短　報

報告：英国における遺伝看護

須坂　洋子[1) 2)]　有森　直子[3) 4)]

Genetic Nursing in the U.K.

Hiroko SUSAKA, RN[1) 2)]　Naoko ARIMORI, CNM, CGC, DNSc[3) 4)]

〔Abstract〕

A Genetic Nursing Course was established in St.Luke's College of Nursing Graduate School in April 2011. Currently enrolled are two graduate students studying in the genetic nursing specialty.

In the U.K., a certified nurse specialist in genetic nursing is considered to be qualified as equivalent to a genetic counselor, and can work as Genetic Nurse Counselor（GNC）. As a part of the genetic nursing practice, we recently visited the U.K., and had an opportunity to talk with several GNCs. We visited Plymouth University, which educates genetic nurse, the Prion Clinic at the UCL Institute of Neurology in London and several other institutes. GNCs attend to the psychosocial effects which "heredity" brings about, and are offering support over the long period of time to those patients having certain genetic conditions and their families. Furthermore, one of the GNCs we visited specializes in a rare hereditary disease, and is conducting some surveillances and cohort studies of this disease.

From these learning, we gained more awareness the role of the genetic certified nurse specialists in our country, Japan.

〔Key words〕　genetic nursing，certified nurse specialist in genetic nursing，genetic nurse counselor

〔要 旨〕

本学では 2011 年４月より，大学院修士課程において遺伝看護学専攻が開設された。現在は２名の学生が専門看護師をめざす上級実践コースで学んでいる。英国では，遺伝専門看護師は遺伝カウンセラーと同等の資格とされ，Genetic Nurse Counselor（以下 GNC）として活動している。今回は，本学の遺伝看護学演習の一環として，英国の GNC に話を聞く機会を得た。遺伝看護を教育する Plymouth University や，ロンドンにある University College London Institute of Neurology 内の Prion Clinic などを訪問した。GNC は，遺伝がもたらす心理社会的影響へのケアに取り組み，また遺伝性疾患の患者・家族の長期に渡る援助を行っていた。さらに遺伝性の希少疾患を専門に受け持ち，その疾患のサーベイランス，コホート研究も行っていることがわかった。これらの学びから，日本の遺伝専門看護師の実践についての示唆を得ることができたので報告する。

〔キーワーズ〕　遺伝看護，遺伝専門看護師，遺伝看護カウンセラー

Ⅰ．はじめに

本学では 2011 年４月より，大学院修士課程において遺伝看護学専攻が開設された。現在は２名の学生が専門看護師をめざす上級実践コースで学んでいる。2012 年６月には，日本看護系大学協議会において専門看護師教育

1）聖路加看護大学大学院博士前期課程　遺伝看護学　St. Luke's College of Nursing Graduate School, Master Course
2）東京都立神経病院看護科　Tokyo Metropolitan Neurological Hospital
3）聖路加看護大学　看護実践開発研究センター　St. Luke's College of Nursing, Research Center for Development of Nursing Practice
4）聖路加国際病院　遺伝診療部　St. Luke's International Hospital, Department of Clinical Genetics

2012年11月8日　受理

課程の分野認定が承認された。

米国，英国においては，すでに数百人の遺伝を専門とする看護師が活動している。米国では，学部卒レベルのGenetics Clinical Nurse（遺伝臨床看護師）と，修士卒以上の学歴を持つ Advanced Practice Nurse in Genetics（上級実践遺伝看護師）の２種類の資格が，International Society of Nurses in Genetics（国際遺伝看護学会，以下 ISONG）により認定されている。一方英国では，遺伝専門看護師は遺伝カウンセラーと同等の資格とされ，Genetic Nurse Counselor（遺伝看護カウンセラー，以下GNC）として，おもに遺伝カウンセリングの場で活動している。英国では，２年以上の臨床経験を持つ正看護師が大学院などで開講される規定の科目を履修し，遺伝看護の実践記録を提出することで Association of Genetic Nurses and Counselors（遺伝看護師・遺伝カウンセラー協会）により資格を認定される。

