

2011年度
難病医学セミナー



大阪難病医療情報センター

財団法人大阪難病研究財団

*The Osaka
Medical Research
Foundation
for
Incurable Diseases*

ごあいさつ

大阪難病医療情報センターは、大阪府や政令市、府下専門病院、地域医療機関などのご協力をいただき、平成13年に大阪神経難病医療推進協議会を設立しました。協議会は、同年4月から、施設と在宅医療の連携・調整、安定した在宅療養の確保、緊急時の適切な対応などを促進するため、医療ネットワークの構築に務めてまいりました。

当初、対象疾患は筋萎縮性側索硬化症（ALS）のみでしたが、平成16年からハンチントン病、多系統萎縮症などを追加いたしました。その過程で、遺伝専門医や遺伝カウンセラーのご協力をいただき、遺伝性神経難病を対象とした支援をはじめました。この一環として平成23年8月に開催いたしました、公開講座 第8回「遺伝性神経難病のケア」では、地域ケアと遺伝カウンセリングとの連携について特別講演をお願いしました。それを冊子にまとめていただきましたのでご報告申し上げます。皆様の支援活動の一助になれば幸いです。

最後に、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申し上げますとともに、今後ともご協力を賜りますようお願い申し上げます。

大阪難病医療情報センター

澤田 甚一

地域保健活動と連携した遺伝カウンセリング
— 遺伝性難病のより良い地域ケアをめざして —

日本遺伝カウンセリング学会理事
遺伝性神経難病ケア研究会世話人

千代豪昭

目 次

第1章	はじめに	1
第2章	わが国における遺伝カウンセリングの普及と社会的背景	2
第3章	仮想事例による「地域保健行政と連携した遺伝カウンセリング」の実際	8
第4章	地域保健行政と連携した遺伝カウンセリングシステムの構築をめざして	17
第5章	おわりに	20

第1章 はじめに

本稿は2011年8月6日に開催された遺伝性神経難病ケア研究会（代表：神戸大学大学院医学研究科 神経内科学 教授 戸田達史、事務局：大阪難病医療情報センター）主催による公開講座において発表した内容をまとめたものである。本研究会は、遺伝性神経難病（ハンチントン病、副腎脳白質ジストロフィー、脊髄小脳変性症、その他）の患者や家族を対象に、包括的な地域ケアと専門医療・遺伝カウンセリングを提供するための実践的研究をめざして、過去7年間にわたって公開講座と相談会を開催してきた。その活動は大阪難病医療情報センターのスタッフをあげての協力と、近畿地方の神経内科専門医、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、臨床心理士、社会福祉士などの専門職、さらに保健所に勤務する保健師や医師など現場で働く方々の多大な支援に支えられて現在に到っている。とくに、相談会では、地区担当保健師が患者や家族に同伴し、地域保健所活動にフィードバックするという、全国的にも例を見ないシステムを採用している。この背景には保健師による「同伴受診」や「医師連絡」など医療・地域間連携が活発に行われてきた大阪府の伝統があることを強調しなくてはならない。近年の医療革命や社会の変貌に伴い、難病を対象とした医療は高度先進医療を標榜する専門医療機関に集中する傾向があり、地域保健活動も保健所機構の変革に伴い、以前のような活気が失われつつある現状がある。しかし、高度先進医療の時代においてこそ、先端医療と住民の日常生活との間の乖離を埋めるために、地域保健活動の重要性が増すというのが我々の主張である。

本稿では遺伝医療の重要な一部分を占める遺伝カウンセリングに注目し、地域保健活動と連携した遺伝カウンセリングのあり方について問題提起し、あらためて関係者の理解を深めたいと思う。「遺伝」に関連した活動については、大阪府独自の歴史的背景があるため、まず遺伝カウンセリングをめぐる歴史的経過を解説した上で、仮想事例を提示する形を採用した。項目ごとに独立した番号をつけ、事例検討資料として利用しやすいように配慮している。大阪府の活動が、今後のわが国の遺伝性難病を対象とした地域ケアの一つのモデルになることを願っている。

第2章 わが国における遺伝カウンセリングの普及と社会的背景

2-1 黎明期

遺伝カウンセリングという用語を最初に使ったのは、アメリカの人類遺伝学者 S. リードで、1950 年代の中頃のこととされている。戦後しばらくの間、人類遺伝学の研究者達は第二次世界大戦の悲劇の一因となった優生運動を支えたとの批判に耐えなくてはならなかったが、1950 年代になるとワトソン・クリックの DNA 構造の解明、ヒト染色体の核型決定など近代遺伝学の成果を背景に、遺伝学の知識や技術を人類の幸福に役立てることはできないかと模索しはじめた。遺伝カウンセリングはアメリカ人類遺伝学会で採用された一つの結論である。日本には遺伝相談の名で紹介されたが、その特徴は、遺伝性疾患に悩む人々へ科学的な事実に基づいたカウンセリングの提供であり、公的権力による強制的な法的規制（例えば優生法、墮胎法など）を否定し、カウンセリングによるクライアントの自律的決定を重視し、あくまで医療の立場から対応するなど、戦前の優生運動からの脱却をめざした。

2-2 わが国における新しい母子保健政策の展開

このような新しい遺伝カウンセリング思想は 1960 年代にわが国に紹介され、人類遺伝学に詳しい一部の医師や研究者の間に広まりはじめた。ちょうどこの頃の日本は、戦後政策を終了し、「福祉立国をめざす」との首相演説を掛け声に本格的な福祉行政が始まりつつあった。1959 年には戦後初の「精神薄弱児全国実態調査」が行われ、戦争直後は感染症対策と栄養対策で手いっぱいだった母子保健行政も新しい時代に向けて障害児福祉や先天異常対策へ乗りだした。1965 年には母子保健法が児童福祉法から独立し、乳児健診、1 歳半検診、3 歳児検診、先天異常のマスキングなど、新しい先天異常対策が始まった。当時の先天異常対策の基本思想は「早期発見、早期治療」で、治療対策として各県に一つの小児病院を設立する構想が生れた。構想に沿って、1970 年には兵庫こども病院と神奈川こども医療センターが開設し、続いて各地に小児専門病院の設立が続いた。児童福祉法に基づく重症心身障害児施設を合併する小児病院が多かったが、市町村にも療育センターなど通所訓練施設が設置された。またヨーロッパで生まれた障害者のコロニー思想を背景に 1968 年には愛知県心身障害者コロニー、1970 年には大阪府立金剛コロニーが開設した。これらの国をあげての先天異常対策と障害児福祉をめざした対策が追い風となり、1972 年には日本人類遺伝学会に遺伝相談ネットワーク委員会が設置され、本格的にわ

