

山梨県における遺伝相談の実態

保健師に対するアンケート調査から

Current Status of Genetic Counseling in Yamanashi Prefecture

– from the Survey on Public Health nurses –

高田谷久美子¹⁾, 横田 恵子²⁾, 荻原 貴子²⁾, 原 えり香²⁾, 日原 理恵³⁾,
山崎 洋子¹⁾, 山岸 春江¹⁾

TAKATAYA Kumiko, YOKOTA Keiko, OGIHARA Takako, HARA Erika, HIHARA Rie,
YAMAZAKI Yoko, YAMAGISHI Harue

要 旨

山梨県内に勤務する保健師を対象に、遺伝相談の実態、および保健師の対応にあたっての困難などを把握し、地域における遺伝相談の問題点、対応にあたる保健師の遺伝教育のあり方について検討していくことを目的として本研究を行った。

保健師379名を対象として郵送法による自記式のアンケート調査を実施したところ、197名(52.0%)より回答を得た。この1年間に病気のことでは何かの相談を受けたことがあるかについて「はい」と回答した者は145名(75.5%)、そのうち遺伝性疾患の事例を経験していた者は67名(46.2%)であった。事例ではダウン症候群が最も多く、相談内容では、「日常生活について」が最も多く、次いで、「社会福祉制度」であった。対応にあたり困ったことがあった者は42名(61.8%)で、その内容としては、「自分のもっている情報が、正しいものか、新しいものか、わからなかった」や「病気についてはいろいろ理解していたが、どこまで責任をもって話したらいいか」が多かった。また、今後の研修を望む者は142名(78.5%)であった。

以上、保健師は日常の相談業務の中で遺伝性疾患の相談に関わっており、適切な相談をしていく上で、遺伝性疾患の基本知識やカウンセリングなど遺伝教育の必要性が示唆された。

キーワード 保健師, アンケート調査, 遺伝相談

Key Words Public Health Nurse, Questionnaire, Genetic Counseling

はじめに

遺伝学の進歩は近年めざましいものがある。ヒトゲノムプロジェクトの取り組みから、ヒト遺伝子が解明され

つつあり、病気に関わる遺伝子の発見もあいつぎ、遺伝子検査も急速に開発されてきている。

わが国の総死亡の31.0%(平成14年)を占めているがんに関しても、関連する遺伝子が次第に明らかにされてきている。例えば乳がんでは、関連遺伝子であるBRCA1が1994年に同定されているが¹⁻³⁾、乳がん家系の調査からBRCA1を持っている割合は、乳がん家系の患者の方がそうでない患者よりも数倍高くなることが指摘されている。しかし、このように特定の疾患に関わる変異遺伝子をもっても必ずしも発病するわけではない。ましてや“遺伝”ということば自体が親から子に伝わるという意味をもっているために、遺伝子が関連した遺伝性疾患では、遺伝ということばから「親から子へ伝わる」というイ

受理日：2005年8月10日

1) 山梨大学大学院医学工学総合研究部：Interdisciplinary Graduate School of Medicine and Engineering, University of Yamanashi

2) 山梨大学大学院医学工学総合教育部：Interdisciplinary Graduate School of Medicine and Engineering, University of Yamanashi

3) 日原医院：Hihara Medical Office

メージが結びついてしまい、遺伝性疾患のとらえ方は誤解を生じやすい。

今日では、遺伝子に関する情報は新聞やテレビ等マスコミを通して、広く一般の人々に浸透していると考えられる⁴⁾が、こうした情報が必ずしも十分かつ適切に把握されているわけではない。遺伝性疾患の患者や家族であっても情報の入手先として医師に次いでマスコミがあげられており、遺伝に対する不安や病気への理解などに困難を抱えているという⁵⁾。

ところで、地域の人々の健康問題に向き合っているのは保健師であり、遺伝性疾患と医師からいわれると本人あるいは家族が悩み、地域の保健師に相談することもあるのではないだろうか。有波⁶⁾は遺伝相談を地域住民の健康増進の一つの手段として捉え、相談を待つだけでなく、地域保健活動として地域に出かけていく形態も有用であることを示唆している。山梨県では昭和55年より遺伝相談システムを立ち上げ、各保健所で一次相談、甲府保健所で専門医師による二次相談を実施し、現在に至っている。そこで本研究では山梨県内において保健所及び市町村に勤務する保健師を対象に、遺伝相談の実態、および保健師の対応にあたっての困難な事柄などを把握することにより、地域における遺伝相談の問題点、対応にあたる保健師の遺伝教育のあり方について検討していくことを目的とする。

