

## The Annual Report of the Genetic Counseling Clinic in Fukuoka University Hospital

Yuka URATA<sup>1,2)</sup>, Kumiko OHKUBO<sup>1,3)</sup>, Takahito INOUE<sup>1,4)</sup>,  
Tosiyuki YOSIZATO<sup>1,5)</sup>, Takasi NAKAGAWA<sup>1,6)</sup>, Mayumi SUGAMURA<sup>1,6)</sup>,  
Yumiko IKEGAMI<sup>1,7)</sup>, Chieko TAKAKURA<sup>1,2)</sup>, Yuko SIRABE<sup>1,4)</sup>  
and Junko ONO<sup>1,3)</sup>

1) *The Genetic Counselling Clinic, Fukuoka University Hospital Fukuoka, Japan*

2) *Division of Nursing, Fukuoka University Hospital*

3) *Department of Laboratory Medicine, Faculty of Medicine, Fukuoka University*

4) *Department of Pediatrics Faculty of Medicine, Fukuoka University*

5) *Center for Maternal, Fetal and Neonatal Medicine, Fukuoka University Hospital*

6) *Department of Otolaryngology, Faculty of Medicine, Fukuoka University*

7) *Department of Clinical Laboratories, Fukuoka University Hospital*

Abstract : The Genetic Counseling Clinic was organized at Fukuoka University Hospital in April 2005 in order to provide appropriate medical care for patients with genetic diseases and their affected family members. Our staff consists of doctors, nurses, a counselor, and a medical technologist who provide information and support to patients, who have birth defects or genetic disorders, and their families on every Friday except the third Friday of each month. We herein report our activities for the 14 months of operation following the opening of the Genetic Counseling Clinic.

Key words : Genetic Counseling Clinic, Genetic counseling, Genetic disease, Counseling

### 遺伝医療室活動報告 第1報

浦田 由香<sup>1,2)</sup> 大久保久美子<sup>1,3)</sup> 井上 貴仁<sup>1,4)</sup>  
吉里 俊幸<sup>1,5)</sup> 中川 尚志<sup>1,6)</sup> 菅村真由美<sup>1,6)</sup>  
池上由美子<sup>1,7)</sup> 高倉智恵子<sup>1,2)</sup> 調 優子<sup>1,4)</sup>  
小野 順子<sup>1,3)</sup>

- 1) 福岡大学病院遺伝医療室
- 2) 福岡大学病院看護部
- 3) 福岡大学医学部臨床検査医学
- 4) 福岡大学医学部小児科
- 5) 福岡大学病院総合周産期母子医療センター
- 6) 福岡大学医学部耳鼻咽喉科
- 7) 福岡大学病院臨床検査部

要旨 : 2003年8月に関連10学会により遺伝子検査に関するガイドラインが作成され、適切な遺伝医療を実施する体制整備が求められた。福岡大学病院遺伝医療室は、2005年4月個人情報保護法が施行となることを受け、設立された。遺伝医療室は、臨床遺伝専門医、遺伝医療室担当看護師、臨床心理士、および臨床検査技師から構成され、遺伝や遺伝病についての悩みや不安を持ったクライアントと家族を対象に、遺

伝相談を行いクライアントの自律した意思決定を支援している。遺伝相談は、第3週を除く金曜日の午後、実施しており、本稿では、遺伝医療室開設後14ヶ月の活動内容について報告する。

キーワード：遺伝医療室、遺伝相談、カウンセリング、電話訪問

## はじめに

2003年にヒトゲノム解析の完了が宣言され、ポストゲノム時代に対応した新たな遺伝医療が求められている。遺伝病だけでなく、癌や生活習慣病の原因遺伝子の解明が進み、予防医療やオーダーメイド医療、遺伝子治療の分野が更に発展していく中で、遺伝に関する社会の関心も高まってきた。また、2003年8月に関連10学会により遺伝子検査に関するガイドラインが作成され、適切な遺伝医療を実施する体制整備が求められている。2004年4月個人情報保護法の施行に伴い、「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイドライン」の中で、「遺伝情報を診療に活用する場合の取り扱い」が規定されたことを受け、2004年4月より当院の遺伝医療室設立が検討され体制を準備した後、2006年2月より実際に遺伝相談<sup>注1</sup>を開始した。今回、開設から2007年3月まで、14ヶ月間における遺伝医療室の活動を報告する。