が国における遺伝カウンセリングの普及に関する議論や研究が開始された。

2-3 母子保健政策に対する批判活動の勃発（羊水検査をめぐる混乱）

遺伝カウンセリングが順調に普及しはじめるかに見えた時期に、わが国では一つの社会を巻き込む議論が起こった。1970年頃からわが国でも急速に普及しはじめた羊水検査をめぐる論争である。羊水検査はダウン症など染色体異常を妊娠中に診断する出生前診断技術の一つであるが、異常が判明した胎児は選択的妊娠中絶が考慮される。アメリカの一部の州では染色体異常の発生予防対策として羊水検査の導入が開始され、ヨーロッパでもイギリスの人工妊娠中絶法（1967年）の制定やローマ法王の羊水検査を是認する発言をきっかけに各国で羊水検査の導入が始まっていた。アメリカではすでに専門職の遺伝カウンセラー養成が始まりつつあり、羊水検査の導入と遺伝カウンセリングを組みあわせる（産むか産まないかは両親に任せる）ことにより、羊水検査がかったの優生政策ではないかとの批判に対応することができた。また、アメリカでは福祉政策が先行していて、羊水検査導入に関する費用対効果論も税負担に苦しむ国民への説得力となった。このような遺伝カウンセリングと先天異常対策を組みあわせる政策は後年になってイギリスでも採用されている。イギリスでは国民病であった神経管発生異常をスクリーニング検査するために母体血清マーカーテストを全妊娠に義務づけた（1990年）が、前もって専門職遺伝カウンセラー（看護師遺伝カウンセラー）を養成し、現場に投入した歴史がある。また、同時に異常が確認されても産むことを選択した家族のために、政府が充実した障害児支援政策（専門医の育成、教育・社会的施設の改造、ヘルパー制度など）を準備したことも忘れてはならない。

さて、わが国においては「羊水検査は福祉の充実に繋がらず、障害者の生存権を犯すのではないか」という深刻な危機感が障害者の間で巻き起こった。その他、人工妊娠中絶に伴う法的な問題（当時の優生保護法や現在の母体保護法には障害を理由に妊娠中絶を行なう胎児条項がない）や、やはり「過去の優生思想の復活ではないか」という議論もあった。福祉政策も不十分で、遺伝カウンセリングもまだ普及していなかった。このような背景のもとに、1974年には近畿地方の青い芝の会組織（大阪青い芝の会の発足は1973年）が連携して「羊水チェックを中心とした母子保健の名による行政指導中止要求書」を兵庫県に提出した。この結果、県の「不幸なこどもをうまない対策室」事業（羊水検査費用の行政援助など）は中止に追い込まれたのである。運動は全国に拡がり、各地の母子保健行政に大きな影響を与えた。一部の国民の間に遺伝カウンセリング＝羊水検査との誤解があったことも不幸な出来事であった。遺伝カウンセ

リングの立場からは羊水検査は多くの選択肢の一つに過ぎない。35歳の妊婦が高齢妊娠だと言っても、ダウン症が生れる確率は1/300程度であり、その他の予知できない先天異常の発生確率のほうがはるかに高い。羊水検査はすでに障害を持った子どもがいる家族や再発の確率がきわめて高い家族が十分な知識をもった上で決断するべきである。正しい知識に基づいて自己決定できるよう支援するのが遺伝カウンセラーの役割なのである。学会では羊水検査を産科医と家族だけで決定するのではなく、遺伝カウンセリングを窓口にするべきだと主張したが、当時はまだ、国民はもとより、医療従事者の間でも十分な理解が得られなかった。多くの行政では羊水検査だけでなく、遺伝カウンセリングに対しても距離を置くようになり、遺伝カウンセリングの普及は大きく遅れることになった。

この事件をきっかけに学会を中心に遺伝カウンセリングのあり方への議論が深まり、クライアント中心型の遺伝カウンセリング思想や、倫理委員会設置の基礎となった医療倫理思想が生れる原動力になった。この頃までは genetic counselling の邦語として「遺伝相談」が使われていたが、カウンセラーはクライアントを支援する立場であることを強調するためには「カウンセリング」が好ましいとの意見が生れ、徐々に遺伝カウンセリングと呼ばれるようになった。「相談」は専門家からの一方的な情報提供というイメージがあり、「相談事業」など行政用語でもある。

2-4 家族計画特別相談事業に基づいた遺伝カウンセリングの普及活動

出生前診断など先端医療と遺伝カウンセリングのあり方の議論のなかで、日本人類遺伝学会から分派して独立した日本臨床遺伝学会（現在の日本遺伝カウンセリング学会の前身）は1977年に成立した国の家族計画特別相談事業の枠内で遺伝カウンセリングの普及活動を開始した。遺伝病や先天的な障害をもった患者や家族のカウンセリングや健康管理への包括的支援が目標とされ、日本家族計画協会を支援して医師や保健師に対する人類遺伝学や遺伝カウンセリング技術の啓発活動（研修会）を開催した。まだ駆け出しだった筆者は、これらの活動を通じて、わが国でも専門職の遺伝カウンセラーの養成が必要なこと、地域遺伝カウンセリングの可能性を確信した。この後、10年間の間に人類遺伝学や遺伝カウンセリングの研修を受けた医師や保健師は全国で数千人にのぼった。

