様　式　Ｃ－１９、Ｆ－１９－１、Ｚ－１９　（共通）

科学研究費助成事業　　研究成果報告書

平成 ３０ 年　 ５ 月 ２３ 日現在

機関番号：１４１０１
研究種目：挑戦的萌芽研究
研究期間：2014～2017
課題番号：２６５９０１５８

研究課題名（和文）遺伝カウンセリングにおける心理社会的支援プログラムの構築

研究課題名（英文）Construction of psychosocial support program for genetic counseling

研究代表者
望木　郁代（Mochiki, Ikuyo）

三重大学・医学部・講師

研究者番号：２０３６９６１４

交付決定額（研究期間全体）：（直接経費）　　2,500,000円

研究成果の概要（和文）：遺伝性疾患に関わる相談者の心理的特性を明らかにすることで、相談者のニーズに添った遺伝カウンセリングを提供するための研究である。相談者の属性により多くの側面で有意な差があることが明らかとなった。筋疾患の相談者は他の疾患と比べて、疾患についての理解知識が少なく、不安が強かった。筋・神経性疾患の相談者は、将来のリスクや予後の情報提供をカウンセリング担当者に望んでいなかった。子どもが遺伝性疾患である場合、相談者は子どもの疾患に対して、不安や懸念、罪悪感を強く抱いており、将来のリスクや予後の情報提供を希望していた。今後の遺伝カウンセリングにおける心理社会的支援を充実させるために有益な情報が多く得られた。

研究成果の概要（英文）：Our study aims to provide genetic counseling according to the needs of the counselee concerned with a hereditary disease by clarifying their psychological characteristics. It became clear that there were significant differences in many aspects depending on the attributes of the counselee. Counselees with muscular diseases had less knowledge about their disease and felt more anxious than counselees with other diseases. Counselees with muscular and neurological diseases did not ask counselors to provide information on future risks and their prognosis. Counselees whose children had hereditary diseases, felt a strong sense of guilt and anxiety for their children's diseases and hoped to get information on future risks and prognoses. We obtained many useful results for improving the psychosocial support for future genetic counseling.

研究分野：心理学

キーワード：遺伝カウンセリング　心理社会的支援

１．研究開始当初の背景

近年、遺伝子診断が臨床へ広く導入され、遺伝カウンセリングなど日本の遺伝医療はまだ始まったばかりである。遺伝カウンセリングとは、遺伝が関与する問題を抱える患者とその家族に対し、遺伝学的情報や社会の支援体制などの情報提供を行い、心理社会的サポートを通して相談者の自律的意思決定ができるよう支援する医療行為である。相談者は、遺伝性疾患を発症した患者とその家族、子どもが遺伝性疾患である親、近親婚カップル、習慣性流産カップルなど様々である。加えて、相談者のニーズ、価値観、居住地域、文化的背景など背景はそれぞれ異なっており、それらを理解した上での対応が必須である。また患者本人、患者と血縁のある家族、血縁がない家族、疾患の種類など、立場や疾患によって、心理的葛藤が異なることが予想され、カウンセリング担当者はきめ細やかな対応が必要とされる。しかし、日本の遺伝カウンセリングはいまだ人材育成と体制整備の段階であり、日本人相談者の心理に関するデータはほとんどない。日本には「遺伝」に関する独特の文化があり、欧米の研究結果をそのまま日本人に適用することはできない。そこで、急速に発展する遺伝医療が相談者にとって真に役立つものになるためには、遺伝性疾患に関わった人々の心理を理解し、相談者のニーズに合った支援体制を構築しなければならず、それは日本の遺伝医療において喫緊の課題である。

２．研究の目的

本研究は、遺伝カウンセリング受診者を対象に調査を行い、遺伝性疾患に関わる患者とその家族の心理的特性を明らかにすることが目的である。相談者はどのような心理的状態にあるのか、カウンセリング担当者にどのようなことを望んでいるか、などを理解することによって、相談者のニーズに合った情報提供が可能となり、遺伝疾患に苦しむ人々の心に寄り添った遺伝カウンセリングの実践が可能となる。また、遺伝カウンセラーを対象に調査を実施し、相談者のニーズを理解しているか検証する。