## 対象と方法

2006年2月から2007年3月までに、遺伝医療室にて遺伝相談を行なったクライアント<sup>注2</sup>について、遺伝相談件数、クライアントの年齢、クライアントから見た発端者の続柄、疾患別分類と件数、相談内容、来室者、所要時間について解析した。また同期間の遺伝医療室担当者への電話連絡については、電話対応後来室して遺伝相談を実施した症例を含めて件数、相談内容、連絡者、対応所要時間の解析を行った。但し、当院においては電話による遺伝相談は行わず、対応のみにとどめ、直接来室に

よる遺伝相談のみ実施している。遺伝医療室の概要については、表1に示す。電話による遺伝相談予約の際は、対応者となる担当看護師は、その内容を「遺伝医療室予約用紙」(表2)に記載し、相談内容の適切な把握を行っている。

## 結 果

該当期間の遺伝相談件数は27件であり、うち新患は18件であった。遺伝相談の月別件数は0～5件で、月平均1.9件であった(図1)。クライアントの年齢は、30代8件、20代7件、40代2件、50代1件の順で多かった(図2)。クライアントから見た発端者の続柄については、児11件(出産後、まもなく死亡した児1件も含む)、本人3件、胎児2件、親戚1件、弟1件であった(表3)。遺伝相談に要した時間は新患・再診を含め、30～120分で、平均62分であった。活動開始から4カ月目までに、設定時間枠60分を超過し、75分から120分を要した遺伝相談が4件続いた。5ヶ月目以降は、23件中13件の遺伝相談が設定時間内に終了できた。また、相談回数は1回が11件、2回が5件、3回が2件であった。

相談内容を疾患別に分類すると16疾患であり、骨疾患が最も多く4件であった。その内訳は、致死性骨異形成症候群2件、先天性骨形成不全症、Debyuqoa dysplasiaが各1件であった。その他の疾患は、Norrie病の2件、myotonic dystrophy, nemalin myopathy, Reye症候群、4-ヒドロキシ酪酸尿症、1型糖尿病、難聴、腎性尿崩症、Potter症候群、Osler-Rendu-Weber病、染色体相互転座、XYY症候群、跛行が各1件であった(表4)。

遺伝相談内容は遺伝形式、疾患概念、着床前・出生前

表1 遺伝医療室の概要

診療日	毎月第3週を除く、金曜日の13時30分～16時40分
診療場所	心臓血管外科外来
担当者	兼任で医師5名、看護師2名、臨床心理士1名
対象疾患	遺伝疾患、遺伝子・染色体異常による疾患、それらの疾患により受診希望の患者・家族、院内診療科から紹介の患者・家族
診療形態	予約制で自由診療、1枠30分、初診時は2枠60分
予約方法	院内外共に、担当医師のPHS、又は担当看護師のポケットベルに連絡
予約受付時間	平日10時～15時
スタッフカンファレンス	週に1回(金曜日)開催

表2 遺伝医療室予約用紙

遺伝医療室予約用紙 平成 年 月 日受付 :サイン( )

登録番号	— —	遺伝番号	GC— —
患者氏名	性別：男・女		
生年月日	明・大・昭・平 年 月 日生( )歳		
当院受診歴の有無	無・有( )		
住 所			
連 絡 先	電話番号：( ) — 続柄： 携帯電話： — —		
紹介の有無	無・有( )		
来院予定患者の氏名	続柄：		
受診希望の日時 第1・2・4金曜日	①平成 年 月 日 14:00 15:00 ②平成 年 月 日 14:00 15:00		
受診目的	対象疾患：		

