

科学研究費助成事業 研究成果報告書

令和 2 年 4 月 8 日現在

機関番号：82401

研究種目：若手研究(B)

研究期間：2015～2018

課題番号：15K21694

研究課題名(和文) 遺伝カウンセリングの質向上を目指したエラーの収集と分析

研究課題名(英文) Ethical and professional challenges in practice experienced by Japanese genetic counseling professionals

研究代表者

吉田 晶子 (Yoshida, Akiko)

国立研究開発法人理化学研究所・生命機能科学研究センター・研究員

研究者番号：70570795

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 2,600,000円

研究成果の概要(和文)：本邦において、遺伝医療専門職が直面する倫理的・専門職的課題の調査はまだまだ十分ではない。遺伝子検査の医療への拡大が始まる中、遺伝カウンセリングの質向上を目指し、現場での課題の抽出し、対策に役立てること目的に調査を実施した。遺伝医療専門職48名を対象としたインタビュー調査により、既報で挙げられていた課題の他、独自の課題を抽出した。また遺伝子解析や遺伝子検査に伴う課題についても分析し、課題の整理を行った。具体的な課題を抽出したことにより、今後の対策の検討の基礎資料が得られたと考えられる。

研究成果の学術的意義や社会的意義

近年の遺伝子解析や遺伝医療の発展は目覚ましい一方で、遺伝カウンセリング体制の質向上もまた急務である。このような中、遺伝医療専門職が直面する倫理的・専門職的課題を抽出し整理することは、問題点の共有や対策の検討において必要であり、今後、教育の場や実際の遺伝カウンセリングで生かすことができる可能性がある。また、本邦における遺伝医療だけでなく、他の国々との比較や検討にも用いることができる一つの基礎データとなることが望まれる。

研究成果の概要(英文)：Recently, genetic analysis or genetic testing are expanding in medical field because genetic information is useful not only for genetic counseling but also for deciding patients' treatment. To provide quality genetic counseling service, we conducted interviews to 48 genetic counseling professionals about ethical and professional challenges in their practice. In addition of reported ethical and professional challenges, three unique categories were identified by thematic analysis. The challenges related to genetic analysis or genetic testing were also detected. Accumulation of challenges experienced by genetic counseling professionals are important for developing education for profession or systems of genetic counseling. Our result will be helpful for improving genetic counseling practice.

研究分野：遺伝医療

キーワード：遺伝カウンセリング

1. 研究開始当初の背景

近年、新型出生前診断や遺伝性腫瘍の遺伝子診断の需要増加に伴い、遺伝カウンセリングが周知されるとともに、ニーズが高まってきた。多くのガイドライン等では、遺伝カウンセリングの重要性が示されている。遺伝カウンセリング体制の構築や質の向上は急務であるが、現状では、対策を講じるべき実践上での課題（エラー）の収集・検討はほとんどなされていない。

諸外国ではいくつかの研究がインタビュー調査や量的調査により、遺伝医療専門職が直面する倫理的・専門職的な課題が明らかになってきている。Veachら(2001)¹は遺伝カウンセリングに関与する医師、看護師、遺伝カウンセラーに対しフォーカスグループインタビューを行い、倫理的・専門職的課題として16ドメインと63サブカテゴリーを抽出した。16のドメインには、インフォームド・コンセントや情報の差し控え等が含まれていた。その後、これらのドメインに対する量的調査が米国やオーストラリア、スペインでも実施され^{2,3,4}各国での比較や新たな課題の抽出が試みられてきた。

他方、一部の疾患では、患者の薬剤や治療法選択、もしくは血縁者まで含めた予防や早期発見のために、遺伝情報が求められるようになり、遺伝カウンセリングはより一層、注目されている。遺伝子解析技術が急速な発展を遂げ、解析範囲も広がり、網羅的な解析が可能になったことで、二次的所見や結果解釈の進展による再コンタクトなどが新たな課題として挙げられている。研究の範囲を超え、医療にこれらの技術が拡大してきたことで、遺伝カウンセリングがさらに複雑になることも予想される。

本邦の遺伝カウンセリングは1970年代から取り入れられてきた。現在、遺伝医療の専門医である臨床遺伝専門医は約1300名、非医師の遺伝カウンセラーは約240名が認定されているが、遺伝医療は今後ますますの発展が求められる。教育体制の充実および遺伝カウンセリングの実務を改善していくためには、具体的な課題の蓄積と分析が重要である。

1. Veach, P., Bartels, D., LeRoy, B. (2001). Ethical and professional challenges posed by patients with genetic concerns: a report of focus group discussions with genetic counselors, physicians, and nurses. *Journal of Genetic Counseling*, 10(2), 97-119
2. Bower, M., McCarthy Veach, P., Bartels, D., Lerroy, B. (2002). A survey of genetic counselors' strategies for addressing ethical and professional challenges in practice. *Journal of Genetic Counseling*, 11(3), 163-86.
3. Alliman, S., Veach, P., Bartels, D., Lian, F., James, C., LeRoy, B. (2009). A comparative analysis of ethical and professional challenges experienced by Australian and U.S. genetic counselors. *Journal of Genetic Counseling*, 18(4), 379-94.
4. Abad-Perotín, R., Asúnsolo-Del Barco, Á., Silva-Mato, A. (2012). A survey of ethical and professional challenges experienced by Spanish health-care professionals that provide genetic counseling services. *Journal of Genetic Counseling*, 21(1), 85-100.