・研究方法

対象は、山梨県内に勤務する保健師 398 名のうち、相談業務に関わると思われる 379 名である。保健所、あるいは所属する市町村に自記式のアンケート用紙を郵送し、責任者に配布を依頼した。依頼文にて研究の主旨を説明し、同意を得られた者にアンケートを実施し、郵送にて回収した。

調査期間は平成 16 年 1 月～3 月末であった。

アンケート項目は、対象の属性(勤務先、勤務年数)、遺伝相談に関する 10 項目(平成 15 年 4 月からの相談件数、遺伝性疾患に関する相談の有無、相談のあった遺伝性疾患の種類と内容、対応にあたり困ったことなど)、過去に受けた遺伝に関する教育の有無と教育機関などであった。

遺伝性疾患については、染色体異常、単一遺伝病、その他として、それぞれ具体例を挙げ説明を加えた。

倫理的配慮としては、調査用紙に研究の主旨を説明し、強制ではないこと、調査用紙は研究以外の目的では使用しないことを明記し、無記名回答とした。

・結果

回答が得られたのは 197 名(回収率: 52.0%)であった。

1. 対象の属性

勤務先は、市町村 150 名(76.1%)、保健所 33 名(16.8%)、その他 14 名(7.1%)であった。

保健師としての経験年数は、新人から勤務歴 34 年と多岐に渡っていたが、平均は 13.4 ± 9.1 年であった。

2. 相談のあった遺伝性疾患と相談内容

平成 15 年 4 月から、窓口での相談や家庭訪問を含め、「病気のことで何らかの相談を受けたことがあるか」については、「はい」と回答した者が 145 名(75.5%)、「いいえ」と回答した者が 47 名(24.5%)であった(不明 5 名を除く)。

一人の保健師が何人くらいの方に相談を受けたかでは、糖尿病教室など一度に多数の人を相手にする場合も含まれてくるため、少ない者では 1 人、多い者では 600 人と相談件数に幅があった。なお、平均相談人数は 73.2 ± 101.0 人であった。

病気のことで相談を受けたと回答した者のうち、遺伝性疾患の事例が「あった」と回答した者は 67 名(46.2%)、「なかった」と回答した者が 76 名(52.4%)、「わからない」と回答した者が 2 名(1.4%)であった。「わからない」と回答した者の事例は、1) 先天奇形、2) 発達の遅れ: 「発達の遅れのある子のいとこに自閉症がいて、母親が心配しているが、母親が自閉症を否定しているので疑いがあったも話ができない」というものであった。表 1 に相談事例の疾患名を示した。遺伝性疾患のうち、染色体異常であるダウン症候群が 30 例と最も多かった。

遺伝性疾患の事例が「あった」および「わからない」と回答した者に、相談の内容について、病気自体について(症状、合併症、遺伝形式など)、合併症を含み、今後起こりそうなこと、またその対策について、治療法について、結婚について、次の子どもの罹患の有無(可能性)と、その診断方法について、日常生活について、子どもが罹患している場合、その子どもの育て方について、社会福祉制度(どのようなものがあるか、利用の仕方・手続きなど)について、その他の選択肢をあげ、複数回答できいた。その結果、「日常生活について」が最も多く(38 名: 55.1%)、次いで、「社会福祉制度について」(31 名: 44.9%)、「病気自体について」(30 名: 43.5%)であった(図 1)。

なお、病気に関する相談を受けたことの有無、及び相談の事例が遺伝性疾患であったか否かと、勤務先による違い、並びに経験年数による違いはみられなかった。

3. 相談内容に対応する上で困ったこと

上述の相談内容に対応する上で困ったことがあったかについては、「はい」と回答した者が 42 名(61.8%)、「いいえ」と回答した者が 26 名(38.2%)であった(不明 1 名を除く)。

次に「はい」と回答した者に、困ったことの内容として、本人や家族にどう対応してよいかわからなかった、どこまで話してよいかわからなかった、自分のもっている情報が、正しいものか、新しいものか、わからなかった、病気についてはいろいろと理解はしていたが、どこまで責任をもって話していいのかわからなかった、相談できる人がいなかった、何をすればいいのかわからなかった、その他の選択肢をあげ、複数回答できいた。その結果多い順に、「自分のもっている情報が、正しいものか..(23名:54.8%)」、次いで「病気についてはいろいろと理解..(19名:45.2%)」、「どこまで話して..(14名:33.3%)」であった(図2)。