３．研究の方法

遺伝カウンセリング受診前調査

(1) 対象者

遺伝カウンセリング外来受診者で、研究協力に同意した 20 歳以上の相談者。1 ケースにつき 2 名までとした。

(2) 調査の時期と手続き

2014 年 6 月～2018 年 2 月、遺伝カウンセリング外来の受診予約が入れば、受診日の約１週間前までに、研究同意説明文書、同意書、調査用紙を 2 部郵送した。研究協力の同意が得られれば、質問紙・心理検査を記入し、初回カウンセリングの際持参するように依頼した。受診時に再度研究同意の確認をし、同意が得られれば口を水でゆすいでもらい、その後これまでの経過、家系図を聴取し、約 10 分後唾液を採取した。カウンセリング終了時に、再度唾液を採取し、調査用紙を手渡し、自宅で記入後、返送してもらう。調査は、初診日、遺伝学的検査結果報告日、初診日から、6 か月後、1 年後、2 年後、計 5 回の縦断調査を実施した。カウンセリング担当者も、カウンセリング前後で唾液を採取した。

(3) 倫理的配慮

調査は研究協力者の自由意志のもとに実施し、結果は個人が特定されることはないこと、参加拒否しても不利益を生じることはないこと、同意はいつでも撤回できること、結果は公表されることがあることを、前もって文書で説明し、協力者からは同意書に署名を得た。本研究は三重大学医学部研究倫理委員会の承認を得ている。

(4) 調査内容

① The Genetic Counseling Outcome Scale(GCOS-24): McAllister ら(2011)が作成した遺伝カウンセリングにおける「相談者のエンパワーメント」を測定する質問紙を実施し、受診前後でエンパワーメントはどのように変化するのかを測定した。

② Quality of Care Through the patients' Eyes-geneca（QUOTE）: Pieterse ら（2005）が作成した「遺伝カウンセリング担当者に望むこと」を尋ねた質問紙を実施し、受診後は「担当者はどれくらいできていたか」を評価してもらった。

③ 日本版 State-Trait Anxiety Inventory（STAI-JYZ:新版 STAI）:Spielberger（1970）が開発した日本版 STAI を使用し、状態不安・特性不安を測定した。状態不安の本質的な特質は、懸念、緊張、悩みであり、身体的危険や心理的ストレスとともに上昇する（新版 STAI マニュアル，2010）。

④ 唾液中コルチゾール：コルチゾールは精神的ストレス指標として有効とされる物質であり、概日リズムとは独立している。採取後、検体はカウンセリング室の冷蔵庫に一時的に保管し、カウンセリング終了後、－80 度の冷凍庫で解析時まで保管した。

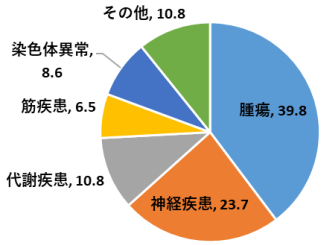
(5) 解析方法

統計解析は、SPSSver.25.0 を使用し、すべての解析において p 値が 0.05 未満を統計学的有意とした。

４．研究成果

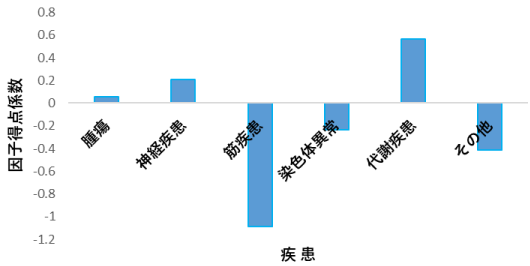
研究協力を依頼した 128 名中、93 人（男性 35 名、女性 58 名、平均年齢 42.9 歳、参加率 72.7%）に参加同意を得られた。疾患別にみると（図 1)、腫瘍 37 名、神経疾患 22 名、代謝疾患 10 名、筋疾患 6 名、染色体異常 8 名、その他 10 名であった。参加拒否者は、35 名（男性 17 名、女性 18 名、平均年齢 49.1 歳）であり、そのうち神経疾患が 11 名（31.4%）と多く、研究参加者より平均年齢が高かった。