カンファレンス内容

受診予定日時	平成 年 月 日 予約時間 : 連絡：済・不要
担 当 医 師	
内 容	

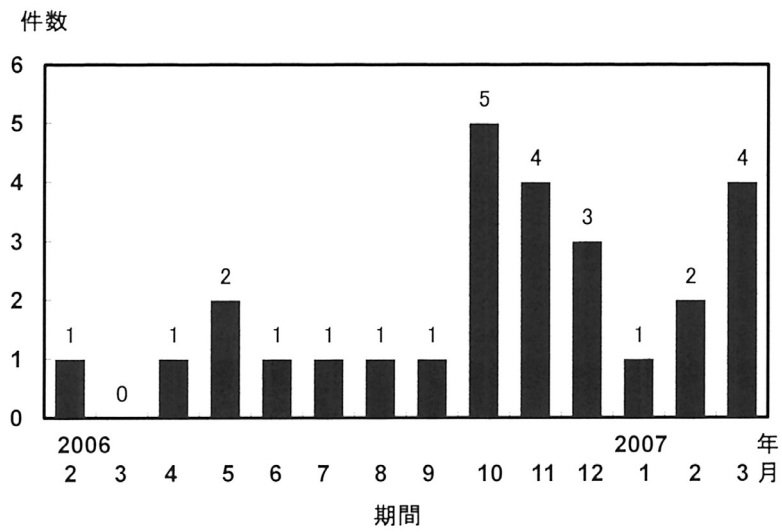


図1 遺伝相談件数推移

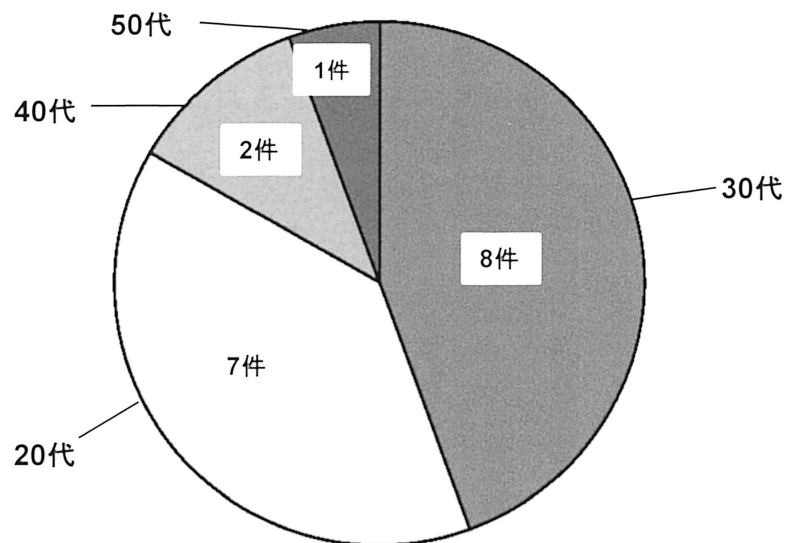


図2 クライアントの年齢層

表3 クライアントから見た発端者の続柄と件数

続柄	件数
児	11
本人	3
胎児	2
親戚	1
弟	1

表4 疾患・症状別件数

系統別分類	疾患名・症状	件数
骨疾患	致死性骨異形成症候群	2
	先天性骨形成不全症	1
	Debyuqoa dysplasia	1
神経・筋疾患	myotonic dystrophy	1
	nemalin myopathy	1
	Reye 症候群	1
代謝疾患	4-ヒドロキシ酪酸尿症	1
	1型糖尿病	1
眼科疾患	Norrie 病	2
耳鼻科疾患	難聴	1
内分泌疾患	腎性尿崩症	1
腎尿路系疾患	Potter 症候群	1
血管系疾患	Osler-Rendu-Weber 病	1
	染色体相互転座	1
染色体異常症	XYY 症候群	1
その他	跛行	1

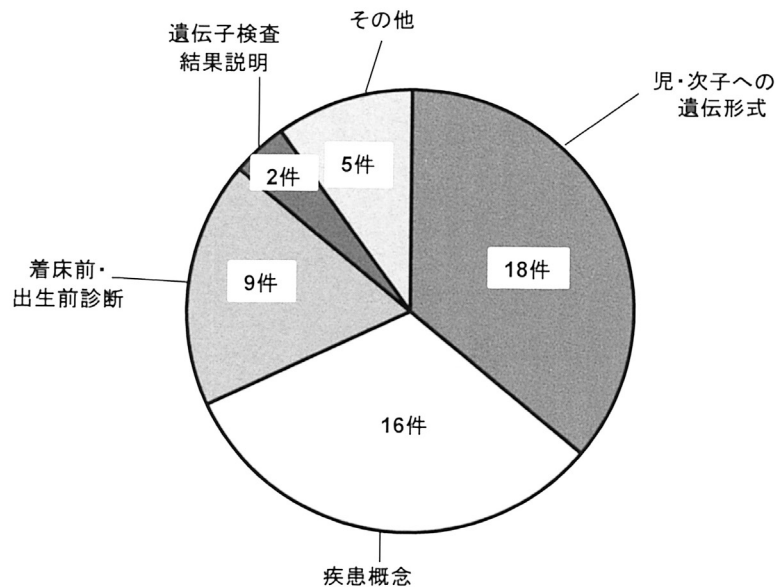


図3 遺伝相談内容 (総件数50件)

診断についての順が多かった(図3)。遺伝子検査の結果説明は2件で、うち1件は、1年前に当院の担当科で遺伝子検査を受けていた。次子希望のため、遺伝子検査の結果の詳細な説明と、母が保因者であることの専門的説明を求めての遺伝相談であった。相談者に関しては、遺伝相談1件につき複数名の来室があり、両親のみが7件、本人と両親・本人と配偶者が各6件、母のみ・姉のみが2件、本人のみは1件、その他2件であった(表5)。