今回は，本学の遺伝看護学演習の一環として，英国のGNC の実践を見学したので，ここに報告する。

Ⅱ．見学の概要

見学は，英国南西部の Devon 州 Plymouth にある Plymouth University(プリマス大学) の Heather Skirton 教授に協力を依頼した。Skirton 教授は，看護師，助産師，GNC の資格を持ち，英国における GNC 教育の第一人者である。プリマス大学では Health Genetics という学科に所属し，遺伝カウンセリングや倫理を教えている。また European Society for Human Genetics（ヨーロッパ人類遺伝学会）や ISONG の役員を務めている。現地での見学スケジュールを**表１**に示す。

1．遺伝看護学の講義

初日は，プリマス大学構内において，Skirton 教授から遺伝看護学の講義を受けた。テーマは「Social and emotional aspects of genetic healthcare」（遺伝医療の社会的および情緒的側面）であった。遺伝性疾患に罹患するという状況が，患者のみならず家族にも心理社会的な影響を与えるということについてディスカッションを行った。たとえば家族は，相反する２つの感情のはざまで悩むことがある。「この遺伝性疾患を自分も発症するのではないか」と恐怖に思い，あるいは，その疾患の遺伝子が自分にはなかったことで，発症した家族に対して「自分だけが健康で申し訳ない」と罪悪感を持つことがある。また介護など他者の援助を必要としているのに，遺伝のことを秘密にしておきたいという気持ちから援助を求めることができない，などである。GNC は，患者のみならず家族のこうした心理社会的な影響もアセスメントし，介入していく必要があるということについて話し合った。

2．Genetics Service（遺伝診療部）の見学

２日目は，まず Plymouth にある Peninsula Clinical Genetics Service を訪問した。英国の遺伝医療は，National Health Service（NHS）により計画実施されている[1)]。このクリニックは，Devon 州および隣接する Cornwall 州の２つの州をカバーしている。またクリニックは，サテライトオフィスを２ヵ所持っており，それぞれのオフィスに３名の GNC が勤務している。この３名という人数は，NHS がその地域の人口に応じて決めたものである。これらのクリニックの GNC の役割は，医師から紹介されたクライエントに対して遺伝カウンセリ

表１　英国・遺伝看護見学プログラム概要

日　程	プログラム内容	講師，担当者
2012 年 7 月 18 日	プリマス大学にて遺伝看護学の講義	Heather Skirton 教授 RN, MW, GNC,PhD
7 月 19 日	【午前】Plymouth にある Peninsula Clinical Genetics Service を訪問。Genetic Nurse Counselor（以下，GNC）による遺伝カウンセリングに陪席 【午後】プリマス大学にて Applied Health Genetics Research Group のカンファレンスに参加	Kathryn Hill, RN, GNC Applied Health Genetics Research Group
7 月 20 日	【午前】Mount Gould Local Care Center にて，Local Huntington Disease support nurse（ハンチントン病患者の在宅療養をサポートする遺伝看護師）およびハンチントン病の患者・家族との面談 【午後】Heather Skirton 教授と，これまでの学びについてディスカッション	Dave Harrison, RN Heather Skirton 教授
7 月 21 日	【午前】Euro Genetest（ユーロ圏内共通の遺伝学的検査のガイドライン作成計画）についての講義	Heather Skirton 教授
7 月 23 日	ロンドンの The UCL Institute of Neurology を訪問。Prion Clinic の GNC から，プリオン病専門看護師の実践について講義を受ける。また研究所，病院内の施設見学を行った。	Michelle Gorham, RN, GNC

写真１　遺伝カウンセリングを行う GNC。クライエント役は著者（須坂）

写真２　Applied Health Genetics Research Group とのカンファレンス。一番左が Heather Skirton 教授

ングを実施することである。医師から遺伝カウンセリングの要請が入ると，GNC は担当するエリア内のいくつかの病院を回って遺伝カウンセリングを行う。わが国では，遺伝カウンセリングは臨床遺伝専門医と共に行うことが一般的だが，英国では GNC が単独で実施している。ただし重大な結果を伝えるときは，医師が主となって遺伝カウンセリングを行うとのことだった。この地域では，GNC1 名につき 1 週間に平均約 8 名程度のクライエントを担当する。