図1　研究協力者の疾患別割合(%)



GCOS-24 の結果から、「相談者のエンパワーメント」の構造を明らかにするために、固有値 1 以上をもって因子数とし、プロマックス回転・最尤法による因子分析を行った結果、7 因子が抽出され、7 因子の累積寄与率は 51.1%であった。第 1 因子「将来への肯定的見通し」、第 2 因子「支援に対する認識と理解」、第 3 因子「家族・子孫への影響に対する懸念」、第 4 因子「家族や親戚への影響に対する認識不足」、第 5 因子「疾患に対する統制感」、第 6 因子「利用可能なサービスに対する知識不足」、第 7 因子「医療支援に対する知識不足」と命名した。それぞれの因子得点係数において、各疾患によって差があるか一要因の分散分析で検定した結果、第 5 因子および第 7 因子において有意な差がみとめられた（第 5 因子 F(5,85)=3.97, p=.003；第 7 因子 F(5,85)=2.83, p=.021）。第 5 因子の結果を図 2 に示したが、筋疾患の相談者は疾

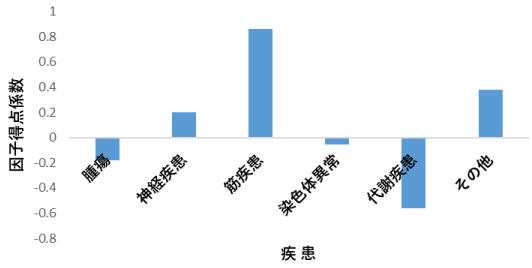
図2　GCOS 疾患に対する統制感



患に対する統制感が低いため、その点についての心理的サポートが必要となるであろう。それに対して、代謝疾患の相談者は、統制感が高いことがわかった。また、第 7 因子の疾患別因子得点係数の平均値を図 3 に示したが、筋疾患の相談者は、どこに行けば医療支援を受けられるかという知識が不足していることを示しており、情報の提供が重要であるといえる。それに対して、代謝疾患の相談者は多くの知識をもっていることがわかった。

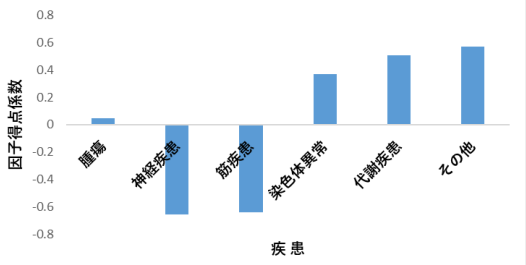
次に、QUOTE の結果から、「相談者がカウンセリング担当者に望むこと」の構造を明らかにするために、固有値 1 以上をもって因子数とし、プロマックス回転・最尤法による因子分析を行った結果、6 因子が抽出され、6 因子の累積寄与率は 60.8%であった。第 1 因子

図3　GCOS 医療支援に対する知識不足



「誠実な態度」、第 2 因子「受容と共感の姿勢」、第 3 因子「情報提供」、第 4 因子「リスクの説明」、第 5 因子「疾患のアセスメント」、第 6 因子「カウンセリングの流れに関する説明」と命名した。それぞれの因子得点係数において、各疾患によって因子得点係数に差があるか一要因の分散分析で検定した結果、第 4 因子において有意な差がみとめられた（F(5,80)=3.89, p=.003）。第 4 因子の疾患別因子得点係数の平均値を図 4 に示したが、神経性疾患と筋疾患の相談者は、将来おこり