相談内容別に困ることに違いがあるかを検討したところ、相談内容の「次の子どもの罹患...」で困ったこと「どこまで話して...」をあげる者が多かった。

表1 保健師が相談を受けた遺伝性疾患及び遺伝的問題が疑われる疾患と件数

染色体異常	34	
ダウン症候群		30
18-trisomy		1
Turner症候群		1
CATCH22		1
Williams症候群		1
メンデル遺伝病	22	
筋ジストロフィー		7
骨形成不全		4
色覚異常		2
無痛無汗症		2
脊髄小脳変性症		2
球状赤血球症		1
血友病		1
先天性網膜色素変性症		1
遠位性ミオパチー		1
尿素サイクル異常*		1
その他	77	
糖尿病		17
口唇口蓋裂		11
二分脊椎		6
がん(大腸がん・乳がん等)		6
流産既往		3
知的障害		11
視覚障害		4
聴覚障害		3
合指症		1
パーキンソン		1
無脳症		1
重症筋無力症		1
先天性多発性関節拘縮症		1
先天奇形**		1
その他		10

* 上の子が2人出産後数日後で死亡。尿素サイクルの異常とのこと

** 遺伝性疾患か否か「わからない」と回答

4. 情報の入手

相談内容に対応する上で必要な情報を入手することができたかについては、「はい」と回答した者が35名(77.8%)、「いいえ」と回答した者が10名(22.2%)であった。

入手できたと回答した者にその方法について、関係のスタッフに相談した、専門書や専門雑誌を調べた、専門家(主治医)などにたずねた、保健所に相談した、患者・家族の会と連絡をとった、インターネットを利用した、研修会で勉強した、その他の選択肢をあげ、複数回答できいた。その結果多い順に、「関係のスタッフ..(22名:62.9%)」、「インターネット..(18名:51.4%)」、「専門書..(17名:48.6%)」であった(図3)。

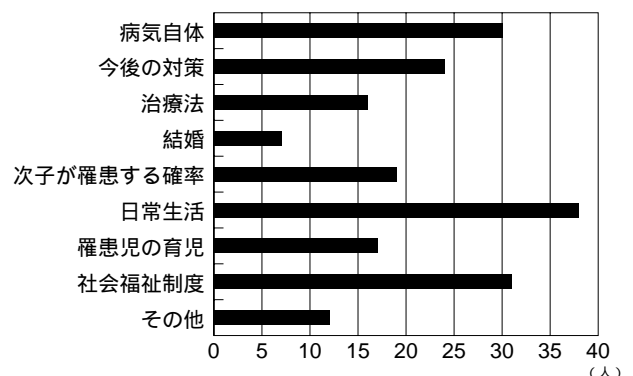


図1 遺伝性疾患の相談内容

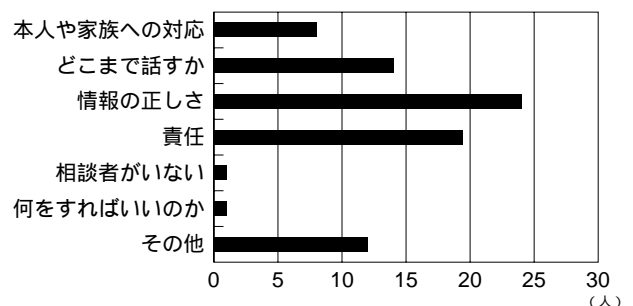


図2 相談に対し困ったこと

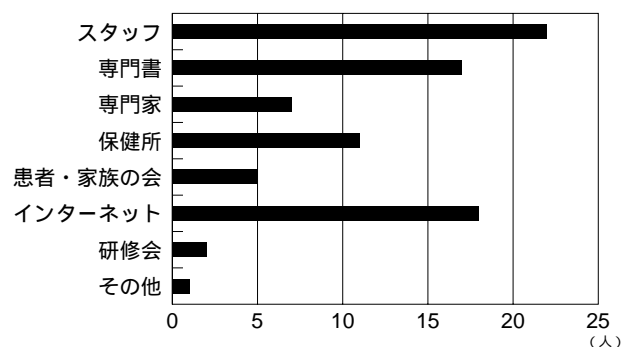


図3 相談に対応する上で必要な情報入手の方法

相談で困ったことの内容と情報の入手方法で違いがみられたのは、困ったこと「自分のもってる情報…」で情報入手の方法としてインターネットを使用する者が多かった。

5. 遺伝についての学習

今まで遺伝について学習したことがあるかについて、「はい」と回答した者は132名(67.3%),「いいえ」と回答した者が64名(32.7%)であった(不明1名を除く)。

