

第30回ハイリスク児フォローアップ研究会：資料1

遺伝カウンセリング・出生前診断（胎児診断）

はじめに

ヒトゲノム全解読、遺伝子検査、発症前診断、出生前診断、着床前診断、遺伝子治療、クローン技術など遺伝医療の進歩はめざましい。一方で社会的問題、個人情報問題、生命倫理問題なども生じてきている。実際、遺伝性疾患をもつ患者、家族や親族においては遺伝に関する疑問、悩みは深刻である。技術が進めば進むほど、一般には理解しがたい疑問、悩み、ギャップが発生する。ここではその悩みを解消するための遺伝カウンセリング、出生前診断（胎児診断）について解説する。

1) 遺伝カウンセリング

a) 遺伝カウンセリングとは？

遺伝性疾患の患者・家族またはその可能性のある人に対して、生活設計上の選択を自らの意志で決定し行動できるよう臨床遺伝学的診断を行い、遺伝医学的判断に基づき遺伝予後などの適切な情報を提供し、支援する医療行為と定義される。言い換えると、遺伝のことで疑問を持っている人や悩んでいる人の意思決定、行動に遺伝医療の専門家がアドバイス、サポートする医療サービスである。また、遺伝カウンセリングにおいてはクライアントと遺伝カウンセリング担当者との良好な信頼関係に基づき、さまざまなコミュニケーションが行われ、この過程で心理的・精神的援助がなされる。遺伝カウンセリングは決して一方的な遺伝医学的情報提供だけではないことに留意すべきである。

b) 遺伝カウンセリングの対象は？

病気や障害について遺伝との関係を考えて不安を持っている人や悩んでいる人（クライアントという）が対象となる。たとえば、「家族や親類の病気や障害が他の家族に遺伝しないか」、「自分の病気を子供に伝えるのか」、「結婚に関する遺伝的な不安や悩み」、などを悩んでいる人である。

c) いつ、どこで、誰によって遺伝カウンセリングは行われるか？

専門的な遺伝カウンセリングは遺伝の専門医、認定遺伝カウンセラーが行うことが望ましい。日本人類遺伝学会は臨床遺伝専門医制度を設け、専門医の指導教育、資格認定を行っている。また、認定遺伝カウンセラーは上記学会と遺伝カウンセリング学会が共同で認定する制度で、医師に限らず、認定遺伝カウンセラーとなりうる基盤の職種としては看護師、保健師、助産師などのメディ

カルスタッフや、臨床心理士などのコメディカル・スタッフ、また生物学・生化学などの遺伝医学研究者やその他の人文・社会福祉系などの専門職がある。遺伝カウンセリングを行う場所は個人情報、遺伝情報を厳格に守る必要があり、臨床遺伝専門医制度の指定する研修施設が望ましい。そのような情報は日本人類遺伝学会のホームページなどから検索できる。

d) どのような内容か？

現在、当科で行っている小児重症遺伝病に関する遺伝カウンセリングの内容を表に示した。

小児重症遺伝病の遺伝カウンセリングの内容

- 1) 病気や障害の正しい診断
 - 遺伝病とは何か。染色体、遺伝子の構造もわかりやすく説明します。
 - 患児の症状の観察・診察も行います。
(両親に臨床診断について納得してもらうことも大切です。)
- 2) 原因、頻度(正確な情報)
 - 遺伝形式についての説明(常染色体優性、劣性、X染色体劣性など)
 - 遺伝病の頻度、原因の解説
めずらしいものではない
両親どちらかが悪いのではない
(母だけの責任ではない、妊娠中の問題ではない)
たたりなどではない。(宗教)
 - 家系図の分析
 - 患児の遺伝子異常について
(遺伝子診断の可能性、必要性、知らないでいる権利)
- 3) 患児の治療、予後(やわらかな告知・分散告知)
 - 医療
 - 福祉、教育、療育、ピアサポート、親の会
- 4) 次子について
 - 再発危険率
 - 保因者診断・同胞診断(今必要なのか、知らないでいる事も重要)
 - 出生前診断(妊娠週数の問題)着床前診断
 - 発症前診断
- 5) 倫理的問題
- 6) まとめ(継続性・今回でおわりではない)
- 7) 心理サポート(臨床心理士の紹介)

生まれつきの病気、障害といっても遺伝が関係ないことはよくある。例えば脳性麻痺は遺伝と関係ないことがほとんどであるが、誤解や偏見が存在することはよくある。また、たとえ遺伝性疾患や染色体異常だったとしても、次の子供が罹患する確率はそう高くはない。そのあたりを正確に診断し適切な情報提供することが第一である。その時に家系図が非常に重要である。診断があいまいであってもきちんとした家系図があれば問題が解決することもある。したがっ