図4　QUOTE リスクの説明



うるリスクの説明をカウンセリング担当者に望んでいないことがわかった。神経疾患・筋疾患は治癒が難しい疾患が多いことが理由に考えられ、相談者が将来に対して抱いているであろう不安に対して十分なカウンセリングが必要である。それに対して、染色体異常、代謝疾患の相談者は将来のリスクについての説明を望んでおり、相談者が求めている情報が何かを知り、提供していくことを心掛けなければならない。

STAI 状態不安標準点、状態不安段階において、各疾患によって差があるか一要因の分散分析で検定した結果、有意差はみとめられなかった（標準点 F(5,80)=1.89, p=.105；段階 F(5,80)=1.62, p=.165）。筋疾患とそれ以外の相談者に分けて、状態不安標準点の平均値で t 検定を行った結果、有意差がみとめられ、筋疾患の相談者の方が不安が高いことがわかった（t(84)=2.54, p=.013）。

唾液中のコルチゾールの分泌量は、日内変動や個人差を考慮すると、カウンセリング前のみ、カウンセリング後のみの測定値で比較検討することが難しいと考えられる。したがって、精神的ストレスの指標として、カウン

セリング後の測定値からカウンセリング前の測定値を引いた数値を用いることにする。コルチゾールの測定量において、各疾患によって差があるか一要因の分散分析で検定した結果、有意差はみとめられなかった（$F(5,75)=0.20$, $p=.961$）。そこで、カウンセリング後、コルチゾール値が増加したか減少したかによって2群に分けて、疾患ごとにχ^2検定を行った。その結果、染色体異常の相談者のみ減少した人数が有意に多かった（$\chi^2=10.28$, df=2, $p=.006$）。染色体の相談者はカウンセリング中、ストレスが軽減することがわかった。

次に、GCOS、QUOTE、状態不安標準点、コルチゾール分泌量の間にどのような関係があるのか相関係数を求めた。その結果、コルチゾール値は他のどの指標とも相関がなかった。GCOS と QUOTE の各因子間の相関を示した結果が表1である。GCOS 第2因子と QUOTE 第1、3、4、5、6因子間に正の相関、GCOS 第

表1　GCOSおよびQUOTEの各因子間の相関

	Q第1因子	Q第2因子	Q第3因子	Q第4因子	Q第5因子	Q第6因子
G第1因子	.07	-.04	.03	.10	-.04	-.03
G第2因子	.28 *	.20	.32 **	.30 **	.30 **	.31 **
G第3因子	.19	.29 **	.23 *	.26 *	.11	.19
G第4因子	-.08	.07	.01	.04	-.02	.13
G第5因子	-.05	-.09	-.05	-.04	-.01	.01
G第6因子	.22 *	.12	.25 *	.12	.19	.18
G第7因子	.12	.21	.10	-.05	.08	.11

* $p<.5$, ** $p<.01$

3因子と QUOTE 第2、3、4因子間に正の相関、GCOS 第6因子と QUOTE 第1、3因子間に正の相関がみとめられた。GCOS 第2因子と QUOTE との関係から、相談者の遺伝カウンセリングや医療外支援を受けることへの理解や認識、つまりカウンセリングを受診することになった自身の状況への理解が明らかであるほど、担当者への要求が多くの側面で高いことを示していた。また、家族や親戚への影響に対する懸念が大きいほど、カウンセリング担当者には、受容と共感の姿勢、情報提供、将来のリスク説明を求めていた。利用可能なサービスの知識が不足している相談者は、担当者の誠実な態度や情報提供を望んでいた。したがって、相談者のエンパワーメントの状態によって、カウンセリング担当者に求めるものに違いがあることが明らかになった。次に、GCOS、QUOTE と状態不安間の関係を調べるために相関係数を求めると、GCOS と状態不安は有意な相関がみとめられたが（表 2)、QUOTE とは、有意な相関がなかった。状態不安と GCOS 第1、5因子は強い負の相関、GCOS 第3、7 因子とは強い正の相関があり、相談者のエンパワーメントの状態は不安と強く関係していることが示唆された。つまり、将来への肯定的見通しや疾患に対する統制感がないこと、家族や親戚への疾患が及ぼす影響への懸念や医療支援の知識不足が強い不安につ

