

科学研究費助成事業 研究成果報告書

平成 26 年 6 月 5 日現在

機関番号：15101

研究種目：基盤研究(C)

研究期間：2011～2013

課題番号：23593233

研究課題名(和文) 遺伝性腫瘍発症前診断に対するチーム医療による効果的な遺伝カウンセリング体制の構築

研究課題名(英文) Construction of an effective genetic counseling system by a medical care team for presymptomatic diagnosis of hereditary cancer

研究代表者

笠城 典子 (KASAGI, Noriko)

鳥取大学・医学部・准教授

研究者番号：60185741

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,900,000円、(間接経費) 1,170,000円

研究成果の概要(和文)：分子遺伝学の発展により遺伝性疾患の発症前診断が可能となってきた。本研究では、山陰地方の一般看護職の遺伝カウンセリングに関する認識および初診時遺伝カウンセリングがクライアントに与える影響を調査した。初診時遺伝カウンセリングは、クライアントの疾患や遺伝の理解、さらに心理面において有用であることが示唆された。一方、山陰地方の看護職は遺伝に関する相談の対応に困難を感じていることより、遺伝に関する知識の向上をはかり、適切な遺伝情報を提供していくための連携体制を構築する必要がある。

研究成果の概要(英文)：The development of molecular genetics has allowed the possibility of presymptomatic diagnosis of genetic diseases. In this study, we conducted a fact-finding survey to understand genetic counseling in the general nursing profession of the San-in district. We then investigated the effect that genetic counseling had on clients during their first consultation. As for the genetic counseling itself, it was suggested that it was useful psychologically, and helped the client understand their genetic disease. Nurses in the San-in district felt it was difficult to care for people with genetic disease. Therefore, it is important to educate the nursing profession about genetic disease and heredity, and it is necessary to build a system of cooperation between health professionals to provide appropriate genetic information.

研究分野：医歯薬学

科研費の分科・細目：看護学・臨床看護学

キーワード：遺伝カウンセリング 気分プロフィール 認識調査 遺伝性腫瘍 発症前診断 チーム医療

1. 研究開始当初の背景

日本国民の約半数が発症し、死因のトップを占めている悪性腫瘍の約5%は遺伝性腫瘍である。一方、新たな技術開発により多くの疾患の原因遺伝子が同定され、治療や予防に向けての研究が行なわれている。遺伝性腫瘍や治療法のない神経変性疾患などの発症予測に関する遺伝子診断が普及してきており、遺伝情報が医療に重要な意味をもつようになった。遺伝性腫瘍の発症が予測されると、検診での早期発見により早期治療が可能になるが、遺伝性腫瘍や治療法がない疾患の発症前診断を行う場合、自分の発病だけでなく子どもへ疾患が遺伝するかもしれない、あるいは自分だけが苦痛から免れたという罪悪感に苦しむ場合があり、人生全体および家族にも影響する。この遺伝情報を医療に生かすために遺伝カウンセリングの重要性が増している。遺伝カウンセリングは病気ではないクライアントも対象とする医療行為であり、臨床遺伝専門医だけでなく、認定遺伝カウンセラー、看護職、ソーシャルワーカーなどによるチーム医療が必要であるが、一部の医療機関でのみ行われ、体制も十分とはいえない。看護職をはじめ一般医療者が遺伝や遺伝性疾患について十分に理解しているとはいえず、欧米とは遺伝に関する感情や文化、風土が異なる日本においては、さらに独自の対応が必要となる。私自身、実際に遺伝性腫瘍や治療法のない神経変性疾患の発症前遺伝カウンセリングを体験し、日本に適したシステム作りを早急に行う必要性を痛感している。特に、どのような診断結果になったとしても、クライアントの人生が希望に満ちたものになるには、遺伝学的検査実施前にどのような遺伝カウンセリング体制で対応すればよいか、ほとんど明らかになっていない。したがって、一般医療者の遺伝カウンセリングに関する認識を調査し、心理的アプローチを導入して遺伝学的検査実施以前のクライアントの心の動きを明らかとし、発症前診断に対応できる遺伝カウンセリングシステム構築を検討する必要があると考えた。

