

# 1

## カウンセリングの実際 - 本人、家族にはどのようなことを話しておくか -

白石 公

国立循環器病研究センター 小児循環器部長

今日の医学では、多くの先天性心疾患患者が外科手術で救命され、その大多数が成人期に達するようになった。また、特発性心筋症や肺動脈性肺高血圧、さらには Marfan 症候群などの遺伝性結合組織疾患患者の予後も改善したことにより、従来は管理が困難であった心血管疾患患者の妊娠・出産の可能性および機会が増えた。このような心疾患患者の妊娠・出産に際しては、患者や家族に対して、心疾患の重症度に伴う妊娠中の母体と胎児に関連した危険性を十分説明するとともに、疾患が子どもへと繰り返される可能性など、遺伝学的な知識を正確に伝える必要がある。その意味において、心疾患患者の妊娠・出産に関連した遺伝カウンセリングや、遺伝相談の重要性は増している。同時に遺伝カウンセリングを行うにあたっては、対象者本人の自己決定権、わかりやすい十分な説明、未成年者への配慮、得られた情報の守秘義務など、基本的人権に関与する事態への慎重な対応が強く求められる。心疾患患者の遺伝カウンセリングについて、着床前診断を含む出生前検査・診断に関する詳細は、『心疾患患者の妊娠・出産の適応、管理に関するガイドライン（2010年改訂版）』<sup>1)</sup>を参照していただきたい。また最近では、日本医学会より『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年2月）』が示されているので、こちらも併せて参照願いたい。

### 心臓血管疾患における 遺伝カウンセリングの注意点

一般的な遺伝カウンセリングの原則は、遺伝関連 10 学会および研究会が提案した『遺伝学的検査に関するガイドライン（2003）』に詳細が記載されている<sup>2)</sup>。

まず遺伝カウンセリングでは、疾患に対する診療経験が豊富な臨床遺伝専門医と遺伝カウンセリングに習熟した者がチームとなって行うことが推奨される。ただし、臨床遺伝専門医が当該疾患の診療経験に乏しい場合は、必ず当該疾患の専門医と連携して相互に連絡を取り合いながら行うことが望ましい。

遺伝カウンセラーは、①医師が診断を下すことを補助する、②再発リスクを評価する、③再発に関する情報を患者がわかる言葉で説明する、④患者が適切な決断を下して行動がとれるように手助けをする、などの仕事を担当する。最近では、カウンセリングの内容が単に遺伝医学情報の提供に留まらず、患者および家族の立場に立った問題解決の援助にまで及ぶようになり、心理的な対応をする技術や高度な倫理的内容と知識が必要であるため、遺伝カウンセラーの果たす役割は大きくなった。

以下に『心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン（2011年改訂版）』<sup>3)</sup>に記載された、「心臓血管疾患における遺伝カウンセリングの注意点」の要点を紹介する。

### 心臓血管疾患と遺伝カウンセリング担当者

心臓血管疾患の遺伝カウンセリングは、遺伝学・心臓病学・疫学の十分な知識と経験を持ち、カウンセリング一般の基礎的技術を身につけている、習熟したカウンセリング担当者によって行われることが望ましい。カウンセリング担当者は必ずしも医師である必要はないが、心臓血管疾患の診療に習熟した専門医との十分な連携が不可欠である。

### 遺伝学的情報の重要性

遺伝カウンセリングは、該当する疾患についての最新の遺伝学的情報を被検者の家系に即して過不足なく正確に伝え、患者・家族の適切な理解を促進することから始めなければならない。遺伝のしくみをはじめとして、適切な遺伝学的情報を十分かつ理解可能な形で提供することそれ自体が、患者および家族の心理的支援になることを認識しておくべきである。

### 遺伝に対する認識

遺伝カウンセリングに際しては、ほとんどの患者・家族に、知識の偏りや認識のゆがみが存在することを十分に認識すべきである。患者・家族の持つ遺伝に関する知識やイメージを確認し、必要な是正を行うとともに、遺伝に関する一般的な内容と、患者・家族の当該疾患特有の病態およびその遺伝情報とが混同されないよう、配慮が必要である。

### 心臓血管疾患に対する認識

遺伝カウンセリングに際しては、「家族性心臓血管疾患そのものを否定的に捉える傾向が強い」という現実を十分に認識しなければならない。とくに患者・家族は、これまでに家系内の罹患者に接している場合が少なくなく、その体験のみに基づく知識の偏りやゆがみが存在することが十分に考えられる。予防・治療方法やケアのあり方が改善されている状況など、該当する心臓血管疾患

に関する最新の医療情報について、十分、かつ理解可能な形で提供すること自体が、患者・家族の心理的支援になることを認識しておくべきである。

### 心臓血管疾患の遺伝学的検査の意味

心臓血管疾患の遺伝学的検査および診断は、さまざまな理由で患者・家族の理解を得にくい側面を有している。検査を受けるか否かの意思決定に大きな影響を及ぼすにもかかわらず、誤解されやすいと思われる点を以下に示した。これらについて、患者やその家族が十分に理解しているかどうかを慎重に確認しつつ、遺伝カウンセリングを進める必要がある。

- ① 遺伝学的検査の適用となる心臓血管疾患をもつ家系は決して多くない。現段階においては、同一家系内において特定の心臓血管疾患の明らかな集積を認める場合でも、その心臓血管疾患の原因遺伝子が特定されているとはかぎらず、また、原因遺伝子が同定されていても、遺伝学的検査による診断が実施できるとはかぎらない。しかし今後は、こうした検査の適用となる心臓血管疾患の範囲は広がると予想される。
- ② 発症していない健康な個人に遺伝学的検査を行う場合には、まず同一家系内で心臓血管疾患を発症している血縁者から検査を行い、遺伝子変異を確認することが必要である。発症していない健康な個人の遺伝学的検査の結果だけでは、解釈は困難である。
- ③ 心臓血管疾患の遺伝学的検査は、いわゆる心臓血管疾患の検診とは違うものであり、それだけで心臓血管疾患に罹っているかどうかを判断できるものではない。
- ④ 遺伝子変異陽性の結果は、特定の心臓血管疾患を発症する可能性が高いということを意味するものであり、必ずしもすぐに発症するわけではなく、また、将来必ず発症するということでもない。家族性心臓血管疾患の多くは浸透率が高いが、100%近くになることは少ない。それが心臓血管疾患の発症時期やその症候、治療や予防の可能性、経過および予後などを直接示すものではない。たとえ心臓血管疾患が発症しない場合でも、検査