学習したことがある者にどこで学習したかを、大学・短大で、専門学校で、研修会に参加(ア:日本遺伝カウンセリング学会, イ:厚生労働省「遺伝相談セミナー」, ウ:その他), その他の選択肢をあげ、いずれも複数回答できいた。教育機関が最も多く「大学・短大で(32名)」と「専門学校で(59名)」をあわせて68.9%となった(表2)。

今後、遺伝に関する研修会があれば参加したいかについては、「はい」と回答した者が142名(78.5%),「いいえ」と回答した者が39名(21.5%)であった(不明16名を除く)。

希望する研修の内容を自由記述で聞いたところ、「学生時代に学んだ程度のため、基本からきちんと学びたいと思う」、「遺伝性疾患に関する基本知識」など遺伝や遺伝性疾患に関する基本的な知識を希望する者が41名(28.9%)であった(表3)。また、「遺伝子診断や遺伝子治療, ゲノム解析」、「出生前診断等の是非や今後の国の対応」、「最新の情報」といった最新の知識や新しい情報を望む者が24名(16.9%)であった。「相談を受けたときの対応について」、「多い遺伝相談について、具体的な事例を通して関わり方や対応時の心得など」といった遺伝相談の方法に関することを望む者が34名(23.9%)であった。

考察

厚生省(現厚生労働省)では、従来、保健所を窓口とした遺伝相談事業をすすめてきており、山梨県もその例外ではない。しかし、近年では、疾病構造の変化や遺伝医学の進歩に伴い、遺伝相談がより重要となってくることが予想されており、吉岡ら⁷⁾は、わが国の遺伝相談のニーズがどのくらいあるかを検討すべく、岩手、群馬、富山、滋賀、奈良および新潟市の保健師1,874名(保健所保健師395名, 市町村保健師1,479名)を対象にアンケート調査を行った。その結果、常に住民と直接対応している保健所や市町村保健師からみた遺伝相談のニーズは人口1万人あたり概ね5件とのことである。山梨の人口は約88万7千人である(平成15年度)ことから考えると、遺伝相談ニーズは440件、単純に計算すると保健師1人あたり1~2件となる。

表2 遺伝について学習した場所(複数回答:n=132)

大学・短大で	32	24.2%
専門学校で	59	44.7%
研修会に参加	44	33.3%
日本カウンセリング学会	(26)	(59.1%)
厚生労働省「遺伝相談セミナー」	(10)	(22.7%)
その他	(14)	(31.8%)
研修会参加場所不明	(4)	(9.1%)
その他	7	5.3%

表3 遺伝相談に関する研修会で希望する内容

知識	41
・遺伝性疾患に関する基本的な知識	
・各種遺伝性疾患の診断法, 治療	
最新情報	24
・遺伝子診断, 遺伝子治療, 発症前診断など	
・出生前診断-倫理と今後の国の動向	
・がん遺伝-乳がんなど	
・糖尿病など一般的な病気と遺伝の関与	
・体外受精	
カウンセリング	34
・カウンセリングの方法	
対応の仕方	
カウンセリング技術	
疾患と遺伝の確率	
現状	
支援	17
・効果的な支援	
日常生活の支援	
社会参加	
病気の進行にあわせたケア	
子どもなら, 発育発達理解	
リハビリ	
・患者会や家族会に関する情報	
・福祉制度	
その他	6
・遺伝性疾患をもつ人へ保健師としての関わり	
・県内でのフォロー体制	
・遺伝に関する情報提供の視点・考え方(倫理観)	

一方、近藤ら⁸⁾は平成11年に長崎県で「遺伝相談モデル事業」を立ち上げるべく、県内の遺伝性疾患患者や家族、および保健所や市町村の保健婦を対象として遺伝相談のニーズを知るべくアンケート調査を行っている。保健師(342名)で遺伝性疾患の事例に接したことがある者は77.2%, またその事例から相談を受けたことがあるのは82.6%となっていた。また、森ら⁹⁾は奈良県下6か所の保健所保健婦を対象にアンケート調査を行っており、半分以上が遺伝相談、あるいは遺伝相談に匹敵する経験を持っていたとしている。今回の調査では、病気に関して相談を受けたことがある者が75.5%, そのうち遺伝性疾患の事例であった者は46.2%と長崎、奈良のいずれと比