2. 研究の目的

本研究は、一般医療者の遺伝医療に関する認識を把握し、遺伝学的検査実施以前のクライアントの心の動きに着目して遺伝カウンセリングが与える影響を明らかにし、チーム医療による発症前診断に対応する遺伝カウンセリングシステムの検討を行うことを目的に、以下のことを行う。

- (1) 鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科を来談したクライアントを対象に、遺伝カウンセリング初診時の気分・感情の変化について明らかにする。
- (2) クライアントが遺伝カウンセリングにおける情報収集、情報提供をどのように受けとめているか、遺伝カウンセリングを受けるために必要だと思う事前準備、医

療者への期待を明らかにする。

- (3) 山陰地域の医療者を対象に遺伝カウンセリングの認識および紹介時のクライアントへの対応について調査し、医療者の対応について考察する。
- (4) 得られた成果は、当科遺伝カウンセリングシステムに取り入れ、遺伝カウンセリングモデルを検討する。

3. 研究の方法

(1) 初診時における遺伝カウンセリングがクライアントに与える影響および気分・感情の変化に関する研究

対象：鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科を初めて受診し、研究協力に同意が得られた15人。

質問紙調査：遺伝カウンセリング前に「受診のきっかけ」「受診の目的」「受診前の情報入手方法」「受診に関しての相談相手」について質問紙調査を行う。遺伝カウンセリング後に、「事前に知っておきたかった事」「疾患、遺伝の理解度」「遺伝カウンセリングの満足度」について、質問紙調査を実施する。

気分・感情の変化：遺伝カウンセリング前後でPOMS短縮版を用いて測定する。

遺伝カウンセリング：クライアントの受診目的に合わせて通常と同様に実施する。

分析方法：質問紙調査は単純集計を行う。気分・感情の変化調査は、遺伝カウンセリング前後で対応のあるt検定を行い、有意水準は5%未満とした。

倫理的配慮：データは連結可能匿名化を行い、個人情報の秘密保護に配慮して分析を行うこととし、鳥取大学医学部倫理委員会で承認（承認番号：1769）を得て、実施した。

(2) 遺伝医療に対する山陰地方の看護師の認識に関する研究

対象：鳥取県および島根県にあり、研究協力の同意が得られた一般病床50床以上の施設において、勤務経験1年以上の常勤看護師、助産師の1346人を対象とする。

質問紙調査：無記名調査票を用いた郵送法による調査を行う。調査内容は、「基本属性」「遺伝カウンセリングの認識」「遺伝知識の必要性」「遺伝相談の経験・対応」「遺伝医療への関与状況」「発症前診断についての認識」である。