GNC の行う遺伝カウンセリングに陪席させてもらった。この地域では，クライエントの多くは遺伝性腫瘍 (家族性腫瘍) の疑いや心配により遺伝カウンセリングを受けている。GNC は，まずクライエントの家系図を作成し，遺伝性腫瘍のリスクを算定する。また図表を用いて，基礎的な遺伝学の知識をクライエントに説明する。そして今後どうするか，どうしていきたいのかをクライエントと話し合う。

カウンセリングの後には，必ずカウンセリングで話し合った内容を手紙にして，クライエントに送る。手紙はテンプレートがあり，そのテンプレートに沿って記入していけば完成するようになっている。テンプレートには「今回のカウンセリングの目的」「家族歴のサマリー」「遺伝性腫瘍のリスクアセスメントの結果」「推奨される検査および検査の間隔」「遺伝子検査を受けるかどうか」「参考になる論文，文献」「今後の予定」などの項目があった。この手紙により，クライエントは自身の遺伝に関する情報を自分で管理することができるのだそうだ。わが国では遺伝情報は「究極の個人情報」といわれ，記録は厳重な管理を要する。しかし遺伝に関するプライバシーをどう守るかだけではなく，遺伝情報を有効に活かす方法についても，前向きに考えていく必要があることを感じた。

3. Applied Health Genetics Research Group の研究発表会

午後はプリマス大学にて，Applied Health Genetics Research Group（応用健康遺伝学研究班）のカンファレンスに参加した。チームメンバーには修士課程の学生もいれば，博士号を取得した研究者もいた。今回はメンバーのうち 4 名が研究発表を行った。遺伝医療の臨床場面で起こる Incidental findings（予期せぬ発見）をクライエントにどう伝えるかという研究のシステマティックレビューや，助産師教育についての日本との比較研究，病院に置かれているダウン症候群についてのパンフレットの内容分析研究が発表された。また，NIPT（Non-invasive Prenatal Genetic Testing，非侵襲的出生前遺伝学的検査）についての研究も発表された。

4. ハンチントン病の遺伝看護

3 日目の午前は，Plymouth にある Mount Gould Local Care Center にて，Local Huntington's Disease support nurse（ハンチントン病患者の在宅療養をサポートする看護師）およびハンチントン病の患者・家族との面談を行った。ハンチントン病とは，主に成人期に発症する常染色体優性遺伝の神経変性疾患である。舞踏様の不随意運動と精神症状，認知症を主症状とし，慢性的に進行する。有効な治療法はない。ADL が低下していくため，介護が必須となる。わが国の有病率は人口 10 万人あたり 0.5 人であり，欧米のコーカソイドの約 1/10 でしかない[2)]。このためハンチントン病を知る看護師は少なく，特有の不随意運動や精神症状に対して手探りでケアを行っている。対して英国では，10 万人あたり 12.4 人のハンチントン病患者がいると言われ[3)]，ハンチントン病はそんなに珍しい病気ではないという。

ハンチントン病の在宅療養生活を支える看護師の重要

な役割は，地域の患者・家族のサポートグループを作り，それを運営していくことだという。毎週金曜日の夜に病院の一室を開放して，患者や家族が集まることができるようにしているそうだ。そこで集まった患者や家族は，経験を伝え合い，お互いに助け合うことができるのだという。

さらにハンチントン病の在宅療養生活には，GNC も重要な役割を果たしている。ハンチントン病あるいはそのリスクがある人に対して，半年もしくは1年に1回，診察や問診を行っているのである。GNCが用いるための，ハンチントン病専用の診察・問診チェックリストもある。チェックリストの項目は「遺伝学的状況」「睡眠」「転倒転落」「食事と体重」「経済的状況」「在宅療養環境」「介護者のサポート状況」「リハビリテーション」など大きく14項目あった。「遺伝学的状況」という項目では「家族はハンチントン病について情報をほしいと思っているか」「家族はハンチントン病の遺伝リスクについて家族間で話し合いたいと思っているか」「家族はハンチントン病の発症前診断もしくは出生前診断について話し合いたいと希望しているか」という質問項目がある。つまりこれらの項目について，GNC は必ず患者や家族に確認をするのである。わが国では，看護師がこうした遺伝についての状況を積極的にアセスメントすることはなかった。しかし遺伝性疾患については，遺伝に関する正しい情報を家族間で共有することが重要である。特に，ハンチントン病のように有効な予防法や治療法がない疾患の遺伝については，家族内での情報伝達は多くの葛藤を生む。場合によっては家族の関係が損なわれ，離婚など家族の崩壊につながることもある。したがって，家族間での正しい遺伝情報の共有に関する援助が，GNC の重要な役割となっている。

