

[招待論文：学会動向]

ゲノム医療の発展と遺伝看護

Advancement of Genomic Medicine and Outlook of Genomic Nursing

武田 祐子

慶應義塾大学看護医療学部教授

Yuko Takeda

Professor, Faculty of Nursing and Medical Care, Keio University

Abstract: 遺伝情報解析技術の目覚ましい進歩と共に、医療における診断、治療への応用が進み、ゲノム医療は様々な領域で身近なものになりつつあり、人材育成が急務とされている。看護では、単一遺伝性疾患や先天性の障がい等を中心に遺伝的課題を有する患者・家族へのケアを、看護師・保健師・助産師が担ってきた実績はあるものの、急激な医療の変化に対応の困難が生じている。一方、遺伝看護専門看護師が誕生し、その役割に期待するところも大きい。本稿ではゲノム医療の現状を概観し、その中でも診断・治療共にゲノム情報の活用が急速に浸透しつつあるがん医療に焦点を当て、遺伝看護の展望について述べる。

Along with the remarkable progress of DNA sequencing technology, its application to medical diagnosis and treatment has been advancing, genomic medicine is becoming familiar in various fields, and human resource development is becoming an urgent task. In nursing care, nurses, public health nurses, and midwives have been providing care for patients and families with genetic problems, such as single-gene disorder and congenital malformation, etc. Although they have shown great performance, there has been a difficulty in dealing with rapid medical changes. Meanwhile, certified nurse specialist in genetic nursing was created with great expectation for their role. In this article, we will outline the current state of genomic medicine, focus on cancer medicine, an area which use of genomic information is rapidly spreading in diagnosis and treatment, and describe the outlook of genetic/genomic nursing.

Keywords: ゲノム医療、遺伝看護、遺伝性腫瘍、遺伝看護専門看護師
genomic medicine, genetic nursing, hereditary cancer, certified nurse specialist in genetic nursing

1 はじめに

次世代シーケンサーの登場による遺伝情報解析技術の発展は目覚ましく、ゲノム情報の医療における診断、治療への応用が進み、様々な領域でゲノム医療は身近なものになりつつある。特にがんゲノム医療では、治療法の最適化

を目的とした遺伝子パネル検査の導入を考えた場合、それを支える人材不足が指摘され、人材育成が急務とされている。

看護では、単一遺伝性疾患や先天性の障がい等を中心に遺伝的課題を有する患者・家族へのケアを、看護師・保健師・助産師が担ってきた実績はあるものの、ゲノム情報を活用した急激な医療の変化に対応の困難が生じている。近年、高度実践のみならず、教育や研究の機能を併せ持つ遺伝看護専門看護師が誕生し、その役割に期待するところも大きい。

本稿ではゲノム医療の現状を概観し、その中でも診断・治療共にゲノム情報の活用が急速に浸透しつつあるがん医療に焦点を当て、遺伝看護の展望について述べる。

2 ゲノム医療の動向

1990年に開始されたヒトゲノム計画は、当初の予定より2年早い2003年に完了したものの、13年の年月と27億ドルの費用が掛かったとされるが、近年では次世代シーケンサーの登場により、全ゲノムの解読がわずか1日で可能な技術となり、近い将来に100ドル時代が到来するであろうと言われるまでに進歩してきている。

医療への活用としては、2015年1月米国のオバマ前大統領が、「ゲノム医療推進のためのイニシアチブを推進する」と宣言し、その中で「Precision Medicine」という言葉が用いられ、様々な波紋を呼んだ。

わが国では、2014年に健康・医療戦略推進会議において「環境や遺伝的背景といったエビデンスに基づくゲノム医療を実現するため、その基盤整備や情報技術の発展に向けた検討を進める」「ゲノム医療の実現に向けた取り組みを進める」「ゲノム医療の実現に向けた取り組みを

表1 わが国におけるゲノム医療の動向

2014年7月 閣議決定	健康・医療戦略推進会議 「環境や遺伝的背景といったエビデンスに基づくゲノム医療を実現するため、その基盤整備や情報技術の発展に向けた検討を進める」「ゲノム医療の実現に向けた取り組みを推進する」
2015年1月	ゲノム医療実現推進協議会の設置
2015年11月	ゲノム情報を用いた医療等の実用化推進タスクフォースの設置
2017年12月	ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード： キャリアパスの視点から見たゲノム医療人の育成について

