」、あるいは「ならない」と即座に答えるのではなく、段階的にゆっくり話していくべきだといえます。

少しずつ話をしながら、親がいないところで子ども同士で相互扶助ができる仲間づくりの機会を持つことも大事です。ニュージーランドでは、10代の子もたちを集めてキャンプをしています。日ごろ親に言えないこと、親の病気の姿、介護する親、その2人を見ていていただつことや疑問に思うこと、あるいは自分と病気の関係を確認してもらいます。親が参加しないことが絶対条件で、ロッククライミングをしたり、厳しい体験をさせて和を築く手法がとられています。このキャンプには、医師、遺伝カウンセラー、ソーシャルワーカーも参加して、知識を正しく伝えて、理解を深め、正しく伝わるようにしているのだそうです。

ハンチントン病のチーム医療の例

**HDのチーム医療体制**  
@Massachusetts General Hospital

- 神経内科医(7名)
- 精神科医
- ソーシャルワーカー
- 医療言語聴覚士(言語療法士)
- 理学療法士
- 遺伝学者
- 遺伝カウンセラー
- 臨床試験コーディネーター

キャンプなどの支援だけでなく、もちろん日常の診療でもチーム医療化が進んでいます。例えば、米国マサチューセッツ・ジェネラル・ホスピタルでは、神経内科医、精神科医、ソーシャルワーカー、医療言語聴覚士、理学療法士、遺伝学者、遺伝カウンセラー、臨床試験コーディネーターと専任のナースの約10人でHDの患者さんを支えています。患者さんは病院で、それぞれの専門家の部屋を回り、サービスやアドバイスをもらい、診察を受けています。

個人情報について

英国では、保険会社が加入希望者にハンチントン病の発症前遺伝子診断を受けたか問い合わせ、その結果によっては加入謝絶できるという結論が保健省の委員会から出されましたが、最終的に認められずに、現在は猶予期間に入っています。契約した支払い金額に応じて、診断結果の開示の扱いが変わってくるものと思います。同じ発想をしているのがオランダです。その他のヨーロッパ諸国では、遺伝子情報を保険をはじめとする非医療分野に使うことを禁止する法律ができています。

米国では連邦法で、連邦職員の病歴が保険加入の査定に使われないように、また州レベルでも雇用差別や医療保険差別の禁止法、遺伝子差別禁止法が、その内容は幅広く実効性が低いものもありますが、提案され通過しています。

現在の日本では、個人情報を保護する法律がありません。その一方で、遺伝子診断が原因になっていると思われる保険金支払い請求を拒否された裁判や保険加入の謝絶などの問題が続発しています。個人情報保護法が決まらなると遺伝子情報の保護の体制も決まらない状況にありますので、法整備が非常に重要です。

JHDNの今後の活動

**当事者活動による支援**

- 発症前診断と生殖の意思決定、性教育
  - 本人の意思で受診してもらうための工夫
  - 望まない妊娠を避けるための工夫
  - 受精卵診断についての本格的検討
- 介護殺人・虐待の予防
  - at-riskの発病不安と介護負担
  - 二世代続けての介護者の介護負担
  - 医療機関や保健所と当事者活動をつなぐ工夫

★HDのケアモデルづくり: 患者だけではなく、at-riskの家族も対象に

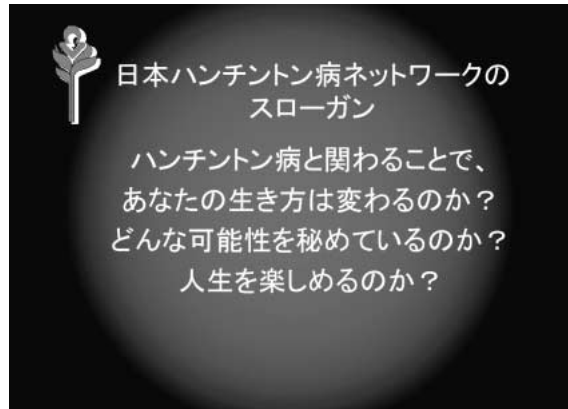
以上のように、様々な側面に問題があり、考えて行動していかななくてはならない状況にあります。患者・家族側からも、社会に積極的に働きかけ、発症前診断と生殖の意思決定、性教育の工夫、方法を考えていかななくてははいけません。発症前診断はできるだけ本人の意思で受診できるように、医師にも理解を得なければなりません。ハンチントン病に限らず、望まない妊娠を避けるために性教育の工夫が必要です。



最近、体外受精によってハンチントン病の遺伝子を持たない子だけを産みたいというニーズが出てきています。この問題も曖昧にせずに、産婦人科学会や障害者団体と一緒に考えなくてはいけない問題であると思います。

また、介護殺人事件や虐待を予防していくためにも、at-riskの方の発病不安と介護負担の問題や2世代を介護している方の介護負担の問題等を医療機関や保健所と協力して検討し、ケアモデルをつくれなかと考えています。先ほど紹介したアメリカ的なケアチームがよいのかどうかわかりませんが。

それから、その他の遺伝性疾患や障害の団体の方々と連携をはかり、福祉、難病、ケアに対する新しい認識を発信できないかとも考えています。日本ハンチントン病ネットワークは、「ハンチントン病と関