アセスメントの結果，援助が必要だと判断されると，GNC が医師などの必要な職種につなぐ役割を果たす。また GNC は，ハンチントン病患者のケースカンファレンスを定期的に行う責務がある。ハンチントン病の在宅療養生活には，医師だけでなく理学療法士や心理療法士などさまざまな職種が関わることになるが，その職種間の調整や連絡役を果たすのも GNC である。GNC は，地域で暮らす遺伝性疾患患者の療養生活をマネジメントするキーワーカーとなっている。

5. プリオン病専門クリニックの GNC

次にロンドンに行き，University College London Institute of Neurology を訪問した。この研究所は Queen Square という広場の一角にある。Queen Square には，この研究所のほかに National Hospital for Neurology & Neurosurgery という，英国国立の神経筋疾患の専門病院もある。つまりこの広場全体は，神経筋疾患の専門施設で占められている。この University College London Institute of Neurology 内にある Prion Clinic（プリオン病専門クリニック）で働く GNC にお話を伺った。プリオン病とは，プリオンと命名された異常なタンパク質が脳内に蓄積することで，さまざまな症状が起こる疾患群の総称である。かつてわが国では「狂牛病」や「BSE」という名称で，牛や羊の疾患として報道されたことからもわかるように，人畜共通の感染症である。プリオン病の約 10% は遺伝性であるため，遺伝の知識がある GNC が関わっている。

このクリニックの GNC は，英国全土のプリオン病患者すべてを対象としている。まずプリオン病と疑われたり診断されたりすると，医師から GNC に連絡が入る。GNC は英国全土に出張して，その病院や患者のいる地域へ赴く。このためクリニックの GNC は，1週間のうちの半分は出張している。出張のための交通機関を手配する秘書もいた。

現地で GNC が行うことは，まず医師の診察記録を見て，プリオン病であるかどうかを確認することである。プリオン病の診断に必要な検査がなされていないときは，医師に「この検査をしてください」と指導もするそうだ。また，その患者のいる病棟やクリニックにも行き，看護の方法や感染予防の方法について，医療スタッフに指導も行う。さらに患者や家族にも会い，病気の説明や療養生活の指導を行う。プリオン病のタイプによっては，進行が非常に早く，すぐに本人とコミュニケーションを取ることができなくなることもある。そのような場合には，病院で残された時間を過ごしたいのか，自宅で過ごしたいのか，あるいは胃瘻を作るのか作らないのかなどの意思決定支援も行っているそうだ。

また，GNC は葬儀社にも行くという。なぜならば，感染を恐れて葬儀を拒否する業者がいるからである。そのような場合は，感染予防の方法を葬儀社に説明に行くとのことだった（プリオン病は，身体を触るだけでは感染しない）。患者が亡くなった時には，クリニックでの解剖を希望するかどうかも確認する。多くの家族が解剖に同意をするという。また，家族や本人が遺伝カウンセリングを希望すれば遺伝カウンセリングも行う。その時には遺伝カウンセリングを希望しなくても，十数年も経ってから遺伝カウンセリングを希望する人もいるそうだ。結婚することになったなど，ライフイベントの際にカウンセリングの必要性を感じるそうである。

さらに，こうしたケアと平行して，年に2回ほどクリニックで「ビッグオープンデイ」を開き，患者や家族をクリニックに招いているそうである。オープンデイでは，プリオン病に関する研究発表を行い，患者・家族の交流会も行っている。また一般市民に向けて，プリオン病を知ってもらう啓発活動もしているそうだ。その他に，

プリオン病のサーベイランスやコホート研究なども行っている。GNC が「研究をすることは私たちの義務です」と話していたことが，強く印象に残った。

Ⅲ．考察

わが国では，すでに上級実践レベルの遺伝看護が実践されている。また有森らによって，わが国における遺伝看護の実践能力も明らかにされている[4)]。しかし遺伝専門看護師はまだ誕生しておらず，専門看護師としての役割は模索段階にあるといえる。英国での GNC の実践を見学することで，わが国における遺伝専門看護師の役割への示唆が得られたと考える。具体的には，以下の 3 点の役割が示唆された。