2-5 府立母子保健医療センターの開設と大阪府の対応

1981年には大阪府立母子保健総合医療センターが開所した。大阪府は府立母

子保健総合医療センターの開設に伴い、「母子保健政策と連携した羊水検査を府立の病院には指導しない」との知事声明を公表した。全国の小児病院でもすでに羊水検査のあり方が議論されていたが、多くの施設では診療各科から独立した臨床遺伝部門や遺伝カウンセリング室が設置され、中立的な立場から専門医療や患者支援活動を担保するシステムが採用されていた。知事声明が影響して府立母子保健総合医療センターでは出生前診断はもちろん、遺伝医療活動までもが制限された。先天異常や遺伝性疾患をもった患者・家族に対する医療の提供や支援は小児病院の重要な役割であるが、大阪府ではその後20数年近くをわたって関係者の苦労が続いたのである。筆者も一時期、非常勤医師として府立母子保健総合医療センターで医療活動を行なったが、カルテには「遺伝」という用語は用いず、すべて「難病」に置き換えて記載した経験がある。府立母子保健総合医療センターの活動が一部の障害者団体に特に注目されたのは、「母子保健」というネーミングも影響したのかなと個人的には考えている。このような背景のもとに、府立母子保健総合医療センターに遺伝専門部門である遺伝子診療科が設置されるのは、医療が大きく変貌する次の時代を待たねばならなかった。

2-6 全国規模の先天異常対策

中央では新たな先天異常対策が模索された。そのひとつは先天異常モニタリングシステム（厚生省研究班、代表：山村雄一、1979年）と呼ばれたが、先天異常の発生を地域でモニターし、原因を究明し、行政介入して先天異常の増加に歯止めをかけるという全国規模のシステムで、サリドマイドなどの薬害や環境要因への対策が背景にあった。遺伝性疾患も対象となり、研究の過程では遺伝カウンセリング体制についても議論された。研究センターを中央（東京と大阪）に設置するなど壮大な計画であったが、神奈川県など一部のシステムが稼働したに留まっている。モニタリングシステムの研究に続いて、遺伝医療の立場からわが国のシステムを再構築しようという研究（厚生科研「わが国の遺伝医療体制の構築」代表：古山順一、1999年）も開始され、地域遺伝カウンセリングシステムの構築も検討された。大学など一部の専門機関に所属する遺伝カウンセリングに詳しい医師とトレーニングを積んだ保健所の保健師が協働して遺伝カウンセリングのニーズに対応するという考え方であり、一部のモデル事業も予算化されたが、関西など、先の羊水検査事件の記憶が新しい地方行政部門では遺伝に関わる事業に対して温度差があり、計画は発展しなかった。2000年になって遺伝カウンセリングをめぐる情勢は大きく動くことになる。

2-7 ゲノム医療の到来と遺伝カウンセリング体制の確立

2000年になると、ミレニアムを迎えてゲノム研究は国家的な事業として位置づけられ、わが国の遺伝医療システムの整備が緊急課題となった。前年度に発足していた研究班はリニューアルされ、新たな作業が開始された（「遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究」、「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」厚生・厚労科研 2000年～2005年、いずれも代表は古山順一）。時代的背景には遺伝子診断技術などゲノム医学の急速な発達、生殖医療の発達、情報科学の発達など現代医療革命とも言える変貌がある。これまで母子保健への関わりが深かった遺伝医療や遺伝カウンセリングは、あらゆる医療現場でその必要性が認識されるに到った。研究班活動の成果として、遺伝医療のマンパワーを支える臨床遺伝専門医や専門職遺伝カウンセラーの養成・認定システムが整備された。2011年現在、専門職の遺伝カウンセラー養成課程は9大学（修士課程、一部に博士課程）に設置され、認定をうけたカウンセラー（認定遺伝カウンセラー）は100名を越えた。遺伝専門施設（遺伝子診療部門など）も全国60を越える大学病院と、いくつかの専門医療施設に設置され、遺伝医療や遺伝カウンセリングの提供の場となっている。臨床遺伝専門医の資格取得のための研修施設や指導医制度も整備され、臨床遺伝専門医の認定数は700名を越えている。

この新しい時代に大阪府内で起こったエピソードを一つ紹介したい。1999年12月の小渕内閣によるミレニアムプロジェクトの発表により、国立循環器病センターでは遺伝子研究部門の充実が計られ、循環器疾患のゲノム研究が始まった。しかし、一部の調査研究の段階で被検者のICの取り方に問題があり、住民の抗議を受けた。他大学でも同様な事件が報道され、国は「遺伝子研究は、単にICを取得するだけではなく、遺伝カウンセリングシステムにより被検者の自律的決定を担保できるような体制のもとで行うように」という3省庁合同のガイドライン（2001年）を発表した。大阪ではガイドラインの発表直後に、住民から国立循環器病センターに対して遺伝カウンセリングシステムの不備を指摘した公開質問状が提出された。このため2001年9月に同センター内に遺伝カウンセリング室を設置することが急遽決定され、マンパワーが育つまで2年間の予定で、筆者が応援することになった。これまで大阪府では「遺伝」に関する事業に対して、行政が距離を置く傾向があった。しかし、国立循環器病センターの事件では、遺伝カウンセリングが遺伝病や障害を持った患者や家族の「人権を守る」ために必要不可欠のシステムであると住民側から指摘されたのである。羊水検査をめぐるわが国の混乱から20年以上たって、ようやく欧米並に遺伝カウンセリングの重要性が国民に周知された出来事だったと考えている。

なお、府立母子保健総合医療センターにも遺伝子診療科が設置され、臨床遺

伝専門医を中心に数名の認定遺伝カウンセラー（非常勤）が活動することになった。

2-8 再び地域における遺伝カウンセリングのニーズへの対応を考える

日本遺伝カウンセリング学会（旧臨床遺伝学会から名称変更）では時代の変化に対応するために役員の交代など、リニューアルが行われた。新しい遺伝医療体制の特徴は高度専門医療機関を中心に設置された遺伝専門部門が中心となって遺伝医療や遺伝カウンセリングを提供する。マンパワーとしては臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、遺伝専門看護師などの専門職が中心となる。急速なゲノム医学の発達と、高度先進医療への対応を優先したシステム構成である。このような変貌の中で、遺伝カウンセリングの黎明期から2000年頃まで、きわめて重視されていた地域保健活動との連携システムをいかに構築していくかという大きな課題が新たに浮上してきた。日本遺伝カウンセリング学会では各種委員会のなかに地域遺伝カウンセリング委員会を立ち上げ、議論を開始しているが、この問題は第4章で議論したい。