電話対応件数は、総件数100件で月平均7件であった。

電話対応については、兼任の担当看護師が10時から15時に随時対応しており、所要時間は1～20分、1件平均5.4分であった。また、電話内容は予約に関するものが59件と最も多く、次に、親子鑑定の問い合わせの23件であった(図4)。当院のホームページには、親子鑑定は対象外であることを提示しているが、問い合わせのほとんどがホームページを見ていないケースであった。

医療者からの問い合わせの電話は9件で、すべて医師からであったが、遺伝医療室への受診依頼はそのうち1件のみであった。

表5 来室者の内訳

来室者	件数	来室者	件数
両親のみ	7	姉のみ	2
本人・両親	6	本人のみ	1
本人・配偶者	6	姉・姉の夫	1
母のみ	2	息子・義娘	1

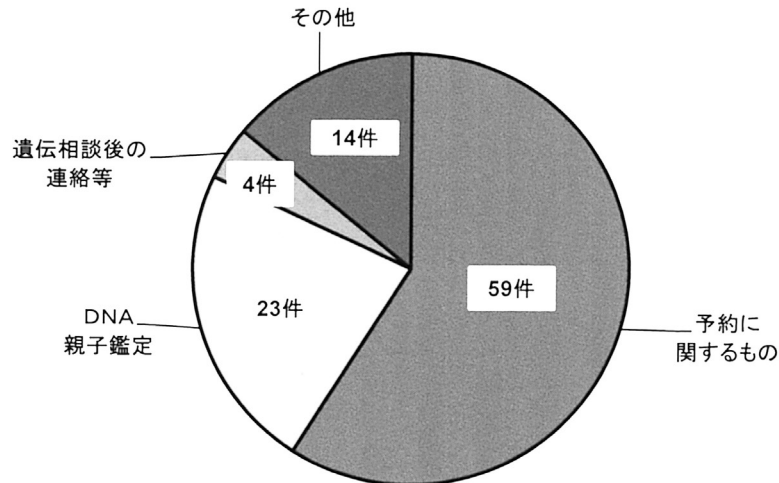


図4 電話内容 (総件数100件)

遺伝医療室の相談予約枠は、1日当たり60分の新患枠2枠、または再診で30分枠4枠を設定しているため、1ヶ月に新患で6枠、再診で12枠まで対応可能である。予約に関しては、ほぼ全クライアントの希望に沿った日時を設定し対応することができた。

また、遺伝相談は原則として対面にて行なうが、遺伝相談中にクライアントが流涙し、意思が不明確で自己決定が難しいと判断された事例について、遺伝相談の3ヶ月後に状況確認のため、担当看護師による電話訪問<sup>注3</sup>を行った。電話訪問の際、クライアントは落ち着いており、夫婦で話し合い今後の行動を自己決定できていた。以後、遺伝相談の次回予約設定がなく、スタッフカンファレンスで今後の支援が必要と判断された事例は、電話による状況確認を行うこととした。

#### 考 察

2003年の調査<sup>1)</sup>で、全国国立大学および国立医療機関85施設において遺伝子診療部門は74.4%に設立および設立予定であったが、2004年の個人情報保護法施行以降ほぼ全施設に同診療部門は設立された状況となっている<sup>2)</sup>。当院では今回の報告期間内に、1名の臨床遺伝専門医を中心に兼任医師3名で、27件の遺伝相談を行っ

た。群馬大学医学部付属病院遺伝子診療部<sup>3)</sup>では、3名の医師で年間30~40件、京都大学医学部付属病院遺伝子診療部<sup>4)</sup>においては、6名の医師で年間300件前後の遺伝相談を行っている。

また、当院においてはクライアントから見た患者の続柄について、児・胎児が18件中12件を占めており、児や次子の遺伝性疾患に対する、20から30代の両親の相談が多いことが明らかとなった。沼部は、東京医科大学病院遺伝外来の活動報告<sup>5)</sup>の中で、「1回目のカウンセリングは相談者からの情報収集と遺伝学的な一般的説明、今後の方針の概略の説明にとどめ、約60分程度で終わるのが普通である。」と述べている。当院でも新患は1回のカウンセリングを60分と設定していたが、開設後4ヶ月目までに行った4件については、遺伝相談の対応時間が延長する結果となり、カウンセリング技術についての反省点となった。遺伝相談の疾患分類は、当院においては骨系統疾患が多かったが、施設により差があり、千葉大学では家族性腫瘍<sup>6)</sup>、東京女子医科大学病院では神経変性疾患が多く報告されている<sup>7)</sup>。これは、臨床遺伝専門医の元来の専門科の影響と考えられた。また、当院の遺伝医療室の相談依頼は、患者本人や家族からの直接の連絡が多く、医療者からの遺伝相談の依頼は1件のみであるが、東京医科大学病院では、他科や他施設からの紹介も