べてもやや少ないといえよう。保健師が相談を受けた事例総数は135件と、人口から予測した遺伝相談ニーズである保健師1人あたり1～2人よりも若干低い値となる。今回の調査では、遺伝性疾患に関わったことがある場合でも、具体的な事例を回答していない者もあったため、135件よりは多いと思われるが、それでもまだ若干低いと考えられる。前述の長崎の調査で、患者サイド(87名)からは、これまでに遺伝相談を受けたことがある者は29.9%、受けたことがない者でも必要性を感じている者が78.7%を占めていたとあったことから考えると、潜在的にニーズはあると思われる。

前述の長崎の調査では、遺伝相談モデル事業を実施する前(平成11年)と実施後(平成13年)とでしており、実施前は困ったことがあったとしている者は92.7%、実施後は66.8%と減少しており、対応として「専門家に尋ねるように話した(実施前:54.9% 実施後:49.7%)」、「自分で調べた(実施前:34.1% 実施後:25.1%)」などが減り、遺伝カウンセリング室への照会・紹介が0%から13.2%になったことから保健師の遺伝相談に対する意識が向上してきていると推測している。今回の調査では、遺伝性疾患の相談にあたり困ったことがあると回答している者は61.8%であった。一方で、対応する上での情報の入手先をみると、「関係のスタッフに相談した」、「インターネットを使用した」、「専門書や専門雑誌を調べた」などが多くなっていた。しかし、「インターネットを使用した」と回答した者に「自分のもっている情報が正しいものか、新しいものか、わからなかった」と回答する者の割合が多く、スタッフ同士のつながりはあっても、専門家や保健所とのつながりは必ずしも十分とはいえないとも考えられる。それぞれ1名のみではあったが、「相談できる人がいなかった」や「何をすればいいのかわからない」とした回答がみられた。

また、今回学校等で遺伝について学習したことがある者は67.3%であったが、そのうち研修会に参加している者は約3割、全対象者でみると約1/4となっていた。前述の奈良の調査で約半数が研修会等を受講していることからみると、研修会参加者はそれほど多いとはいえない。

相談にあたり困ったことの内容としては、「自分のもっている情報が、正しいものか、新しいものかわからなかった」と回答する者が54.8%と最も多かったことから考えると、遺伝について学校等で学習したとはいっても、保健師の経験年数の平均が13年と卒業してからだいぶ年月がたっており、その間に何らかの学習の機会がなかったとしたら、自信がもてないとしても無理はない。その他にも、「病気についてはいろいろと理解はしていたが、どこまで責任をもって話していいのかわからなかった」をあげる者が45.2%、ことに相談内容が「次の子どもの罹患の有無(可能性)とその診断方法」である場合に多く

なっていたことから、必ずしも保健師が直接応えるものではないかもしれないが、保健師としての立場でどのように相談に対応していくか悩んでいるのであろう。このことは、研修する希望内容に対応の仕方などカウンセリングの方法を望む者が多かったことから推察される。

現在、地域の人々の遺伝問題に深く関わっているのは保健師であるが、医療機関等の遺伝相談の場に看護師が同伴するようになってきているのと同じように、保健師が遺伝相談の場に同伴することもあるという¹⁰⁾。その理由としては、「カウンセリング内容についてクライアントの理解が不十分な場合、その説明を補足する」、「カウンセリング後のクライアントのケアが行いやすくなる」、「初対面のカウンセラーとクライアントとの橋渡し」などがあげられており、カウンセリングやその後のフォローに役立っていくことが示唆されている。

また、遺伝子解析が進む中、遺伝子診断は本人のみでなく遺伝子を共有する家族の問題でもあるといった特殊性から、その倫理が社会問題ともなっており、こうした相談も増えてくることが予想される。Becker型筋ジストロフィーの遺伝相談において共同作業にあたるコーディネーターとして保健師が重要な役割を果たしたことが報告されている¹¹⁾。この例での来談者は、Becker型の筋ジストロフィーと思われる叔父と弟がおり、病気のこと、遺伝するか否か、自分もその原因を持っているか、自分の娘はどうかであったが、夫との意思疎通もままならず一人で悩み、遺伝子診断を受けると決めてからも躊躇するなどの状態であった。保健師はただ来談者が検査できればいいということではなく、家族が安定した家庭生活に達するように支援したことが、弟の遺伝子診断につながり、遺伝子欠失部位が判明した。夫との話し合いもでき、この時点での来談者の保因者診断とはならなかったが、希望があれば実施できる状態とはなった。