以上、経時的に遺伝カウンセリングの黎明期から現在に到る経過を紹介した。遺伝は差別の学問であるといった誤解は過去のものとなった。現代遺伝カウンセリングはクライアント中心の支援活動であり、大阪府の歴史ある地域保健活動と連携することにより、より高度の住民サービスに繋がる可能性を強調したい。

第3章 仮想事例による「地域保健行政と連携した遺伝カウンセリング」の実際

事例の提示にあたって

医療従事者教育の現場では事例研究は必要不可欠な教育手段である。しかし、遺伝カウンセリングはカウンセラーとクライアントの信頼関係の上に成立する行為であり、クライアントの個人情報に関する守秘義務は絶対的なものである。現場の雰囲気や伝わるよう努力したとはいえ、実際の事例ではなく、仮想の事例を提供せざるを得なかった背景をご理解頂きたい。また、保健師の皆さんが、遺伝カウンセラーの考え方や行動を理解しやすいよう、説明的な文章を挿入させて頂いた。事例の経過を検討することにより、より効果的な連携システムの構築に向けた議論に発展して頂ければ幸いである。

3-1 事例 ある遺伝性神経難病患者の長期的支援

Aさんは、ある病院の遺伝カウンセリング室に勤務（非常勤）する遺伝カウンセラーである。同院では臨床遺伝専門医の資格をもつ内科の医師が遺伝カウンセリング室を兼務し、ほかに看護師が1名受付業務に配属されている。ある日、1人のクライアントが近くの大学病院の内科医から紹介されてきた。

クライアントは50才男性。職業はあるレストランに勤務する料理長で、妻と3人の娘が同居している。2年前より歩行時に「ふらつき」や「段差でつまずきやすい」などの違和感があり、近医や市中病院を受診したが診断がつかなかった。本年3月にある大学病院内科を受診し、入院検査を行なったところ、遺伝性神経疾患であることが判明した。本疾患は生化学的な診断が可能で、遺伝子検査は行なっていない。主治医は「本疾患はX連鎖劣性遺伝病であり、進行性である」ことをクライアントに告げた後、「この疾患には遺伝の問題がある。子どもさんへの告知をどうするか、遺伝カウンセリングを受けたほうがよい」と説明し、Aさんの勤務する遺伝カウンセリング室へ紹介したのである。看護師の報告をもとに、臨床遺伝専門医と相談し、この事例はAさんが担当することになった。

3-1-1 初回カウンセリング

カウンセリング当日、クライアントは妻に付き添われて受診し内科外来でカルテを作成した。Aさんは看護師がクライアントと妻をカウンセリング室に案内

内する姿を観察し、段差歩行に多少の難があるものの、一般歩行は普通であることを確認した。

約2時間のカウンセリングは紹介状をもとに、病状の確認（主治医から言われたことに対するクライアントの理解度のチェック）、家族歴の詳細な聴取、家族関係、病気の受け入れ状況の確認、仕事への思いなどの聴き取りに費やされた。主治医からは娘達への告知についてカウンセリングしてほしいと依頼されていたが、クライアントは自分の病気にどう対応したらよいか、色々な悩みがあるようだった。初回のカウンセリングでクライアントに告知の問題について真剣に考えさせることは難しいと感じたAさんは、クライアントの気持ちの理解と信頼関係を築くことに重点をおき、娘への告知は次回の面接の課題としたのである。初回カウンセリングにより、次のようなことが明らかになった。

- ・クライアントの血縁には本疾患を疑われる患者が多発していて、昔から『男だけがかかる病気』が多いと親戚内で秘かに話し合われていたこと。
- ・クライアントは今後の生活に強い不安を感じていること。経済的な問題だけでなく、何か家族間の人間関係に問題がありそうなこと。
- ・クライアントと長女の間には「垣根がある」ようで、できれば自分の病気のことを話したくないように感じたこと。
- ・カウンセラーが同伴した妻との応答に「違和感」を感じたこと。

3-1-2 スタッフミーティング

カウンセリング後、スタッフ（看護師、臨床遺伝専門医）でミーティングを行ったが、

- ・娘に発病の危険性はないが、告知が子供たちの人生に与える影響がきわめて大きく、慎重に対応すべきである。特に家族関係に関する情報が不足している段階では、安易に告知に関する話題を提供することは危険であること。
- ・本症は進行性の遺伝病であるが、クライアントの家庭には父親の失業など疾病に立ち向かうには困難な背景がありそうなこと。
- ・クライアントの精神的支援に妻の存在は重要であるが、妻にも健康上の問題がありそうで、このことも今後の支援に影響する。

などの問題点が多いことを確認した。病気や遺伝に関する情報提供と、子どもへの告知に関する通りいっぺんの話(告知の時期・方法に関する一般的な意見、告知を行なう利点と欠点を話し、クライアントの自律的決定に任ず)ではクラ

イベントを途方に暮れさせることは明らかである。臨床遺伝専門医の内科医は「大学の先生は、よくわかっていたから我々に紹介したのですね。期待に応えるのは大変だなあ」とため息をついた。現代遺伝カウンセリングは単なる情報提供だけではなく、クライアントの立場にたって自律的な決定を支援し、心理的介入をおこなわなくてはならない。クライアントは、医学・遺伝学的な情報だけを基に自律的決定を行なうのではない。決定には日常生活に伴う家族関係、社会的な背景、個人の価値観などが影響する。カウンセリングには時間がかかるし、カウンセリングだけで対応するには限界があるだろう。遺伝カウンセリング室のスタッフ間で長時間にわたって相談した結果、本疾患が大阪府の特定難病疾患に指定されていることもあり、ここは保健所と連携することが最もクライアントのためになるのではないかとミーティングでの結論を得た。

3-1-3 保健所との連携

翌日、Aさんはクライアントに電話をかけ、「カウンセリングでは言い忘れたが、あなたの病気は色々な公的扶助を受けることができます。もし差し支えなければ説明のために保健師さんに訪問してもらうことができますよ」と保健所と協力して今後の対応を進めていくことの了解を得た。その後でクライアントの住所を管轄する保健所の保健師長に電話し、事情を話して協力を依頼した。Aさんと臨床遺伝専門医はその日の夕方、保健所を訪れ、地区担当保健師および数名の保健師を相手に事例の説明や本症にかんするプレゼンテーションを行い、援助を依頼した。