少なくないという報告<sup>5)</sup>であった。この原因として、当院の遺伝医療室の院内外への周知が不十分である可能性が考えられた。

遺伝相談は遺伝学的に考慮すべき問題を有する当事者に、遺伝子検査等によって遺伝的原因を明らかにする前に、その時点で明らかになっている科学的事実に基づき問題の本質を十分説明し理解させ、結婚や子供を儲けることに関する最終結論を、当事者の自律的判断において自己決定させることが基本である。しかし、実際には、その疾患の担当医師のもとで既に染色体や遺伝子の検査を受け、結果が陽性と判明した後に紹介される事例がほとんどであった。遺伝的検査の前に必ず遺伝相談を行い、遺伝的検査の必要性や知る権利・知らない権利についてクライアントとよく話し合うことが重要であり、今後院内外への情報提供を十分にいき、周知方法についても検討していく必要があると考える。

遺伝相談回数については、11件が1回で終了していた。しかし、クライアントによっては本人がはっきりと希望しなかった場合も、心理的サポートが必要な事例がある。遺伝相談の再診回数設定については、クライアントの個別性があるため、遺伝相談後の支援の必要性を、スタッフカンファレンスにおいて慎重に検討し、決定していくことが重要であると考えられる。

疾患別分類では、27件の遺伝相談において、16にわたる疾患や症状と関連があり、幅広い遺伝性疾患への対応を求められることが明らかとなった。現在、遺伝医療室所属の医師は小児科、産婦人科、耳鼻科、内分泌・糖尿病内科のみである。他施設でも課題とされているが、今後さらに多くの遺伝性疾患のカウンセリングに対応するためには、多くの診療科の医師や看護師、事務部門などの参画も含めた人員・人材の確保も重要な課題であると考えられる。

## ま と め

2006年2月から2007年3月までの遺伝相談件数は27件で、このうち新患は18件であった。相談時間は、平均

61.8分であった。クライアントの年齢は、30代、20代が中心であった。また、約半数は1回の相談で終了していた。対象疾患は全身の様々な臓器の遺伝性疾患に分散しており、多くの診療分野の医師や看護師などの関与が必要であることが明らかとなった。今後、遺伝医療室の目的や必要性について、院内外への情報提供や周知方法の検討が必要であると考えられる。

## 注 釈

1. 遺伝相談(カウンセリング): 臨床遺伝専門医が遺伝性疾患を持つ患者や家族に対し、専門情報を提供し、自律した意思決定を支援すること。またクライアントが遺伝に関する事柄をカウンセラーに相談すること。
2. クライアント: 遺伝医療室での相談者。罹患者以外の関係者の場合もある。
3. 電話訪問: 遺伝相談後、本人の同意のもとクライアントの状況把握の目的で医療者側が電話を行うこと。

## 文 献

- 1) 福嶋義光ら:「遺伝医療に関する調査」結果報告。第1回全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 23-36, 2003。
- 2) 和田敬二, 福嶋義光: 全国大学病院・国立医療機関における遺伝子診療部門の活動状況。SRL 宝函 28(1): 24-27, 2004。
- 3) 山田正信: 群馬大学医学部附属病院遺伝子診療部の現状。Kitakannto Med J 55: 275-277, 2005。
- 4) 藤田 潤: 特集遺伝子診療の現状と方向性 各遺伝子診療部の取り組み 京都大学における取り組み。SRL 宝函 28(2): 73-76, 2004。
- 5) 沼部博直: 東京医科大学病院遺伝外来の活動報告。東医大誌 59(2): 165-168, 2001。
- 6) 野村文夫, 羽田明: 特集遺伝子診療の現状と方向性 各遺伝子診療部の取り組み 千葉大学における取り組み。SRL 宝函 28(2): 77-81, 2004。
- 7) 斎藤加代子: 新たに設置された遺伝子医療部門の紹介。東京女子医科大学附属遺伝子医療センター。第2回全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 12-13, 2004。

(平成19.11.10受付, 20. 1. 8受理)