分析方法：単純集計を行う。

倫理的配慮：調査は無記名であり、データはコード化して分析することとし、鳥取大学医学部倫理委員会で承認（承認番号：2364）を得て、実施した。

4. 研究成果

(1) 初診時における遺伝カウンセリングがクライアントに与える影響および気分・感情の変化に関する研究

鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科を初めて受診し、研究協力に同意が得られた15

人(有効回答率 83.3%)を対象として分析した。対象者の平均年齢は 38.8 ± 10.64 歳(平均 \pm SD)、女性 11 人、男性 4 人であった。初診時の相談内容は遺伝性疾患の確定診断に関するものが 2 人、成人発症前診断に関するものが 2 人、小児発症前診断に関するものが 2 人、保因者診断に関するものが 2 人、遺伝一般に関するものが 5 人、その他 2 人であった。家族(三度近親者以内)に遺伝性疾患患者がいる人が 9 人(60%)であった。遺伝子診療科を受診するきっかけは、診療主治医からの紹介が 9 人(60%)、家族の紹介 1 人(6.7%)、インターネットで知った人が 3 人(20.0%)であり、主治医からの紹介が多かった。遺伝子診療科を受診した理由としては、相談・知りたいことがある人が 9 人(60%)、紹介されたので受診した人が 6 人(40%)であった。子どものことについて相談したい人が 12 人(80.0%)で自分のことについて相談したい 7 人(46.7%)よりも多かった。受診前にインターネットから情報を得ていたのは 7 人(46.7%)、かかりつけの医師からは 4 人(26.7%)、書籍・雑誌からは 3 人(20.0%)、家族からは 1 人(6.7%)であったが、調べていない人も 6 人(40.0%)いた。遺伝子診療科の受診を相談した人は、配偶者・パートナーが最も多く 7 人(46.7%)、母親が 2 人(13.3%)、子ども、兄弟姉妹が各 1 人(6.7%)であったが、誰にも相談していない人も 4 人(26.7%)いた。受診の前に知っておいたらよいことは、親族の病気について聞かれることが 13 人(86.7%)、遺伝カウンセリング費用が 9 人(60.0%)、遺伝カウンセリングの内容 4 人(26.7%)、遺伝カウンセリングにかかる時間 4 人(26.7%)、複数回の受診が必要な場合がある 4 人(26.7%)であり、遺伝カウンセリングについてよく知らずに受診しているクライアントが多いことが示唆された。疾患については、十分に理解できた人が 3 人(20.0%)、大体理解できた人が 8 人(53.3%)、少し理解できた人が 2 人(13.3%)であり、まったく理解できなかった人はいなかった。遺伝については、十分に理解できた人が 2 人(13.3%)、大体理解できた人が 8 人(53.3%)、少し理解できた人が 3 人(20.0%)であり、まったく理解できなかった人はいなかった。遺伝カウンセリングが十分に期待できたものと感じた人が 2 人(13.3%)、大体期待したものと感じた人は 12 人(80.0%)、あまり期待したものでなかった人は 1 人(6.7%)であり、また、十分に満足した人が 3 人(20.0%)、大体満足した人が 11 人(73.3%)、あまり満足できなかった人が 1 人(6.7%)であった。遺伝カウンセリングでの情報提供、相談が非常に役に立つと思う人が 2 人(13.3%)、役に立つと思う人が 11 人(73.3%)、あまり役に立たないと思った人が 1 人(6.7%)であった。遺伝カウンセリングを受けることで疾患、遺伝について大体理解でき、それが満足感に

繋がりに、今後に役立つと考えられる。

初診時、遺伝カウンセリング前後での気分・感情の変化は、POMS 短縮版で測定した。気分尺度「緊張 不安」「抑うつ-落込み」「怒り-敵意」「活気」「疲労」「混乱」すべてで、遺伝カウンセリング前より後において標準化得点(T得点)の平均値は低下し、「抑うつ-落込み」「怒り 敵意」「疲労」は有意に低下した(表 1)。遺伝カウンセリングを受けることで、疾患や遺伝、家族への影響など、「どうして?」と疑問に思っていたことが理解でき、課題が明確になったことで、混乱は残るものの活気はそのまま維持し、抑うつや怒り、疲労感の軽減につながったと考えられる。クライアントが主体的に課題について考え、決定していくために、遺伝カウンセリングは有用であることが示唆された。

表 1. 遺伝子診療科初診時遺伝カウンセリング前後の POMS 短縮版得点 (T 得点)

	遺伝カウンセリング前 平均 \pm 標準偏差	遺伝カウンセリング後 平均 \pm 標準偏差
緊張-不安(T-A)	48.8 \pm 9.69	45.5 \pm 9.52
抑うつ-落込み(D)	48.1 \pm 7.63	42.9 \pm 4.66*
怒り-敵意(A-H)	49.2 \pm 9.98	38.3 \pm 4.35*
活気(V)	41.0 \pm 5.76	39.3 \pm 6.41
疲労(F)	45.5 \pm 8.37	38.7 \pm 5.44*
混乱(C)	50.9 \pm 4.79	49.3 \pm 4.18