2. 研究の目的

本研究では、遺伝カウンセリングにおける課題を収集し、分析や要因の同定、対策の検討を経て、専門職全体としての教育およびエラー予防・対策を検討し、遺伝カウンセリングの質向上に寄与することを目指す。

3. 研究の方法

対象は近畿圏の臨床遺伝専門医および全国の認定遺伝カウンセラーとし、郵送もしくはメールリストを用いて対象者のリクルートを行った(2017年2月)。研究参加の意思を示した対象者に対し、研究内容に対し説明を行い、インタビュー前に書面による同意を得た。

インタビューは対面または電話で行った(2017年3月から7月)。参加者の希望に応じて、グループインタビューも可能とした。インタビューでは、属性の他、遺伝カウンセリングの実施体制、遺伝カウンセリングにおける困難について質問した。インタビューは研究者代表者のみが行った。内容は許可を得て録音し、逐語録を作成した。同定可能性のある情報は削除したうえで、分析者3名によるテーマ分析を行った。

データの内容分析は MAXQDA 12 を用いて実施した。本調査では、既報¹⁻⁴の 16 カテゴリーおよびサブカテゴリーに当てはまるコードを抽出する演繹的なテーマ分析と、遺伝子解析や検査に関する困難に焦点を絞った帰納的テーマ分析の両方を実施した。

なお、本研究は理化学研究所 神戸事業所 研究倫理第一委員会の承認を得て実施した (KOB-IRB-16-11)。

4. 研究成果

(1) 研究参加者

研究参加者は臨床遺伝専門医 29 名、認定遺伝カウンセラー 17 名、臨床遺伝専門医研修中医師 1 名、看護師 1 名の計 48 名 (男性 19 名、女性 29 名) であった。遺伝カウンセリングの実践で関与する分野 (複数回答可) は、出生前診断が最も多く 32 名であり、小児領域が 27 名、遺伝性腫瘍領域が 24 名と続いた。半数以上が大学病院の勤務であった。遺伝カウンセリングの経験年数は 5 年以下が約半数であった。また、年間遺伝カウンセリング件数も約半数が 50 件以下であった。

(2) 遺伝カウンセリングに関わる倫理的・専門職的課題の抽出

インタビューデータのテーマ分析から、既報で倫理的・専門職的課題として抽出されていた 16 ドメインのうち、15 ドメインに当てはまるコードが得られた。複数のドメインに分類されたコードもあった。既報と同様、インフォームド・コンセントに関連する、患者への説明や理解の確認における困難が多く抽出された。また、感情への対応に分類されるコード数も他のドメインに比較し、多い傾向があった。専門職のアイデンティティのドメインにも多職種協働や専門職としての仕事の範囲について、多くのコードが分類された。

さらに本研究では、専門職のアイデンティティと専門性の維持・向上のドメインに、3 つの独自のサブカテゴリーを抽出した。これらはいずれも、遺伝医療体制や遺伝医療専門職が比較的新しいことによると考えられた。

(3) 遺伝子解析や検査を分析の視点とした帰納的テーマ分析

近年目覚ましい発展を遂げている遺伝子解析や検査に関連する困難を分析の視点とし、課題を帰納的に分類した。計 5 つのカテゴリーに分類し、これまで指摘されていた二次的所見や再コンタクト、不確実性の増大について、さらに具体例を蓄積した。従来の遺伝医療でも、予期せず罹患や保因者状態が判明するようなケースはしばしば経験されていたが、遺伝子解析が網羅的に行われる機会が増え、飛躍的に増加することが予測された。また、同様に解釈が困難な遺伝子変異も多数検出される中で、医療的対応が追いついていない状況が明らかになった。

解析技術の発展により、専門職の役割の拡大、変化も見られる一方で、本来の患者中心の遺伝カウンセリングを再検討する意見も得られた。

(4) 本研究の限界と今後展望

本調査の対象者は限られており、一般化には限界があるが、遺伝医療の発達段階の多様な課題が抽出された。今回は、それぞれの課題の頻度調査までは至らなかったが、演繹的分析と帰納的分析の両面から検討したことで、現状の遺伝医療専門職の抱える具体的な課題の一端が明らかになったと考えられる。

今後は、今回抽出された課題について、量的調査が求められるほか、職種間の違いや各国との比較研究が有用と考えられる。

5. 主な発表論文等

〔雑誌論文〕(計 0 件)

〔学会発表〕(計 2 件)

1. 吉田晶子 中田はる佳

遺伝子解析研究において遺伝医療専門職が経験した困難事例
日本生命倫理学会第 30 回年次大会 (2018 年 12 月)

2. 吉田晶子 中田はる佳 稲葉慧 高橋政代

本邦における遺伝医療専門職の抱える課題についてのインタビュー調査
第 43 回日本遺伝カウンセリング学会 (2018 年 6 月)

〔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)研究分担者 なし

(2)研究協力者

研究協力者氏名：中田 はる佳

ローマ字氏名：Haruka Nakada

研究協力者氏名：稲葉 慧

ローマ字氏名：Aki ra Inaba

研究協力者氏名：高橋 政代

ローマ字氏名：Masayo Takahashi

科研費による研究は、研究者の自覚と責任において実施するものです。そのため、研究の実施や研究成果の公表等については、国の要請等に基づくものではなく、その研究成果に関する見解や責任は、研究者個人に帰属されます。