推進する」という方向性が示され、決定された(内閣官房, 2015)。健康・医療戦略の7本柱の一つとして、同年1月にはゲノム医療実現推進協議会が設置された。2017年には、「ゲノム医療実現推進に関するアドバイザリーボード」が設置され、キャリアパスの視点から見たゲノム医療人の育成についての検討も行われてきている(内閣官房, 2018)。

特に、がんの領域では、2017年に提示された第3期がん対策推進基本計画(厚生労働省, 2018)において、がん医療の充実として「がんゲノム医療」を明示し、その実現のための体制整備、人材の育成を課題・目標としている。

表2 第3期がん対策推進基本計画におけるがんゲノム医療への取り組み(抜粋)

<p>【現状・課題】 拠点病院等において、がんゲノム医療を実現するためには、次世代シーケンサーを用いたゲノム解析の品質や精度を確保するための基準の策定、解析結果の解釈(臨床的意義づけ)や必要な情報を適切に患者に伝える体制の整備等を進めていく必要がある。また、遺伝カウンセリングを行う者等のがんゲノム医療の実現に必要な人材の育成やその配置を進めていく必要がある。</p>
<p>【取り組むべき施策】 がんゲノム医療を牽引する高度な機能を有する医療機関の整備、拠点病院等を活用したがんゲノム医療提供体制の構築を進める。これによって、ゲノム医療を必要とするがん患者が、全国どこにいても、がんゲノム医療を受けられる体制を段階的に構築する。患者、家族の理解を促し、心情面でのサポートや治療法選択の意思決定支援を可能とする体制の整備も進める。 がんゲノム医療に必要な人材を育成し、適切な配置がなされるよう、必要な支援を行う。 がんゲノム医療の実現に合わせた、薬事承認や保険適用等の適切な運用を検討する。</p>

個人の状態に基づいたがんゲノム医療を実現・普及させるためには、ゲノム情報を解析し最新の医学的知見に基づいて診療を行い、同時に、診療情報を新たな医薬品等の開発に活用する仕組みを構築する必要があることから、厚生労働省「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会」は、その仕組みの構築にあたり必要な機能やその確保に係る具体的な計画について、2017年6月に報告書(厚生労働省, 2017)をとりまとめた。欧米に比べ立ち後れている「がんゲノム医療」体制を早急に整備すると共に、がん研究のall Japan体制を築き日本がこの分野で世界をリードし、「国民皆保険制度」の下でがんゲノム医療の実現を目指すこととした。

3 がん領域における遺伝看護

がんは遺伝子の病気と言われるように、遺伝子変異の積み重ねにより発症するが、一部のがんでは生まれつきの（生殖細胞系列の）遺伝子変異が最初の引き金になって、高い確率でがんを発症する遺伝性腫瘍が存在する。遺伝性腫瘍はすべてのがんの1割程度とされているが、通常のがん（孤発がん）と比較すると若年に発症し、同時・異時に多発したり、複数臓器に重複発症したりという特徴を有し、血縁者に同様のがんを発症する家族集積性を示すことが多い。遺伝性腫瘍の多くは、その原因となる生殖細胞系列の遺伝子の変異を確認する遺伝学的検査により確定診断となるが、臨床的所見の特徴から確定診断できる疾患もある。その代表的疾患である家族性大腸腺腫症（FAP）は、10歳代より大腸にポリープが多発し、徐々にがん化し、40歳代では50%、60歳代では90%まで大腸がんを発症することから、がん発症前に大腸を全摘することが標準的な治療となっている。

筆者は、大腸全摘後の機能変化に伴う排便障害や生活への影響に関心を持ち、患者との面談を開始したところ、遺伝性疾患としての苦悩や家族内の課題を抱えている状況と、そのことに対する支援がないことを知り、1994年より研究的取り組みと看護相談を開始した。当初、遺伝性腫瘍への関心は国内外ともに臨床・研究共に一部の専門家に限られていた。1994年に発足した家族性腫瘍研究会（現在は日本家族性腫瘍学会）の第1回学術集会在1995年に開催された。遺伝性腫瘍に関する分子遺伝学的な基礎研究に関する報告を中心に、臨床的診断や治療の事例報告が行われたが、看護に関する演題は筆者の1題のみであった。特別講演はRoyal Free Hospital School of Medicine, UK, Department of Clinical GeneticsのJoan Slack博士によるThe Outpatient Clinic for Hereditary Cancersで、遺伝性腫瘍外来でのリスク評価や診断の実際が話された。遺伝性腫瘍の特徴を踏まえた診療として、内視鏡や放射線診断部門との連携、フォローアップのための専門看護師との連携、家系への情報提供では遺伝看護師、家庭医との連携についても言及された（武田, 2015）。