わることで、あなたの生き方は変わるのか？どんな可能性を秘めているのか？人生を楽しめるのか？」をスローガンにしています。ぜひホームページに遊びに来てください。

## Q & A

**Q** .....

ケアモデルにはどのようなシステムをつくってあげればいいのでしょうか。例えば大阪府下には約40の神経内科専門病院があります。それぞれの病院が遺伝子診断、遺伝子カウンセリングを行い、保健所との連携型をとるのか、大阪府下の数ヶ所に集中させるシステムがいいのか、いかがですか。

**A** .....

(武藤)

1つの事例から始めて経験を積んでいかないとわからないところもあるのですが、患者さんが月に1~2回通院できて、その患者さんのチームになってもらえる専門病院を府県に数ヶ所つくります。それと同時に地元、普段の生活の場でも保健所が中心になってケア会議を持っていただくという2ヶ所拠点のシステムを考えています。

**A** .....

(千代)

遺伝カウンセラーにとって対象の遺伝子疾患が多く、常に新しい情報を入れなければならないし、遺伝学者のサポートが必要な場合もあってネットワーク化が必須です。成育医療センターは、国レベル、地方レベルの病院内にセンターをつくって、そこから各病院の遺伝カウンセラーをバックアップする、保健所の遺伝カウンセリングもそのバックアップ体制下に入れるという構想もっています。

**Q** .....

欧米では、「汝の隣人を愛せよ」というキリスト教的な考えから、患者団体をつくりやすいように思います。一方、多神教の日本で患者団体がうまくつくれるのでしょうか。

**A** .....

宗教体系の問題が横の連携づくりにどのように影響してくるのか、私にはよくわからないところがあります。実際に、患者さん・家族は自分のことで手が一杯の状態、それはキリスト教的な奉仕精神がないためというよりも、実際に介護が大変であることや社会に受容されないという恐怖感があるためだと思います。患者団体として凝集したいというよりは、目に見えるようで見えない「世間」が異質なものを差別せずに受け入れてくれることが大事であるように思います。

**Q** .....

在宅の歯科訪問をしています。3年かかわっている事例では、こちら側が入っていこうとしてもタイミングがむずかしくて、困っておられるのに保健婦と

して添えない、どう手助けしてあげたらいいのかわからない、患者さんとの信頼関係で困っている段階です。

**A** .....

家族は、頼れる人がいたら頼りたいと思い、保健師さんは手を差しのべられるならいろいろ知恵を出したいのが本音ですが、「地元」がそれを阻んでいる可能性があります。話が広まると困るという不安が常にあり、言っても何も変わらないと勝手にあきらめてしまう場合もあります。このような双方の思いの行き違いを解決するひとつの方法として、ニューズレターに保健師さんと患者さんたちがうまく連携できている事例を載せていきたいと思っています。ニューズレターを読んだ人が保健師さんの活動を知ることによって不安、あきらめから一歩前進できるきっかけをつかめるのではないかと、知恵と情報を集積していきたいと考えています。

# 難病情報データベースのご案内

財団法人大阪難病研究財団では、難病に関する様々な情報をまとめてホームページで紹介しています。大阪府下における難病対策はもちろん、神経関連の病院の紹介等、患者さん・保健婦さん・開業医の皆様に役立つ情報です。

<http://www.nanbyo.or.jp/> へアクセスして下さい。

## 財団法人 大阪難病研究財団

難病患者さんが在宅で安心して療養できる環境を整えるため、難病医療研究助成などの事業を行っています。

- [難病情報について](#)
- [大阪府難病対策](#)
- [難病関連情報のリンク集](#)

## 大阪難病医療情報センター

保健所、医療機関、福祉、患者団体、ボランティアなど、多くの関係者と共に支援活動を行っています。

- [私の治療方針](#)
- [精神的支援](#)
- [看護、介護](#)
- [大阪府下の神経筋専門診療科の案内](#)
- [大阪難病医療情報センターの案内](#)

## 各患者会

大阪を中心に活動している各患者会及び難病者就労ネットワークの情報です。

- [患者会のホームページ](#)
- [患者会のホームページ（リンク集）](#)
- [難病者就労ネットワーク](#)

## 難病情報データベース INTRACTABLE DISEASES DATA BASE

難病情報データベースは、  
難病に関する様々な情報を  
集めたホームページです。  
患者さん、保健婦さん、  
開業医の方に役立つ情報を  
広く提供していきます。



あなたは、 番目の訪問者です。

運営：財団法人大阪難病研究財団  
協力：大阪難病医療情報センター  
監修：大阪大学医学部医療情報部  
維持&管理：難病者就労ネットワーク

このページに関するご意見等は  
[難病者就労ネットワーク事務局](#)まで  
メールにてお問い合わせ下さい。

2002年度

## 難病セミナー報告書

2002年12月 発行

《企画・発行》

財団法人 大阪難病研究財団

〒558-0011 大阪市住吉区菟田9丁目14 25

TEL : 06-6696-5591 FAX : 06-6696-3473

《協力》

大阪難病医療情報センター

〒558-0056 大阪市住吉区万代東3丁目1-56

(大阪府立病院内)

TEL : 06-6694-8816 FAX : 06-6608-8416

---

本誌の無断転載は禁じられています。



