

【特集】 遺伝看護専門看護師の活動紹介

療養相談がきっかけとなる遺伝看護

北野 明子

東京都難病相談・支援センター

難病相談・支援センターは、難病の患者及びその家族その他の関係者からの相談に応じ、必要な情報の提供及び助言等を行い、難病の患者の療養生活の質の維持向上を支援することを目的とする施設で、都道府県及び指定都市に設置されている。患者・家族の療養生活上の悩みや不安の解消、孤立感や喪失感の軽減を図るために医療機関をはじめとする関係機関と連携した相談支援を行うための拠点施設としての役割を担っている。

難病は、2015年に施行された「難病の患者に対する医療等に関する法律（難病法）」において、発病の機構が明らかでなく、治療方法が確立していない、希少な疾病である、長期の療養を必要とするものと定義されている。その中でも指定難病には患者数が本邦において一定の人口に達しないこと、客観的な診断基準が確立していることという条件が加わり、現在333疾病がある。指定難病の遺伝子の関与については、単一遺伝性疾患が含まれる疾病が半数以上であり、難病のほとんどは遺伝が関与している。また、遺伝学的検査の増加や、遺伝子治療の保険収載等により難病と遺伝は深く関わっている。こうした現状もあり、遺伝に関する相談件数は増加の傾向にある。

難病は、難治性、進行性、機能低下を特徴としており、難病を持つ患者と家族は、不確かさの中で生活をしている（野嶋，2005）。来談する患者とその家族は、多様な症状や治療に対する悩み、福祉サービスの利用の難しさ、就労の悩み、医療機関の選択等多くの課題を抱えている。さらに遺伝という事象が加わると、家系内での情報共有の範囲や、将来的な家族設計など課題は多岐にわたる。遺伝性神経筋疾

患は、常染色体顕性遺伝（優性遺伝）形式であることが多く、家系内に複数の罹患者がいることがある。成人発症の疾患では、患者の確定診断の時点ですでに子どもや孫の世代に原因遺伝子の病的バリエーションが受け継がれていることがあることも特徴である。

センターでは、療養相談をきっかけに患者とその家族から遺伝に関する不安が表出されることがある。脊髄小脳変性症と診断された50代の女性とその息子が療養生活の見直しや社会資源の情報を目的に来談した。女性は医療機関にて遺伝学的検査を行い、常染色体顕性遺伝（優性遺伝）形式をとる脊髄小脳変性症と確定診断がついており、遺伝学的検査の結果開示の際に、病名と、1/2の確率で子どもに伝わると主治医から聞いていた。成人になる息子は、両親から病名のみを聞いていた。療養生活に関する相談を重ねるうちに、女性と息子それぞれが遺伝に関する思いを語る場となった。女性は、子供へ遺伝している可能性があることに罪責感を感じており、息子が疾患をどのように受け止めているか怖くて確認ができていなかった。息子は、母親の疾患が優性遺伝ということをインターネットで知り、自身も発症の可能性があるのではないかと不安を抱いてはいたが、特に自覚症状もなく、どこか診療科を受診すべきか分からず、相談先がなく悩んでいた。女性と息子は、それぞれに遺伝性疾患に起因する課題が生じており、この女性と息子の間には、遺伝に関するディスコミュニケーションがあることで、療養体制や社会資源の導入についても話し合いがスムーズに行っていない状況が起きていた。また、女性の配偶者は、介護の負担の軽減を重要な家族の課題として捉えており、家族それぞれが考えている課題は異なってい

た。家族であっても、すでに発症している人、配偶者のように発症する可能性のない人、発症する可能性がある人と遺伝学的状況が異なることで、焦点となる課題が異なることがある。家族それぞれの立場や役割、価値観を尊重しながら、細やかに情報収集を行い、継続的に関わっていく必要がある。

本事例のように、遺伝に関する不安や疑問をどこに、誰に相談をしたらよいか分からないという相談も多い。一次の遺伝カウンセリングの前の相談窓口として、幅広く対応ができるように、組織の中で整えていくことも重要な役割であると考えている。

CNSの認定を受けて1年が経過したが、役割開発の途中段階である。難病相談員としてまだ日が浅く、

センターの専門性の高い相談員から学ぶことも多い。現場のニーズや組織の課題のアセスメントを行いながら、CNSの中心的コンピテンシーである患者/家族への直接的臨床実践を通して、遺伝看護専門看護師の役割の周知を行っていくことが今後の課題である。これまでに教育、臨床の場で関わって頂いた患者様、ご家族、先生方からの学びを忘れずに、より質の高い遺伝看護支援が提供できるように研鑽していきたい。

引用文献

野嶋佐由美 (2005) 難病状態にある病者とともに生きる家族を支える看護. 家族看護. 3 (1), 12-20