表2　GCOSと不安状態標準点間の相関

	状態不安標準点
GC第1因子	-.46 ***
GC第2因子	-.09
GC第3因子	.41 ***
GC第4因子	.17
GC第5因子	-.49 ***
GC第6因子	.13
GC第7因子	.38 ***

*** $p<.001$

ながっており、相談者の不安軽減のために担当者ができることを知ることができた。

ところで、カウンセリング中の精神的ストレスの変化は、相談者と担当者でどのような関係があるのだろうか。カウンセリング前後での唾液中コルチゾールの変化を相談者、遺伝専門医、遺伝カウンセラー間で相関係数を求めた結果、相談者と医師、カウンセラー間では関係はなかったが、医師とカウンセラー間では正の相関がみとめられた（表 3)。相談者と医療者側ではストレス経験の様子が異なるが、医療同士は同じストレス経験をしていることが示された。医療者が感じるストレスと相談者が感じるストレスは異なることを、カウンセリング中考慮しなければならない。

表3　カウンセリング前後でのコルチゾール量の変化の相関

	相談者	遺伝専門医	遺伝カウンセラー
相談者	—	-.08	.04
遺伝専門医		—	.30 **
遺伝カウンセラー			—

** $p<.01$

その他、相談者の属性（性別、年齢・子どの有無）によってどのような差があるのか、t 検定を用いて検討した。性別では、GCOS の第 2、3 因子において（第 2 因子 $t(55.53)=-2.32$, $p=.024$; 第 3 因子 $t(89)=-2.39$, $p=.019$)、また QUOTE の第6因子（$t(51.88)=-2.88$, $p=.006$）に有意な差がみとめられた。男性は女性に比べて、支援に対する認識や理解が低く、また家族や親戚への影響に対する懸念が低く、カウンセリングの流れに関する説明を求めていないことがわかった。次に、相談者の年齢を 40 歳未満（平均年齢 32.3 歳）と 40 歳以上（平均年齢 53.4 歳）の 2 つの群に分けると、GCOS 第 5 因子（$t(89)=-2.43$, $p=.017$)、QUOTE 第 4 因子（$t(66.57)=2.60$, $p=.011$）において有意な差があった。年齢が 40 歳未満の相談者は 40 歳以上の相談者と比べて、疾患に対する統制感が低く、担当者には今後のおこりうるリスク説明を求めていた。若年にして疾患と関わる経験から、統制感が低くなり、今後のリ

スクについて心配していることが推測される。子どもの有無で分析すると、GCOS 第 3 因子においてのみ有意差があり（t(89)=4.07, *p*=.000）、子どもがいる相談者は、家族や親戚への影響に対する懸念を強く抱いていることがわかった。

以上の結果から、それぞれの相談者の属性によってエンパワーメントや担当者に望むこと、不安の強さには違いがあることが明らかとなり、その違いを深く理解することが相談者のニーズに沿ったカウンセリングの提供につながるであろう。

遺伝カウンセリング受診後調査

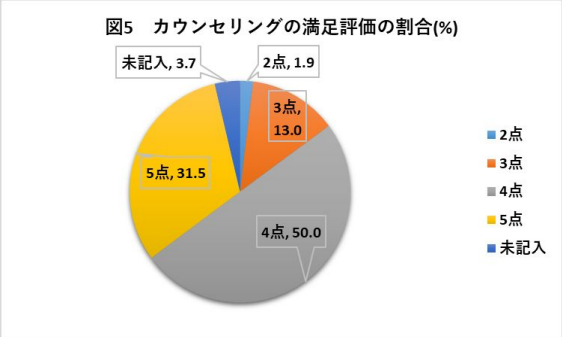
受診後、調査用紙の返送があった研究協力者は、54 名（男性 19 名、女性 35 名、平均年齢 43.8 歳、返送率 58.1%）であった。内訳は、腫瘍 24 名、神経疾患 15 名、代謝疾患 5 名、筋疾患 4 名、染色体異常 3 名、その他 3 名であった。

