

研究倫理に関する情報共有と国民理解の推進事業 (ゲノム医療実用化に係る ELSI 分野)

課題事後評価報告書

1. 研究開発課題名

クライアントを対象とした遺伝カウンセリングのガイダンスの検討
ー遺伝カウンセリングの有効活用に向けてー

2. 研究開発代表者

吉田 晶子 (公益財団法人先端医療振興財団 客員研究員)

3. 研究開発期間

平成 28 年 12 月 12 日から平成 30 年 3 月 31 日

4. 研究概要

(1) 目標・ねらい

本研究では、遺伝カウンセリングを受ける対象者(クライアント)のための遺伝カウンセリングのガイダンス(手引き)案を作成することを目標とした。ガイダンス案には「クライアントが遺伝カウンセリングで何を行うかという点に注目し、クライアントが遺伝カウンセリングを自ら活用できるような意識の変化を促すことを目指し、クライアントにとって必要な準備や情報、求められる姿勢についても盛り込む予定である。そのために、まずはこれまでの知見整理を行い、ガイダンス案に含める項目を抽出した。次に、それらの項目について有用性・実用性をクライアントへの質問紙調査を実施しており、その結果をもって、ガイダンス案を作成する予定である。

ガイダンス案は、様々な領域の遺伝カウンセリングに対応するものを目指す。まずは、主に遺伝性網膜疾患、出生前診断、遺伝性腫瘍の領域のクライアントにアンケートを行い、共通する項目、もしくは疾患により重要さが異なる項目などの検討を行う。また、ガイドライン案は研究開発代表者や研究開発参加者の所属施設での使用を想定するほか、専門職団体や関係学会で紹介するとともに、ウェブ上で広く一般にも公開する。

(2) 実施内容

1. 国内外の既存文献やガイドライン等の情報収集による知見整理と、ガイダンス案に盛り込むべき項目の抽出

「クライアントに事前に示すことで役立つと考えられる事項」や、「遺伝カウンセリングにおいてクライアントに求められること」という視点により、国内外の成書、

文献、ガイドライン等における遺伝カウンセリングに関する情報を収集した。クライアントへの事前の情報提供の現状を把握するとともに、ガイダンス案に必要と思われる項目を検討した。

これらの情報収集と知見整理、およびガイダンス案に盛り込むべき項目の抽出は、研究開発代表者と研究開発参加者の少なくとも3名以上で協議しながら行った。

2. クライアントへの質問紙調査による各項目の評価とガイダンス案の作成

ガイダンス案の項目の検討が終了した後、遺伝カウンセリングのクライアントに対し、「遺伝カウンセリングを受ける前のガイダンス案」として検討された各項目について、質問紙調査を実施した。

対象は研究開発代表者の所属施設での遺伝性網膜疾患のクライアントのほか、研究開発参加者の施設において出生前診断や遺伝性腫瘍等の領域のクライアントも対象とする予定である。平成29年度内、質問紙調査を継続し、研究開発代表者と研究開発参加者の施設を合わせて150名以上のクライアントへの回答依頼を行う予定である。

回答は、単純集計のほか、各疾患領域による違い、主訴の有無による違いなどを検討する。また、結果を元に、ガイダンス案の作成を行い、研究成果としてウェブや学会等にて公開する。

(3) 実施体制

佐藤 智佳（関西医科大学）、稲葉 慧（先端医療センター研究所）

知見整理、質問紙の開発、質問紙調査の実施

高橋 政代、前田 亜希子、河合 加奈子（理化学研究所）

村上 裕美、鳥嶋 雅子（京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部）

質問紙の開発、質問紙調査の実施

(4) 研究の進捗状況、研究成果及びその意義等

1. ガイダンス案の項目抽出の検討

クライアント・家族が遺伝カウンセリングを有効活用できるよう、クライアントが遺伝カウンセリングで何を行うかという視点をもとに、ガイダンスの項目を検討するため、知見整理を行った。

研究協力者とともに、資料の選定にあたり、国内外の成書23冊、国内外の16つのガイドラインに加え、データベースにて文献を検索した。文献検索はPubmedを用い、4つの各キーワード「genetic counseling model」「genetic counseling component」「empowerment genetic counseling」「genetic counseling client education」（各 Publish 2000/1/1-2016/12/31）で検索を行い、計787報についてタイトルもしくは論文要旨を参照後、本研究に関連するもの約26報の本文を検討した。結果、遺伝カウンセリングにおける事前情報の評価をした研究でも、疾患情報に関するものが多く、必ずしも本研究で重視する「クライアントが何を行

うか」といった視点からの分析や情報提供がなされているとは限らなかった。よって、既存資料から項目をそのまま引用するのではなく、文献を基に項目案を検討すべく、包括的な遺伝カウンセリングの実践モデルである Reciprocal-Engagement Model（相互関係モデル：申請者による試訳）に関する4論文の内容分析を行った（申請者および研究協力者4名で分担して実施）。その結果、実践モデルを基に遺伝カウンセリングが行われた際に、クライアントが遺伝カウンセリングの中で行う可能性のある事項を16項目に絞り込んだ。

2. クライアントを対象とした質問紙調査

抽出した16項目について、クライアントがどれほど遺伝カウンセリング前に準備をしているのか、また実際の遺伝カウンセリングでの達成度はどの程度なのか、さらにそれらに影響を及ぼすと考えられる疾患分類や受診経緯等を調査するための質問紙を作成した。研究実施者施設では倫理委員会承認後7月から（10月および11月は病院移転のため休診）、共同研究施設では、各倫理委員会承認後の9月（関西医大）と11月（京都大学医学部附属病院）からそれぞれ調査が開始されており、現在54件の回答が得られている（2017/11/13現在）。疾患の内訳は、網膜色素変性16件、出生前診断37件、遺伝性腫瘍1件である。各施設の倫理委員会承認に時間を要したが、平成29年度内に調査を継続することで、当初の予定人数（150名以上）は確保できる予定である。

【学術的・社会的意義、国民や自他の研究領域へ与えた影響】

既報でも「クライアントが遺伝カウンセリングで何を行うか」について、焦点を当てて調査したものがほとんどない中、今回、遺伝カウンセリングの包括的実践モデルから分析・抽出したことで、網羅的かつ、最も基本的な「クライアントの実施事項」の提示を試みた。これらの事項は、遺伝カウンセリング実施者が、遺伝カウンセリングの構成を考える上でも手がかりとなると考えられる。

また、これらをガイダンスとして提示するにあたり、現状のクライアントによる準備や達成度を明らかにすることで、より重点的にクライアントに伝えるべき項目が選定できる可能性がある。選定により、クライアントや国民へ情報をシンプルに伝えることができれば、クライアントの遺伝カウンセリングへの理解をより促したり、抵抗を少なくできる可能性があり、主体的に遺伝カウンセリングに取り組む支援になると考えられる。

5. 総合評価

進捗状況及び得られた（研究開発終了時までには得られる見込みである）研究成果は、やや良い。

日本における遺伝カウンセリングの在り方について、クライアントの視点に着目し検討を深めている点は、独創性もあり評価できる。一方で、項目の絞り込みだけで

はガイダンスの作成とまでは言えないことから、成果の見通しを考慮する必要がある。

今後、クライアントフィードバックを得られるような取組を進めるとともに、本研究課題を通じて築かれたネットワークを活かした研究の発展が期待される。専門家のコミュニティにアプローチすることにより、組織・コミュニティとして活用する方向性についても検討されたい。

以上