遺伝性腫瘍では、がんの早期発見・治療を目指し、生涯にわたり定期的な臨床検査を軸とした医学的管理を強化する必要があるが、実際には継続が困難な状況も多くあることをFAP患者との看護相談で知った。そこで、FAPの

遺伝的素因の確認とその後の臨床検査、手術、およびサーベイランスをうけることを FAP 家系員のがん予防行動と定義し、その促進要因と阻害要因を質問紙および面接調査で明らかにした（武田ら，1998）。その後は、遺伝的素因の確認における親の認識に焦点を当てた研究（Takeda et al., 2006）を行い、親自身の体験に基づく疾患や医療に対する受け止めが肯定的であれば、子の遺伝的素因の確認に関しても積極的な態度で臨み、先輩罹患者としてよいモデルであろうと努力していることがわかった。その後はピアサポートなどの支援のあり方の探究（稲見・武田，2011）や、FAP 患者・家族の社会生活への影響に着目した研究（稲見・武田，2013）を実施している。

2000 年以降は、徐々に看護職による意識調査や遺伝カウンセリングに焦点を当てた実践報告が、散見されるようになった。また、遺伝性腫瘍の遺伝学的検査として生殖細胞系列の遺伝子検査が研究的に実施されるようになり、その精神的影響についての研究や、遺伝専門職として認定遺伝カウンセラー制度が発足した 2005 年以降は、遺伝カウンセリングに関する報告が多くみられるようになった。

徐々に遺伝子診療部門などで、遺伝性腫瘍の遺伝学的検査を含む専門的な遺伝性腫瘍診療が広まる中、施設における遺伝カウンセリング体制の構築に、がん専門看護師や認定遺伝カウンセラーの資格を有する看護師をはじめ多くの看護師が役割を担い、その実践報告が遺伝関連および看護関連学会で行われている。

さらに、遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC：Hereditary Breast and Ovarian Cancer）では、原因遺伝子である *BRCA1/2* の遺伝学的検査に基づく治療方法の選択や予防的介入が導入され、適切な医療提供を目指した HBOC 診療の施設認定が開始されると、多くの医療者が学会等で開催される遺伝関連研修に殺到した。特に、早期発見が困難な卵巣がんでは、リスク低減のための予防的な卵管卵巣摘出術（RRSO：Risk Reducing Salpingo-Oophorectomy）が NCCN 診療ガイドラインで推奨され、遺伝カウンセリングを含めた支援体制の整備が求められ、医師と共に医療者の協力体制として多くの看護師が役割を担うようになった。RRSO はがん発症のリスク低減として効果的であるが、その選択には種々の課題があり、特に、拳児希望と RRSO 実施時期には慎重

な検討が必要である（武田、三須，2015）。家族歴に基づく疾患の捉え方の把握や、十分な情報提供と価値観を尊重した意思決定支援、家族間の情報共有や考え方の調整など、看護のアセスメント力や調整能力、擁護的役割が発揮できると考える。

さらに、2018年にはBRCA1/2変異保有者に特異的に効果が得られるPARP阻害剤オラパリブの乳がんへの適応が追加され、BRCA1/2遺伝学的検査がコンパニオン診断となったことから、がんの臨床における遺伝カウンセリングの需要は益々高まっている。

また、2019年にがん遺伝子パネル検査を保険収載することを目指し、いくつかの検査を先進医療に申請し認められてきている。がん遺伝子パネル検査は、腫瘍の固有の遺伝子変異に適合する分子標的薬や免疫チェックポイント阻害薬を見極める手段として用いられる。前述の生殖細胞系列の遺伝学検査とは異なり、腫瘍細胞の遺伝子の変異を50～400以上複数同時に検査するものである。検査そのものが数十万円と高額な上、適合する薬剤を見出せるのは5～20%とわずかであり、さらにその薬剤の多くは適応外や未承認であることから、臨床試験への参加が最も現実的なものとなる。それでも残された可能性への期待から検査を希望する患者に対し、十分な説明と納得のできる選択を支援していくことは、がん医療の大きな課題となっている。ここでも看護師が役割を担うことが求められ、厚労省やAMED、関連学会などで看護師を対象とした研修が数多く実施されている。

4 遺伝看護の展望

看護職は、昨今のゲノム医療が注目される以前より、単一遺伝性疾患や先天異常や障がいのある患者や家族へのケアを様々な場で担ってきた。特に地域では保健所で遺伝相談が行われ、相談対象となるクライアントが地域で暮らしていくためのサポートを保健師が行う中で、遺伝的課題に取り組んできた。近年では、遺伝子解析技術の進歩と共に病気に関連する遺伝子が特定されることで診断や治療にも影響するようになり、遺伝相談の多くは遺伝学的検査のできる医療機関で、遺伝カウンセリングとして行われるようになっている。