まとめ

今回、山梨県内に勤務する相談業務に関わると思われる379名の保健師を対象に遺伝相談の実態、相談にあたっての困りごとの有無や内容などについてアンケート調査を行ったところ、以下について明らかとなった。

1. 197名より回答が得られ、回収率は52%であった。病気のことで相談を受けたことがある者は145名(75.5%)、そのうち遺伝性疾患であったのが67名(46.2%)であった。相談を受けた遺伝性疾患は、染色体異常であるダウン症候群が最多(30例)ではあったが、筋ジストロフィー、骨形成不全、無痛無汗症、脊髄小脳変性症など個々の事例数は少ないが、多岐にわたっていた。
2. 相談の内容で多くみられたのは、日常生活、福祉制度、病気自体についてであった。

3. 相談内容に対して困ったことがある者が6割みられ, その内容として多かったのは, 自分のもっている情報が正しいか否かといった遺伝の基礎的知識に関するもの, 保健師としてどこまで話していいのかといった遺伝カウンセリング技術に関するものであった。
4. 遺伝相談に関しての今後の研修を望む者が8割であり, その内容は遺伝の基礎的な知識や最新情報, 遺伝相談の具体的方法が多かった。

このように保健師に対する遺伝相談に果たす役割が期待される中で, 保健師自身は自分の知識に疑問をもち, 遺伝の学習や, また保健師としてのカウンセリングのあり方などを学ぶ必要性を感じている。今後, それぞれの地域の保健師が保健師の遺伝に対する知識, 保健師としてのカウンセリングのあり方などを学習できるよう, 参加しやすい研修の機会を設けることが必要であろう。また, 保健師の基礎教育にも系統的に盛り込んでいく必要があると思われる。

しかし, 本研究の回収率が52%であったことから, 回答が比較的遺伝相談に関心のある者に限られた可能性があること。また, 相談における困りごとなど個々の遺伝性疾患により異なることが予想されるが, 本研究ではアンケート調査でもあることからそういった細部までは明らかにできていない。

謝辞

忙しい時期にも関わらず, 快く調査にご協力頂いた保健師のみなさまに深謝いたします。

文献

- 1) Miki Y, Swensen J, Shattuck ED, et al(1994)A strong candidate for the breast and ovarian cancer susceptibility gene BRCA1 . Science, 266 : 66-71 .
- 2) Claus EB, Petruzella S, Matloff E, et al(2005)Prevalence of BRCA1 and BRCA2 mutations in women diagnosed with Ductal carcinoma in situ . JAMA, 293(8): 964-969 .
- 3) Rebbeck TR, Couch FJ, Kant J, et al(1996)Genetic heterogeneity in hereditary breast cancer: role of BRCA1 and BRCA2 . Am J Human Genet , 59(3): 547-573 .
- 4) 池田若葉, 藤田比佐子(2003)遺伝性癌の遺伝子診断に対する一般市民の意識とその関連要因 . 民族衛生, 69(1): 2-12 .
- 5) 柗中智恵子(2001)FAP患者にとっての遺伝子診断と看護 . 日本難病看護学会誌, 5(2): 89-98 .
- 6) 有波忠雄(1993)茨城県における地域基幹病院での全般的な遺伝相談と特定疾患に対する地域保健事業としての遺伝相談 . 平成4年度厚生省心身障害研究「発達障害児の早期ケアシステムに関する研究」. pp202-204 .
- 7) 吉岡章, 井澤朋子, 川島佐枝子, 他(1997)遺伝相談の需要(ニーズ)に関する研究 . 平成9年度厚生省心身障害研究「遺伝相談に関する研究」. pp197-201 .
- 8) 近藤達郎, 松本正(2002)プライマリーヘルスケアと遺伝カウンセリング . ゲノム医学, 2(5): 79-84 .
- 9) 森ウメ子, 田中一郎, 金廣昭美, 他(1995)奈良県における遺伝相談の実態とニーズ 第2報 保健婦に対するアンケート調査 . 臨床遺伝研究, 17 : 8-14 .
- 10) 井本安紀, 千代豪昭(2001)遺伝カウンセリングにおける同伴保健婦の役割 . 臨床遺伝研究, 22 : 17-24 .
- 11) 中井博史, 海上長子, 菊池とも, 他(2001)Becker型筋ジストロフィーの遺伝子診断と遺伝相談における保健婦の重要な役割 . 臨床遺伝研究, 22 : 11-16 .