て、カウンセリングの前にそのような情報を整理、準備することが大切である。一方、クライアントは遺伝病と関係があることで、罪悪感、劣等感をもっていることも多い。悩みを傾聴共感することによって、罪悪感劣等感から抜け出す糸口を提供することもできる。遺伝の仕組みから遺伝学的検査の情報、福祉サービス、患者の会についてまでわかりやすく情報提供する。わかりにくいことは図や表、文書を用いることも有用である。話し合いの中で、クライアントが自分自身で問題を理解し、判断し、決断が出来るように支援する。答えが出ない場合もあるが、きちんとした手続きの上で問題点を整理し、話し合う過程、繰り返しの話し合い、倫理原則を確認することだけでも意義深いと考える。

e) インターネットによる遺伝カウンセリング情報

日本人類遺伝学会ホームページ：<http://www.jshg.jp/menu.htm>

日本遺伝カウンセリング学会ホームページ：<http://www.jsgc.jp/index.html>

いでんネット：<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet>

信州大学病院遺伝子診療部：<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/>

2) 出生前診断（胎児診断）

a) 出生前診断とは妊娠中に胎児の疾患の有無を検査して診断することである。前述したようにこの分野の医療技術の進歩は著しく、次々に新しい方法が出てきている。それらは妊娠中のルーチンワークであったり、サービスであったり、コマーシャルベースに提供されるものもあれば、研究としてなされているものも多い。しかし、この領域は非常に重大な倫理的、法的問題も含んでいることも忘れてはならない。したがって安易に行われるものではないが、治療法の進歩により、胎児治療、出生後早期の集中治療により、発症前治療により、良好な経過が得られる疾患もわかってきており、このあたりの問題は時代とともに変化していくものと考えられる。着床前診断は着床する前の受精卵を検査する方法であり、発症する可能性がないと判断された受精卵を子宮内に移植する。限られた疾患に対して特定の施設のみで行われている。

b) 出生前診断の適応

胎児が重篤な遺伝性疾患に罹患している可能性がある場合で、何らかの手法により精度の高い診断情報が得られる場合で、上記遺伝カウンセリングを行った後に、クライアントが検査を希望する場合である。

c) 出生前診断の方法

超音波診断法は母体胎児の管理に必須でありルーチンに行われているが、出

生前診断として注目されているのは、妊娠初期（10-14 週）の nuchal translucency である。胎児の矢状断面で後頸部から背部にかけての皮下の浮腫状部分の厚さを測定する。厚いほど染色体異常とくに 21 トリソミーの可能性が高くなるが、確定的ではない。その他にも、さまざまな超音波所見と染色体異常との関連が指摘されている。超音波診断ではいろいろな形態の異常、羊水量の異常なども評価可能で、先天性心疾患、消化管閉鎖、中枢神経系異常、四肢短縮、性別なども出生前診断されている。

羊水穿刺による出生前診断法は 15-16 週を中心に行われるが、必要に応じてそれ以降にも行われる。羊水には胎児由来の羊水細胞、胎児尿などが含まれ、細胞を利用した染色体分析、酵素活性測定、酵素蛋白の検出、遺伝子診断が可能である。また、羊水中には胎児尿からの化学物質（有機酸やホルモン）も含まれ、先天代謝異常症の一部は診断可能である。先天性副腎過形成では胎児診断治療を行う上で利用される。

絨毛穿刺は妊娠 9-11 週で行われる。羊水診断と比べて早い時期に可能であるが、技術と経験が必要である。流産率も羊水診断は 0.5% 以下であるのに対して、絨毛診断は 1-3% とされている。絨毛細胞は胎児由来の細胞であり、羊水細胞と同じような検査が可能である。

胎児採血は血液成分が診断に必要な場合に行われるが、妊娠 20 週未満では技術的に困難な面もあり、流産のリスクも高い。疾患に応じて検討されるべきである。

母体血を用いた方法として母体血清マーカー法がコマーシャルベースで世界的に行われている。妊娠 15-16 週頃に母体から採血し、 α -フェトプロテイン、ヒト絨毛ゴナドトロピン、エストリオール、インヒビンを測定し 21 トリソミー、18 トリソミー、13 トリソミーのリスクを算定する。確定するには羊水診断などの検査が必要である。また、最近では母体血中の胎児由来の DNA を用いた診断が注目されている。かなり正確な診断が可能となっており、染色体異常の出生前診断にも実用化されつつ、論議を呼んでいる。