1．遺伝性疾患患者・家族の長期にわたるケアのキーワーカー

遺伝性疾患は，遺伝子を介して次の世代に引き継がれていくことがある。このため一世代だけに終わらないケアが必要となる。たとえば親が遺伝性疾患に罹患している場合は，その子や孫のケアも必要となる。また遺伝性疾患を持つ人と結婚した場合は，たとえ当人がその疾患遺伝子を持っていなくても，家族としてケアの対象となる。英国での GNC によるハンチントン病の遺伝看護は，患者や家族も継続して定期的にフォローしていく。また遺伝に関する家族内での情報伝達についても，積極的に看護の役割として取り組んでいる。こうした，長期にわたり継続的にケアをする活動は，遺伝について高度な知識を持ち，かつ療養生活についての専門知識を持つ遺伝専門看護師の役割であると考える。現在わが国では，発症していないが遺伝的なリスクがある人を継続的にケアしていく医療システムがない。遺伝専門看護師が，そのような役割や医療システム作りを担う必要があると考える。

2．希少疾患の医療ネットワークの構築

遺伝性疾患の中には，罹患者数が非常に少ない希少疾患もある。このような疾患は，ケアの蓄積が少なく，患者や家族は療養生活について悩み，病院を転々とする例もある。英国でのプリオン病専門クリニックのように，その疾患について特化した GNC がいて，その GNC に患者をつなげることができるネットワークが構築されれば，希少疾患の患者や家族に最適なケアが効果的に提供できると考える。わが国では難病支援専門員がすでに各地に配置されているが，希少疾患や難病には遺伝性疾患が少なくないため，遺伝の専門的知識を持つ遺伝専門看護師の果たす役割は大きいと考える。

3．遺伝診療部の中だけではない活動の場

わが国で上級実践レベルの遺伝看護が行われる主な場は，遺伝診療部である。遺伝診療部において，主に遺伝カウンセリングという形を取って提供されている。遺伝カウンセリングはクライエントの自発的な要請に基づき始まるものとされ，クライエントがそのニーズを自覚していることが必要となる。しかし実際には，必ずしも患者や家族が遺伝に関する援助の必要性を自覚しているわけではない。さらに難病の場合は，クライエントが介護を要する状態であることも多く，主な介護者となる家族も含めて，遺伝カウンセリングの場に赴くことが物理的に困難なことがある。またわが国の遺伝診療部は限られた医療施設にしかなく，そこに行くのに何時間もかかる場合がある。このような状況の中で，遺伝専門看護師の役割として，入院中でも在宅においてもケアを提供できることが強みであると考える。さらに遺伝カウンセリングだけではなく，身体的なケア，療養生活の指導，在宅療養環境の整備なども合わせて行うことができるので，総合的なケアを提供することができると考える。今後は，遺伝診療部内だけの役割にとどまらず，さまざまな場での上級看護実践を洗練させていく必要があると考える。

謝　辞

本研修のコーディネーターをお引き受けくださったプリマス大学 Heather Skirton 教授，各見学機関のスタッフ，クライエント，ご家族に深く感謝致します。また事前調整からご協力をいただいた教務部中島薫氏に感謝致します。なお本研修参加者の一部は，平成 24 年度市民参加型ケアを推進する看護若手研究者の育成事業の助成を受けました。重ねて感謝申し上げます。

引用文献

1）溝口満子 .（2002）. 諸外国の遺伝看護 . 安藤広子 , 塚原正人 , 溝口満子編 . 遺伝看護 . 31. 医歯薬出版 .
2）公益財団法人難病医学研究財団 . ハンチントン病 . 難病情報センター . http://www.nanbyou.or.jp/entry/318［検索日 2012 年 10 月 30 日］
3）NHS. Huntington's disease. Choices. http://www.nhs.uk/conditions/Huntingtons-disease/Pages/Introduction.aspx［検索日 2012 年 10 月 30 日］
4）有森直子 , 中込さと子 , 溝口満子他 .（2004）. 看護職者に求められる遺伝看護実践能力―一般看護職者と遺伝専門看護者の比較―. 日本看護科学会誌 , 24（2）, 13－23.