GCOS の各質問項目において、カウンセリング前後で平均値に差があるか調べるために t 検定を行った結果、有意差がみられたのは 24 項目中 11 項目であった。カウンセリング後に得点が高くなったのは 5 項目であり、1.遺伝カウンセリングを受ける理由の理解（t(52)=-2.13, *p*=.038）、2.病気が子孫へ伝える影響の理解（t(52)=-5.40, *p*=.000）、3.病気への統制感（t(52)=-3.49, *p*=.001）、4.将来への肯定的見通し（t(52)=-2.23, *p*=.030）、5.病気の説明（t(52)=-3.52, *p*=.001）であった。反対に、カウンセリング後に得点が低くなったのは、1.家族の病気への心配（t(52)=4.07, *p*=.000）、2.利用可能なサービスの知識不足（t(52)=2.13, *p*=.038）、3.親戚に及ぼす影響についての認識不足（t(52)=3.51, *p*=.001）、4.疾患に対する無力感（t(52)=4.88, *p*=.000）、5.家族のリスクについての認識不足（t(52)=4.27, *p*=.000）、6.家族内の病気についての否定的見通し（t(52)=3.43, *p*=.001）であった。これらの結果から、遺伝カウンセリング受診によって、相談者のエンパワーメントが上昇していることが確かめられた。

また、STAI 状態不安標準点において、カウンセリング前後で差があるかを比較するために t 検定を行ったところ、カウンセリング後は有意に得点が低くなり（t(49)=4.87, *p*=.000）、受診によって不安が軽減したと考えられる。

相談者が遺伝カウンセリングにどれくらい満足したかを 5 段階（1.まったく満足しなかった、2.あまり満足しなかった、3.どちらともいえない、4.やや満足した、5.とても満足した）で評価した結果、平均 4.2 点、2 点-1 名、3 点-7 名、4 点 27 名、5 点-17 名、未記入-2 名であった（図 5）。

本調査では、遺伝カウンセリングが相談者へ多くのプラスの効果をもたらしているという結果が得られたが、返送率がおよそ 6 割



のために、返送されなかった 4 割について今後は検討する余地が残されている。また、遺伝カウンセリングにおける満足度がどのような要因と関係しているかについても今度の課題である。

なお、本研究の当初の計画では、受診後、6 か月、1 年後、2 年後と縦断調査が継続するはずであったが、研究協力者が非常に少なく、信頼性があるデータを得ることができなかった。

認定遺伝カウンセラーを対象にした調査

日本の遺伝カウンセラーが、相談者が遺伝カウンセリング担当者に何を望んでいるのかを正しく認識しているかどうか検討するために、全国の認定遺伝カウンセラー201 名を対象に調査を実施した。調査の時期は 2017 年 10 月～12 月であった。調査内容は相談者を対象にした調査で使用した質問紙 Quality of Care Through the patients' Eyes-geneca（QUOTE）を、「相談者は遺伝カウンセリング担当者になにを望んでいると思うか」に改編し、カウンセラーは相談者が何を望んでいるか想像して回答した。参加協力者は 48 名（回収率 23.9%）であった。