1週間後に担当保健師からクライアントの訪問結果について詳細な報告があった。報告の要点をまとめると、

- ・ 特定疾患に対する医療費の受給認定手続がなされていなかったため、大学病院の主治医と連絡をとって手続を進めていること。
- ・ 妻が長年にわたってある疾患のため服薬治療を受けていて入退院を繰り返していること。クライアントは妻の服薬管理もしていて、仕事と家庭の両方を切り盛りしてきた経過がある。保健師に「妻の病気のことでも遺伝カウンセラーと相談したかったけど、どうしても言い出せなかった」と語ったという。
- ・ 保健師が3人の娘たちに面談したこと。クライアントと長女の間はあまりうまくいっていないようで、クライアントは「長女には病気の話をしては理解できないだろう」と思っていること。
- ・ クライアントは遺伝カウンセリングを受けたことに非常に満足し、今後にも期待していること。

最後に「次回のカウンセリングでは、担当保健師として同伴受診させて欲しい」と書かれていた。

その他、家族の経済的背景や家族関係のダイナミクスなど、初対面の対話だけでは聞き出せなかった情報が豊富で、Aさんは保健師の技量に感嘆の念を禁じえなかった。妻の病気が確認され、クライアント家族の社会的脆弱性は初回カウンセリングでAさんが感じた以上であった。

遺伝カウンセリングでは共感的理解という方法論をとりながら、クライアントの心の奥の心理状況や価値観・行動特性を探っていく。しかし、主治医からの依頼（遺伝情報の提供など）にも応えねばならず、少数回のカウンセリングでは1人の人間を正しく理解・評価することは困難である。保健師はカウンセラーとは異なった役割・方法によって家族に切り込んでいく。とくに訪問により得られる情報は多い。その専門性は、協力体制をとることで遺伝カウンセリングにも大変メリットが大きいことを実感した。遺伝カウンセリングでの初回面接はクライアントとカウンセラー間の信頼関係樹立が目標と言って過言ではない。Aさんは、クライアントが自分に期待を持ってくれたことがうれしかったが、過度の期待を抱かせることは自律的決定に影響を与える危険があるので、今後の責任を感じた。

3-1-4 2回目のカウンセリング

2回目のカウンセリングは2週間後に妻および地区担当保健師同伴のもとに行われた。2回目カウンセリングでも、到達目標（ゴール）は特に設定せず、初回に提供しておいたいくつかの課題について、クライアントに自由に話をさせた。初回には口が重かったクライアントだが、今回は保健師も交えて活発に自分の気持ちを表明した。2回目のカウンセリングの内容は以下のとおりであった。

- ・数年前に死亡した仲のよかった従兄弟（診断はされていないが、同疾患と思われる）との思い出を話した（従兄弟の死に到る経過を話すことにより、自らの病気の受容を進めているとAさんは判断した）。
- ・治療薬の副作用についての質問（これは主治医に質問するよう指示）
- ・クライアントは子どもたちとの関係に悩んでいることを告白。「子供たちが発病することはないと知って安心だが、遺伝子が伝わったら可愛そうだ。すぐには無理だと思うが、告知するとしたらどのようなきっかけで、どうやって告知すればよいか」とクライアントから質問させることに成功した（クライ

- メントに自律的に問題を解決させるためのカウンセリング技術である)。
- ・自分が妻を支えていかねばならないが、自分の病気が進行したらどうなるだろうという不安を表明した (Aさんは共感的な対応に徹した。安易な励ましはクライアントの拒否に会うこともある。自分の気持ちを理解してくれる人がそばにいるという実感がクライアントを勇気づけることが多い。)

本症は経過が長いので、個々の質問に対して即座にカウンセラーの意見を提供する必要はない。カウンセラーはクライアントが「考える材料」を提供し、自分の問題に対して逃げ出さずに立ち向かうよう支援することが重要である。カウンセリングは当分の間、月に一度は定期的に行い、間で保健師が訪問を行なうことになった。また、クライアントが不安を感じた場合は、いつでもメールまたは電話によりAさんと連絡がとれることを約束した。

2回目のカウンセリングの際、長女の友人関係に話が及び、一抹の不安を感じたAさんは、保健師に性教育の指導を依頼した。それから日をおかず、訪問を利用して長女に1時間ほど性教育をおこなったという保健師からの報告をAさんは受け取った。2回目カウンセリングの数日後にAさんはクライアントから電話を受け、「亡くなった従兄弟の弟(近県在住)がカウンセリングを受けたいと言っているが、相談にのってくれるか」と相談があった。快諾したAさんは来訪したその男性に遺伝カウンセリング(発症前遺伝カウンセリング)を実施し、臨床遺伝専門医と相談の上、地元の専門医と遺伝カウンセリング施設を紹介した。この電話は、クライアント自身の病気の理解と受容が進み、積極的に行動しようと決意した心理変化と評価してよいとAさんは考えた。

3-1-5 娘の妊娠とクライアントへの危機介入

初回カウンセリングから数ヶ月を経過した時にひとつの事件がおこった。Aさんはクライアントからの電話により、長女が妊娠したことを知った。せっかくの性教育の効果が実らなかったことは残念であるが、ケースにより教育の効果は異なる。電話でクライアントの心の動揺が激しいことを確認したAさんは、とりあえず保健師に緊急訪問を依頼したうえで、電話による危機介入を試みた。危機介入はカウンセリングとは異なり、事故防止のための緊急的な心理介入である。経験が少ない遺伝カウンセラーは心理専門職に任せたほうが無難であるが、Aさんはこれまでに何度かの経験がある。クライアントとの信頼関係が樹立しているし、保健師による訪問の効果を期待して、あえて試みたのである。翌日には保健師から詳細な報告を受けた。クライアントの言動はしっかりとっていて、混乱は一時的だったようである。クライアントは娘を診察した産婦人

