

遺伝カウンセリングにおける現状と課題 —倫理と情報の取り扱い—

◎浦川 優作¹⁾

独立行政法人 神戸市民病院機構 神戸市立医療センター 中央市民病院¹⁾

近年、生殖細胞系列の遺伝子検査、いわゆる遺伝学的検査の保険収載が増加しており、一般的な臨床検査として普及してきた。また、遺伝性疾患を診断することだけが目的ではなく、治療法を選択のためにコンパニオン診断としての遺伝学的検査が増加している。遺伝学的検査は、共有性（血縁者間で一部の遺伝情報が共有される）、不変性（生涯変化しない情報である）、予測性（発症する前に将来の発症の可能性についてほぼ確実に予測することができる場合がある）、あいまい性（結果の病的意義の判断が変わりうることなど）という特徴があることから、従来より慎重な取り扱いが必要と考えられてきた。また、そのような情報を診療で取り扱うにあつたては、遺伝カウンセリングが不可欠であると考えられている。

遺伝カウンセリングとは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセスである。疾患の情報や遺伝的リスクの評価を行い、今後当事者やその家族がどのように過ごしていくかを考える一助となること、またそのための自律的な意思決定を支援することが大きな役割である。

遺伝学的検査や遺伝カウンセリングについては遺伝学的検査に関する倫理指針やガイドラインにて、その注意点や当時のベストプラクティスが推奨されてきた。2000年当初は遺伝情報の不適切な取り扱いによる当事者への影響を鑑み、遺伝学的検査の結果は通常の診療録とは区別して保管することや、遺伝カウンセリング記録についても別カルテで保管するなどの対策が推奨されていた。また、遺伝カウンセリングは臨床遺伝専門医により行われるべきであるとの記載もあった。2011年にガイドラインが改定され、当該疾患を発症している患者の診断のための遺伝学的検査は原則主治医が同意を取得することが明記された。一方、遺伝カウンセリングの記録は通常の診療録とは切り離して記載・保存するなど慎重な対応が求められるとされており、大きな変更はされていなかった。

その後、遺伝学的検査が広く普及するに従い、遺伝情報や遺伝カウンセリングの記録を秘匿するデメリットが大きくなってきた。たとえば、遺伝性疾患は診療科横断的な対応が必要は疾患が多いが、検査をした診療科にしか情報がないこと、検査をしたかどうか分からず2重にオーダーしてしまうこと、などインシデントにもつながる事例が報告されてきた。そこで2022年にガイドラインが改定され、遺伝学的検査の結果や遺伝カウンセリングの内容も、原則として他の診療情報と同様に、診療記録に記載する、と変更されるに至った。本発表では遺伝情報の取り扱いや倫理的課題を中心に、遺伝カウンセリングの現状と課題についてまとめる。

神戸市立医療センター中央市民病院 腫瘍内科
078-302-4321(代表)