相談者と遺伝カウンセラーとの間に差があるのか分析するために t 検定をおこなったところ、有意差がみとめられた項目が 8 項目あった。相談者が実際に望んでいるとした得点よりも、カウンセラーの方が高く見積もった項目は、1.十分な時間をとって注目を私にむける（t(130)=-6.32, *p*=.000）、2.予約した時間を守る（t(130)=-3.06, *p*=.003）、3.質問する機会を与える（t(130)=5.76, *p*=.000）、4.相談者を真剣に受け止める（t(129)=5.06, *p*=.000）、5.わかりやすい説明（t(114.56)=2.30, *p*=.023）の 5 項目であった。これらの 5 項目はすべて、QUOTE 第 1 因子の「カウンセリングにおける誠実な態度」に含まれる。つまり、日本の遺伝カウンセラーは誠実さに重点をおいていることがわかる。これらは相談者の実際の要求よりも高く推測しているので大きな問題は生じないだろうが、反対に、相談者が望んでいるとした得点よりも、カウンセラーが低く推測した項目において、相談者のニーズに応えていないことが予想できる。その 3 項目は、1.アドバイスを与える（t(130)=-3.23, *p*=.002）、

2.遺伝カウンセリングの流れの説明（t(130)=-2.51, p=.013)、3.診断の経過とともに起こりうる気持ちへの言及（t(130)=-2.09, p=.039)、であった。カウンセラーは傾聴し、相談者の気持ちを受け止めることに重きを置くことを教育されるために、アドバイスを与えることはカウンセラーとして望ましくない姿勢であるととらえている可能性がある。また、医療者側は何度もカウンセリングを経験しているため、初めて遺伝カウンセリングを受診する相談者の立場に立つことがなかなか難しいことを示唆しており、これは医療者全般にいえる重要な視点である。また、今後起こりうる気持ちの変化について言及することが、不安を軽減するきっかけになることがわかった。

今後の遺伝カウンセリングを充実したものにするために有効な知見を数多く得ることができた。遺伝カウンセリングの相談者はいろいろなニーズをもって受診していた。われわれ遺伝医療に携わる医療者は、相談者のニーズを知り、ニーズに沿った情報提供に努めなければならない。また、それぞれの相談者の属性によって、心理的特性も異なっていた。遺伝カウンセリング担当者として、どのような心理社会的支援が必要であるかをしっかり認識しながら、今後の遺伝カウンセリングに従事していかねばならない。遺伝カウンセリングは多職種連携体制で行われるため、医療者らの共通指針となるような支援方法を周知していきたい。

<引用文献>

①McAllister M, Wood AM, Dunn G, Shiloh S, Todd C. The Genetic Counseling Outcome Scale: a new patient-reported outcome measure for clinical genetics services. Clin Genet 2011, **79**, 413-424.
② Pieterse A, Dulmen SV, Ausems M, Schoemaker A, Beemer F, Bensing J. Quote-Gene[ca]: Development of a counselee-centered instrument to measure needs and preferences in genetic counseling for hereditary cancer. Psycho-Oncology 2005, **14**, 361-375.
③肥田野直、福原眞知子、岩脇三良、曽我祥子、Spielberger CD. 新版 STAI マニュアル、2010、実務教育出版.

５．主な発表論文等

〔学会発表〕（計 3 件）

① 望木郁代、橋詰令太郎、中谷中、他
「三重大学病院におけるがん遺伝子パネル検査における体制づくりと現状」第 24 回家族性腫瘍学会、2018 年 6 月 9 日、神戸ファッションマート（兵庫県、神戸市）

② 望木郁代、谷口彰、宮崎綾子、中谷中
「Longitudinal research on psychological changes in both a subject clinically diagnosed as spinocerebellar degeneration(SCD) and his spouse following genetic counseling」第 40 回日本遺伝カウンセリング学会、2016 年 4 月 6 日、国立京都国際会館（京都府・京都市）

③ 望木郁代、中谷中
「乳がん患者姉妹で検査結果が異なった症例」第 39 回日本遺伝カウンセリング学会、2015 年 6 月 28 日、三井ガーデンホテル千葉（千葉県・千葉市）

６．研究組織

(1)研究代表者

望木　郁代（MOCHIKI Ikuyo）
三重大学・医学部・講師
研究者番号：20369614

(2)研究分担者

中谷　中（NAKATANI Kaname）
三重大学・医学部附属病院・教授
研究者番号：80237304