科医に自らの病気のことを話し、対応を相談したそうである。最終的にはクライアント自身が親としての決断を下した。未成年の事故妊娠として対応したようである。

今回のような緊急事態への対応は、保健所と連携していたからこそ可能だったと A さんは考えている。かつて A さんは、染色体異常をもった乳児の母親が服毒自殺を試みようとしたケースを担当したことがある。薬局から「眠剤をあちこちの薬局から少しずつ購入している女性がいる」と保健所に通報があり(母親が同じ薬局を1日のうちに2度訪れたことで発覚)、緊急訪問した保健師の機転により事故の発生は未然に防がれた。保健師から相談を受けた A さんは直ちに保健師と一緒に母親の自宅を訪問した。自殺企画は入院をためらってはいけない場合があり、その判断は難しい。A さんは状況の観察からカウンセリングが可能だと判断し、保健師と協働してカウンセリングを開始することにした。母親は A さんのカウンセリングに通うようになり、保健師は頻回に自宅の訪問を続けてくれた。2週間ほどたった頃、保健師は、「訪問しても、話すことがなくなりました」と A さんに訴えた。A さんは「何も話さないで結構ですから、一緒に泣いてあげてください」とお願いした。カウンセラーと保健師の役割分担を試みたのである。保健師は「それなら出来ます」と期待に答えてくれて、母親は見事に危機を脱した。最初は医療を拒否していた母親は自信をもって育児ができるようになり、療育や子どもの外科手術などのハードルを越えていった。今では、障害を持った子供たちの親の地区リーダーとして活躍している。そんなことを思い出した A さんであった。

A さんは、この事件の後、クライアントの娘に対する気持ちが大きく変化したことに気付いた。事件後まもなく、クライアントから A さんに「娘と自分の病気について話しあった。娘に会って欲しい」と依頼があった。A さんは、たまたま近日中に予定されていた難病相談会に面接の場を設定することにした。

3-1-6 難病相談会における面接

難病相談会はある研究会が主催して定期的に行われている。予約制で担当保健師がつきそうことでわかるように、地域難病ケアの支援活動としての側面を持っている。A さんも今回の相談会では遺伝カウンセラーとして参加が決まっていた。

相談会にはクライアント、妻、娘の1人とおなじみの保健師が同伴して来訪した。クライアントを囲んで、神経内科専門医、カウンセラーの A さん、臨床心理士、社会福祉士が一堂に介してグループ対応した。このようなグループ対応は深刻な告知やカウンセリングそのものには向いていないが、異なった専門

領域からの意見は継続中のカウンセリングや保健師の支援活動に役立つことが多い。クライアントが娘に対して自分の病気についてすでに話していることを知っていたAさんは、娘の理解度を客観的に評価することに努めた。娘は「病気の進行」や「遺伝」について、かなりの理解をしているようだが、自らの問題としてどう受け入れているかは評価が難しかった。せつかく社会福祉士が同席しているので、Aさんは「店を持ちたいという希望について、社会福祉士の先生の意見を聞いてみたら」とクライアントに促してみた。Aさんはこれまでのクライアントとの対話のなかで、「病気さえなければ小さな店をもつことが夢だったのだが」とコックとしての夢を捨てていないことを知っていたからである。この時、社会福祉士から、障害者の起業については色々な公的援助があることが紹介された。この話になると、いつもはため息ばかりついていたクライアントが、同席者と活発に意見を交換するうれしそうな姿があった。しかし、面接終了後、スタッフ間のディスカッションでAさんは、医師から「進行性の病気なのに、開業することはかえって本人や家族に負担をかけるのではないか」と質問され、不安を感じた。

3-1-7 そして開業

半年後にAさんは保健師からクライアントが小さなレストランを開業したとの連絡を受けた。お客として立ち寄った保健師からは、妻や子供たちが店を手伝い、りりしく働くクライアントの姿が素敵だったとの感想が添えられていた。結果的には店の営業は3年間で終わった。開店時にはクライアントは車椅子で仕事をこなしていたが、病気の進行のため、仕事が続けられなくなったのである。病弱な妻にとっても営業は健康上問題があったようである。Aさんはロジャースのカウンセリング理論を採用してカウンセリングを行なっているが、進行性の難病や、治療不可能な障害をかかえた患者や家族へのカウンセリングでは、「勇気づけ」の方法として古くから使われている手法がある。それはクライアントの意識を「将来起こるかもしれない悪いこと」からそらせて、意識を現実の認識に向かわせ、「今を大切にしよう」、「今できることをしよう」と励ますのである。QOL重視の現代医療思想にも通じるテーマであるし、「延命か人間としての尊厳か」という対比テーマでもある。もちろん極端なステレオ思想は好ましくなく、両者のバランスが重要というのが結論である。クライアントの病気は進行と共に「うつめ傾向」が強まることが知られていて、日常の精神保健が重視される。たとえ僅かな期間であったとしても、開業がクライアントと家族の心の中で、「人生の輝き」となれば、将来確実に訪れる苦難を乗り越える材料になるかも知れないという期待が、Aさんが開業を勧めた理由であった。

結果的に良かったかどうかは将来の判断を待つしかない。カウンセリングはクライアントの行動決定に強い影響を与えるので、責任を伴う行為であること、カウンセラーは真にクライアントの立場から支援を行なわなければならない（評論家的な意見を言うことはたやすい）ことをあらためて思い知らされた。Aさんはこのことを悩み続け、後日、保健師に自らの苦しみを打ち明けた。保健師はAさんの行動を支持してくれて、カウンセラーであるAさんが保健師から勇気づけられる結果になった。

3-1-8 血縁親族からの遺伝カウンセリング依頼

数年間が経過した。Aさんがクライアントと会うのは年に1回くらいになったが、その間、クライアントからの紹介で何人もの血縁親族に遺伝カウンセリングを行なった。内容は遺伝子診断に関する相談、子どもの告知に関する相談、治療に関する相談、結婚や出生前診断に関する相談など多岐にわたった。親族といえどもお互いに利益が相反する可能性がある。1人の遺伝カウンセラーが親族の相談を一手に引き受けることは好ましくない。地理的な問題も加わるので、Aさんはひととおりの話を聞いた上で、各地の専門医や遺伝カウンセラー、場合によっては保健所を紹介することになっている。ただ、遠隔地のクライアントがAさん以外のカウンセラーを拒否して飛行機で通ってくる例もあり、説得に困ったこともあった。近隣に一族の情報が漏れるのが怖いという、遺伝をめぐるわが国の文化的背景もあるのかなとAさんは思った。紹介やコーディネーションを行なう際、この点の注意も必要である。