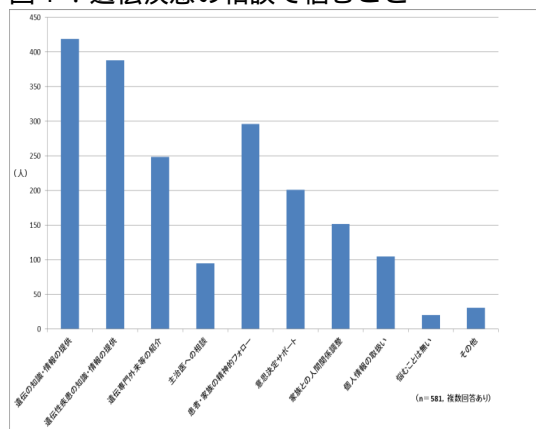
対応のある t 検定: * p < 0.01

(2) 遺伝医療に対する山陰地方の看護師の認識に関する研究

山陰地方で勤務経験 1 年以上の常勤看護師、助産師 1346 人を対象に無記名質問紙調査を行った。有効回答者は 586 人(有効回答率 43.5%)であった。回答者の平均年齢は 37.1 ± 9.20 歳(平均 \pm SD)、女性が 562 人(95.9%)、男性が 24 人(4.1%)、看護職経験平均年数は 14.4 ± 9.05 年、看護師が 550 人(93.9%)、助産師が 35 人(6.0%)であった。「遺伝カウンセリング」を知らない人が 71.2%、聞いたことがある人が 24.2%、知っている人が 4.6%であった。遺伝に関する知識の必要性を感じている人は 23.7%、どちらかといえば必要と思っている人が 60.8%、どちらかといえば必要とは思わない人が 11.9%、思わない人が 3.2%であった。遺伝に関する知識の必要性を感じている人は 8 割以上あるが、「遺伝カウンセリング」を知らない看護職が 7 割を占めており、「遺伝カウンセリング」の認知度がとても低いことが示された。過去 1 年間に遺伝相談の経験があるのは 12.1%であり、限られた看護職しか経験がなかった。相談経験がないこともあってか、遺伝に関する相談を受けた場合は自分で対処する人は 3.1%、他の医療者へ相談する人は 60.6%、悩み事として傾聴する人は 12.5%、わからないと回答した人が 16.2%であった。遺伝性疾患患者・家族への対応としては、尋ねられるまで何もしない人が 34.0%で最も多く、わか

らないと答えた人が 27.3%、リスクの可能性がある場合は主治医に相談する人が 17.7%であった。相談された場合、悩むこととして遺伝の知識・情報の提供が 71.5%、遺伝性疾患の知識・情報の提供が 66.2%、患者・家族の精神的フォローが 50.5%であった(図 1)。したがって、遺伝および遺伝性疾患や精神的支援に関して十分な知識・情報がないことが積極的にかかわれない要因であると考えられる。

図 1 . 遺伝疾患の相談で悩むこと



遺伝医療への関与状況として、過去 1 年間に染色体および遺伝子検査に関するインフォームド・コンセント時に同席した経験がある人は 3.1%、告知時に同席した人は 2.6%であった。発症前診断に関する相談の場合、主治医へ伝えるという人が最も多く、有効な治療法・予防法がない場合に 41.8%、有効な治療法・予防法がある場合に 44.0%、遺伝性腫瘍の場合 41.1%であったが、次いでかかりつけ医・主治医へ相談するよう説明する人が、それぞれ 29.5%、29.5%、33.8%であった。患者、家族の相談を医師につなぎ、治療等を受けられるようにするという意味では、適切な対応であるが、どのように対応して良いのかわからないため、医師に任せるとすることも考えられる。

