

遺伝性疾患のある人に対する長期的支援のあり方
-認定遺伝カウンセラー®の役割-

氏名 神原 容子

遺伝性疾患がある人に対する支援においては、小児期に適用される社会福祉は手厚いにもかかわらず、成人期では助成制度の仕組みが異なり、自ら自治体に申し出る必要がある。したがって、親や介護者は児が成人期に入る前に支援制度に関する情報を得て申請手続きを準備する必要がある。しかし、情報を得られない場合には適切な支援を受けられなくなることがある。遺伝性疾患の支援では、福祉だけでなく、疾患に関する情報も求められる。出生頻度が高い遺伝性疾患として Down 症候群 (DS) がある。DS は小児期の疾患情報は多いが、成人期の情報が乏しく、わかっていないことが多くある。さらに頻度が低い難病や希少疾患、例えば Cardio-Facio-Cutaneous 症候群 (CFC 症候群)・Costello 症候群のような疾患では、病名が明らかになったとしても疾患情報の絶対量が少ないという課題がある。近年、国の難病対策と連携して未診断の患者を対象に網羅的なゲノム解析手法によって原因を明らかにする取り組みがなされている。このような取り組みで得られる塩基配列から産出されるデータの解釈は複雑で、取り扱いには遺伝情報の特性についての配慮も必要となる。このように遺伝性疾患と関連する情報が膨大になり、これらの内容を患者や親が理解するのは容易ではなく、遺伝カウンセリングによる支援が必要と考えられる。しかし、具体的にどのような支援を行うかについては、明確になっていない。そこで、本論文では、遺伝性疾患のある人とその家族に対し、遺伝専門職である認定遺伝カウンセラー (CGC) が支援者として関わることでどのような効果が得られるか、その実態を明らかにすることによって、CGC のあるべき姿を提案することを目的とした。

本論文では、3つの研究を行った。第1の研究では、日本における療育医療センター内科外来を受診した成人期 DS 患者を対象に診療録の後方視的調査研究を行った。成人期 DS 患者が有する疾患を明らかにし、医療ニーズを把握した。その結果、内分泌疾患はいずれの年齢においても多く、神経疾患は41歳を超えると多かった。20歳代以下の患者でも、年齢とともに増加する複数の併存疾患を有していた。DS 患者の疾患の傾向は、日本人一般集団とは異なっていた。このことから DS 患者の併存疾患の予防や早期発見のためには、患者の小児期から成人期まで継続した医療が必要であると考えられた。中高年の DS 患者では、多くが家族と同居し、約半数は福祉的就労をしていた。来院の経緯のうち最多は有症状に対する受診であり、約3割は症状がなく健康診断を目的とした受診であった。DS の中高年期の実態把握にはさらなる大規模な調査が必要である。

第2の研究では、成人期 DS のある人とその家族への DS に関する情報提供を目的に、療育医療センターにおいて、成人期 DS のある人とその家族を対象とした「大人のダウン症セミナー」を実施し、セミナー参加者を対象に調査を行い、情報提供と家族支援のあり方について検討した。その結果、DS のある人の親は、成人後の認知機能と認知症、情緒と行動異常などに高い関心があることが明らかになった。セミナーに対する満足度は非常に高く、全員が次回以降も参加を希望していた。医療機関が実施するセ

ナーは、家族が望む DS に関する情報提供の役割を果たし、今後の情報提供の場として有用であると言える。

第 3 の研究では、患者数の少ない難病・希少疾患の支援のあり方を検討するために、CFC 症候群・Costello 症候群の集団外来・座談会を実施し、家族間の交流を図り、参加者の子育ての語りから医学と生活上の問題の把握をし、遺伝専門職の支援を提案した。CFC 症候群・Costello 症候群は、自然歴や合併症に関する情報が十分に集積されていない。座談会での逐語録を SCAT 法で分析したところ、疾患特有の症状に起因する子育ての難しさ、他者に向けた励ましや将来展望が語られ、経験則の自信に基づく助言は力強いメッセージ性があった。その内容を受けて、遺伝専門職は、希少疾患の患者や家族が抱える困難さに寄り添い、医療者へ向けた疾患情報の提供やケアについて教育的役割を担うべきであることが明らかとなった。

以上を通して、遺伝専門職である CGC の役割として、遺伝性疾患のある人とその親に向けた情報提供には、①社会福祉・医療費助成に関する情報提供、②遺伝性疾患のある人の健康管理のための疾患情報の提供、③遺伝カウンセリングを受けた経験がない人への支援、④患者・家族に最新情報を届け、一般市民に発信すること、がある。遺伝性疾患のある人に対し、社会福祉や医療費助成に関する情報提供をする他に、遺伝性疾患のある患者は生涯にわたる受診が必要であることを伝える。患者や家族が途切れず医療を受け、自らの健康管理をしていく動機付けも重要となる。CGC は多職種で構成するチーム医療や他部門・他機関との幅広いネットワークを構築し、医療者への教育的役割を担うべきである。そして、CGC は、患者が小児期から成人期への成長・発達過程に継続的に関わる医療者として、かつ支援者として寄り添う姿勢を示し、最新の情報に精通していく必要がある。さらに、近年では、塩基配列解析手法によって疾患の原因が明らかにされていくほど遺伝情報の特性からその内容の理解は患者や家族に難しいものとなり、遺伝カウンセリングが必要とされている。よって、患者の長期的支援には、遺伝の専門的知識のある多くの人材の支えが必要であり、国をあげた社会全体での取り組みによる、さらなる疾患の理解のための啓発が必要である。