3-1-9 訪問カウンセリング

経過中にAさんは保健師から「クライアントがふさぎ込んでいる」との連絡を受けた。クライアントの介護が最近かなり大変になっているとの情報を得て、Aさんは保健師の案内でクライアントの自宅を訪問することにした。久しぶりにクライアントと面接をしたAさんは介護の面から自宅の生活環境を見せてもらった。そろそろ自宅での介護が限界に近づいていること、クライアントと同居の妻の精神身体状態が不安定なことを確認したAさんは保健師と相談して、今後の支援体制を見直そうということになった。Aさんの分担はカウンセリング室の臨床遺伝専門医に協力してもらい、医学的なケアについて主治医と相談することになった。また夫婦の支援について、すでに独立している子供たちや親族とも相談が必要と考えられた。保健師は訪問看護師やケアマネージャーと相談の上、クライアントの今後の病気の進行に備えるための計画立案を約束し

てくれた。

Aさんは医療従事者の資格を持っていない遺伝カウンセラーであり、自宅を訪問したり、介護にまで意見を述べることは遺伝カウンセラーの役割を逸脱していると言われるかも知れない。カウンセラーはクライアントと一定の距離を置く必要があることも確かである。しかし、遺伝カウンセラーがクライアントの生活の現場を知ることはカウンセリングのためにも役立つし、クライアントとの信頼関係を深める効果があることも事実である。また、なにより保健師とよい信頼関係を作るためには、カウンセラーが現場に出向くことが一番だとAさん自身の経験からくる確信がある。

3-1-10 エピローグ

訪問からさらに何年かの月日が経過して、クライアントは妻と一緒に入所していた特別養護老人ホームで息を引き取った。ホームで「3人の子供たちの孫が時々訪問してくれるのが楽しい」と言っていた夫婦の姿をAさんは忘れることができない。

第4章 地域保健行政と連携した遺伝カウンセリングシステムの構築をめざして

4-1 新しい遺伝カウンセリングシステムの問題点

第2章で解説したとおり、2000年代に入って専門職の遺伝カウンセラー（認定遺伝カウンセラー）が制度化され、全国60を越える専門医療施設に遺伝医療の専門部門が誕生した。新しい時代に対応した遺伝医療システムがようやく完成したと言える。しかし、新しいシステムでは先端医療への対応が優先され、地域との連携を視野に入れた整備は手つかずの状態と言ってよい。第3章で紹介した仮想事例に登場するAさんは専門施設に勤める遺伝カウンセラーである。新しいシステムのもとで、遺伝カウンセラーが仮想事例のような対応を行なうことには多くの制約があるだろう。決してAさんのモデルが筆者だというわけではないが、個々の挿話は筆者の体験を基にしている。なぜシステムが完備されていない時代に仮想事例のような対応が可能だったかということ、筆者が研究者の立場で、比較的自由な行動をとることが出来たからにはほかならない（そのかわり、時間と費用の負担は少なくなかった）。今後、地域連携をめざした整備に着手するにあたり、現行のシステムの問題点を明らかにしておく必要がある。

- 1) 専門医や遺伝カウンセラーは都市に偏る傾向がある。
- 2) 当然のことながら、遺伝カウンセリングには診療費としての対価がかかるようになった。一部の遺伝子診断については保険適用されているが、遺伝カウンセリングは適用外。遺伝カウンセリング内容を医療用カルテに混載できないため、遺伝カウンセリング専用のカルテを作成しなければならず、初診扱いとなる。多くの施設で1回1時間の相談に数千円～1万円の費用がかかる。
- 3) 専門施設におけるカウンセリングは、専門医療に連携したカウンセリング（臨床遺伝専門医の診療や各科の専門医療を支える遺伝カウンセリング）に多忙で、地域との連繫に時間を割くことが必ずしも容易ではない。
- 4) 費用の問題もあり1度きりの相談が多い。カウンセリングは情報提供に偏りがちで、長期にわたる包括的な支援活動は困難である。

このような状況下で遺伝性難病の地域ケアを充実させるためのシステム作りを考えねばならない。多忙な認定遺伝カウンセラーを地域ケアに参入させるためには、カウンセラーの善意だけで公的サービスに協力させることは無理で、保健所側で必要な経費を予算化しなければならない。認定遺伝カウンセラーの

養成数が増加すればケースごとの対応ではなく、非常勤または常勤で認定遺伝カウンセラーを保健所スタッフ（または市の保健センターなど行政の基幹保健医療施設）の一員として雇用することも選択肢のひとつであろう。そのためには地域の期待に応えることができる認定遺伝カウンセラーの養成教育の改革も必要である。また地域で活躍する認定遺伝カウンセラーの支援体制（専門施設による）の構築も必要となるだろうが、なによりも認定遺伝カウンセラーと保健師の相互理解と連携が深まることが前提である。都市・地方を問わず全国的にはその気運は必ずしも熟しているとはいえない。経過的には大阪府のように地域ケアを指向した遺伝性難病の相談会を専門医や遺伝カウンセラーと地域保健マンパワーが協力して開催するなどの経験が必要になると思われる。大阪府の場合、相談会を支援する公的機関（大阪難病医療情報センター）の役割が大きかったが、難病支援団体など民間団体が支援することも可能であろう。

4-2 情報化社会の影響

システムに内在する課題とは別に、社会情勢の変化も考える必要がある。かつては保健師による地域活動の中で、遺伝カウンセリングのニーズが掘り起こされ、専門医療に繋がるケースが多かった（今でも大阪ではその傾向が強いかも知れない）。しかし、最近ではインターネットを見ての医療アクセスが増加している。必ずしも地域保健活動の低迷だけでなく、情報社会の到来と考えるべきであろう。このような事例では医療を提供する側にも、受ける側にも最初から地域保健サービスとの連携が視野に入りにくい可能性がある。また、情報格差の問題も生れ、情報弱者と呼ばれる人々や、本当に必要な人が適切な専門医療や遺伝カウンセリングを受けられるかという問題が生れるだろう。われわれとしては、このようなクライアントの中から必要な事例を選び、いかに地域保健サービスに繋いでいくかを考えなくてはならない。また、地域保健の立場からは、情報弱者をいかに的確に専門サービスに繋いでいくかを考えて欲しい。特に、「インターネット時代の地域保健活動」という新たなテーマに取り組まねばならないだろう。