(3) 今後の展開

遺伝性疾患の発症予測となる発症前診断について、クライアントは検査を受ける前に様々なことについて悩み、考え、検査後も検査結果によって定期的な検診、発症に関する不安、家族・血縁者への影響など、苦慮することが多いと考える。クライアントにとって遺伝カウンセリングをより意味のあるものにするために、クライアントの課題を明確化し、自らが決断していけるように継続的に支援を行う必要がある。よりよい遺伝カウンセリングシステムを構築するために、事例を積み重ねて検討する予定である。さらに、患者や家族と接することが多い看護者を含め一般医療者の関心、知識の向上を図り、適切な遺伝医療を提供していくための連携およびサポート体制を構築する必要があると考えている。

5 . 主な発表論文等

(研究代表者、研究分担者及び連携研究者には下線)

〔雑誌論文〕(計 1 件)

難波 栄二、笠城 典子、発症前診断の現状と問題点、日本遺伝カウンセリング学会誌、査読無、Vol.33、No.3、2012、pp.155 159

〔学会発表〕(計 6 件)

難波 栄二、足立 香織、笠城 典子、中川 奈保子、金子 周平、原田 省、原田 崇、林 美奈子、神崎 晋、鳥取大学における 2013 年の遺伝子診断を用いた出生前診断、第 11 回中国四国出生前医学研究会、2014 年 2 月 1 日、岡山コンベンションセンター(岡山)

難波 栄二、足立 香織、笠城 典子、中川 奈保子、金子 周平、大野 耕策、原田 省、原田 崇、林 美奈子、神崎 晋、鳥取大学における遺伝病の出生前診断体制について、第 10 回中国四国出生前医学研究会、2013 年 2 月 2 日、岡山国際交流センター(岡山)

難波 栄二、笠城 典子、足立 香織、大坪 健司、紀川 純三、鳥取大学医学部附属病院における遺伝子診療の方向について、第 36 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会、2012 年 6 月 9 日、信州大学医学部附属病院(松本)

難波 栄二、足立 香織、笠城 典子、菊池 義人、金子 周平、大野 耕策、近藤 章子、戸川 雅美、成田 綾、原田 省、原田 崇、鞆嶋 有紀、林 美奈子、神崎 晋、鳥取大学遺伝子診療科における出生前診断の 3 例、第 35 回日本小児遺伝学会学術集会、2012 年 4 月 19 日、久留米大学筑水会館(久留米)

難波 栄二、足立 香織、笠城 典子、金子 周平、菊池 義人、大野 耕策、近藤 章子、戸川 雅美、成田 綾、原田 省、原田 崇、鞆嶋 有紀、林 美奈子、神崎 晋、鳥取大学遺伝子診療科における 2011 年の遺伝子診断を用いた出生前診断、第 9 回中国四国出生前医学研究会、2012 年 2 月 4 日、岡山コンベンションセンター(岡山)

笠城 典子、足立 香織、金子 周平、菊池 義人、大野 耕策、近藤 章子、戸川 雅美、原田 省、原田 崇、難波 栄二、鳥取大学医学部附属病院での出生前診断への取り組み、第 35 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会(遺伝医学)

合同学術集会 2011)、2011 年 6 月 18 日、
京都大学百周年時計台記念館 (京都)

〔図書〕(計 0 件)

〔産業財産権〕

出願状況 (計 0 件)

取得状況 (計 0 件)

〔その他〕

ホームページ等 : なし

6 . 研究組織

(1) 研究代表者

笠城 典子 (KASAGI Noriko)

鳥取大学・医学部・准教授

研究者番号 : 60185741

(2) 研究分担者

鈴木 康江 (SUZUKI Yasue)

鳥取大学・医学部・教授

研究者番号 : 10346348

難波 栄二 (NANBA Eiji)

鳥取大学・生命機能研究支援センター・教授

研究者番号 : 40237631

菊池 義人 (KIKUCHI Yoshito)

鳥取大学・大学院医学系研究科・教授

研究者番号 : 50389558

(3) 連携研究者

なし