4-3 地方がかかえる問題

新しい遺伝医療提供システムは、専門施設や遺伝カウンセラーが不足している地方の実情を配慮していないのではないかという指摘も少なくない。かつては東北地方など、大都市から離れた地域では、保健師活動を中心に地域遺伝サービスの充実を計ろうとの活発な動きがあり、学会も援助を行ってきた経過

がある。しかし、近年では、この動きが低迷しているのは事実である。このため、専門職の養成とは別に、地域の医療・保健従事者を対象に遺伝医療の初期研修を行い、地域のニーズに対応させてはという意見も一時期において提案された。しかし、国民に遺伝リテラシー教育が進まないままに、遺伝子診断などゲノム科学を応用した検査が急速に普及しつつあるわが国の現状では（一例として DTC 検査のように消費者がインターネットを介して医療機関を介さずに遺伝子検査を受けることができる時代が到来し、対応がせまられている）、中途半端なサービスの拡大より信頼できる専門施設の充実と、専門職の遺伝カウンセラーの養成を急ぐべきだとの意見が学会では主流を占めた。この問題は今後のわが国の情勢を見ながら柔軟に対応すべきとの意見もあり、議論が続いている。

4-4 大阪の体験に基づいたわれわれの提言

地域難病ケアシステムの構築には、遺伝性神経難病ケア研究会の活動が、ひとつのモデルを提供していると自負している。専門施設に勤務する専門職（専門医、遺伝カウンセラー、その他の専門職）と地域保健を担当する保健師が公開講座や患者相談会を協力して開催し、お互いの連携を深める試みは、全国各地で実践が可能であろう。しかもこのシステムは神経難病だけに限ったものではない。難病のなかで重要な部分を占める遺伝性難病の地域ケアシステムとして採用可能である。これらの活動を介して地域の実情にあったシステムの構築に発展させることが可能と思われる。ただ、大阪府で成功した背景には、行政の理解と後援、企画運営を担当する公的機関（大阪難病医療情報センター）の存在、大阪府の保健所保健師の高い能力と意欲があったことが要因と考えている。保健所など地域保健システムを動かすためには行政の理解が不可欠である。国や県のモデル事業として下ろしてくることも有効と思われるが、関係者の絶え間ない行政への働きかけが必要であろう。

第5章 おわりに

遺伝性難病をかかえた患者や家族の地域ケアを向上するために、専門医療や遺伝カウンセリングを提供するマンパワーと地域保健活動に従事するマンパワーとの間に連携システムを構築する必要があること、そのためには遺伝カウンセラーと保健師が専門職としての相互理解を深めることの重要性を指摘した。高度先進医療の発達はめざましいが、先端医療と地域ケアは車の両輪である。特に遺伝性難病をかかえた患者や家族が幸福な日々を送れるためには、両者のバランスがとれていることが絶対に必要である。今後、近畿地方の行政システムの変革に伴って、地域保健医療システムも大規模な変貌が予想されている。われわれの体験を今後の近畿医療圏の地域保健システムの再構築に生かされれば幸いである。また、さらにゲノム時代の医療・地域保健連携システムのあり方を大阪から全国に発信していきたいと願っている。

謝辞：筆者は遺伝カウンセリングと遺伝性難病をかかえた患者や家族の地域ケアのあり方を研究テーマにしてきたが、長年にわたって研究に協力して頂いた患者家族の皆様や、大阪府保健所の保健師の皆様から心から謝意を表明したい。また、1980年代に遭遇した羊水検査をめぐる大阪府の歴史的な背景にもかかわらず、われわれ神経難病ケア研究会の活動を長年にわたって支援してくれた行政関係者、とりわけ大阪難病医療情報センターのスタッフの皆様には幹事の1人として深い謝意を表明したい。

参考文献

- ・大倉興司、半田順俊、松田健史：遺伝相談の現況と将来．臨床遺伝研究、2：69-138、1981
- ・平成10年度厚生科学研究「遺伝医療システムの構築と運用に関する研究（主任研究者 古山順一）、平成12年度厚生科学研究「遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究（主任研究者 古山順一）報告書、1999、2001
- ・地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究（分担研究者 黒木良和）：遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究（主任研究者 古山順一）平成12年度中間報告書、2001
- ・遺伝カウンセラー（非医師）制度に関する研究（分担研究者 千代豪昭）：遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究（主任研究者 古山順一）平成12年度中間報告書、2001
- ・福西勇夫、宗田 聡（編）：遺伝カウンセリング．現代のエスプリ、至文堂、2001
- ・認定遺伝カウンセラー制度に関するホームページ
<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>
- ・千代豪昭：遺伝カウンセリング、面接の理論と技術．医学書院、2001
- ・千代豪昭、滝澤公子：遺伝カウンセラー、その役割と資格取得に向けて．真興交易医書出版、2005
- ・千代豪昭：クライアント中心型の遺伝カウンセリング．オーム社、2008
- ・福嶋義光編：遺伝カウンセリングハンドブック．メディカルドゥ、2011
- ・千代豪昭：地域遺伝カウンセリング／津村智恵子編：「公衆衛生看護学（旧：地域看護学）」、中央法規出版、2012
- ・千代豪昭：日本の近代化と医療の発達、母子の健康をめぐる日本の医療の発達／千代豪昭、黒田研二編「学生のための医療概論 第3版増補版」、医学書院、2012

大阪難病医療情報センター

〒558-8558 大阪市住吉区万代東3丁目1-56
(大阪府立急性期・総合医療センター内)
TEL: 06-6694-8816 FAX: 06-6608-8416

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
(阪和記念会館内)
TEL: 06-6696-5685 FAX: 06-6696-3473