遺伝子の解明が進む中、あらゆる疾患への関与が示され、遺伝診療の重要

性は増している。例えば、周産期・小児においては母体血を用いた胎児細胞の染色体検査 (NIPT) の導入、腫瘍では単一遺伝性疾患としての遺伝性腫瘍への対応や、より個別的な化学療法に導くためのクリニカルシーケンスなどが注目されている。また、希少疾患に対する診断法の確立や治療法の開発が進んでいる。このようなゲノム／遺伝情報を活用した診療技術の進歩とともに、患者・家族へ十分なサポートを保證する体制の整備が望まれる。

1999年に発足した日本遺伝看護学会(発足当初、日本遺伝看護研究会)では、ゲノム／遺伝医療の発展を鑑み、看護職が遺伝的課題に対応できるための教育のあり方や、より専門的な支援を提供できる人材として専門看護師や認定看護師の必要性について検討を重ねてきた。そして実践のみならず、教育や研究の機能を併せ持つ専門看護師を育成する必要があると判断し、その準備を進めてきた。2012年には看護系大学協議会において「遺伝看護」が教育課程として特定され、2013年には2大学大学院における教育課程が認定された。2016年には日本看護協会で専門分野として特定され、2017年に遺伝看護専門看護師(GCNS)が誕生した。現時点でGCNSの教育課程を認定されているのは4大学大学院であり、慶應義塾大学大学院健康マネジメント研究科においても2018年度よりその教育を開始した。

遺伝看護専門看護師は、対象者の遺伝的課題を見極め、診断・予防・治療に伴う意思決定支援とQOL向上を目指した生涯にわたる療養生活支援を行い、世代を超えて必要な医療・ケアを受けることができる体制の構築とゲノム医療の発展に貢献することを期待されている。

国際遺伝看護学会(ISONG: International Society of Nurses in Genetics, 2007)では、遺伝／ゲノム看護(Genetics/Genomics Nursing)におけるSCOPE & STANDARDS OF PRACTICEを出しており、そこでは一般看護師に求められる基本的な実践と、上級実践として求められる内容を分けて提示している。上級実践を担う看護師は大学院レベルでの教育を修了し、遺伝／ゲノム医療における研究や看護職を含む医療者に対する教育、倫理的問題に対する調整などに対して積極的役割を担い、遺伝／ゲノム看護の質を担保することが実践基準として示されている。

5 おわりに

ゲノム医療は、がん診療を筆頭に予想を上回る勢いで広がりつつあるが、ゲノム情報に基づく個別化医療の発展と共に、潜在する遺伝性疾患の診断に対応できる基盤整備が急務とされる。遺伝情報の不変性、予測性、共有性といった特殊性から生じてくる課題に対する支援の担い手として、看護に対する役割期待も大きい。ゲノム医療をどのように活用するのか、その意思決定支援や診療体制の整備、さらに血縁者を含めた支援のあり方など、現状における課題を見極めて看護の役割を果たしていくためには、ゲノム医療に関連する知識・理解を深めていく必要がある。しかし、看護基礎教育における看護学教育モデル・コア・カリキュラム（大学における看護系人材養成の在り方に関する検討会、2017）には十分な内容が含まれておらず、現任教育の充実は不可欠である。高度実践と共に教育的役割を担う遺伝看護専門看護師の今後の活動に期待したい。

本稿に関連した利益相反に該当する事項はない。

参考文献

- 稲見薫、武田祐子 (2011) 「家族性大腸腺腫症患者の体験からみたピアサポートへの期待」『日本遺伝看護学会誌』10(1), p. 34.
- 稲見薫、武田祐子 (2013) 「家族性大腸腺腫症患者のライフイベントに関する調査」『家族性腫瘍』13(2), pp. 39-43.
- 厚生労働省 (2017) 「がんゲノム医療推進コンソーシアム懇談会報告書」<https://www.mhlw.go.jp/file/05-Shingikai-10901000-Kenkouyoku-Soumuka/0000169236.pdf> (2018年11月6日アクセス)
- 厚生労働省 (2018) 「がん対策推進基本計画 (第3期)」<https://www.mhlw.go.jp/file/06-Seisakujouhou-10900000-Kenkouyoku/0000196975.pdf> (2018年11月6日アクセス)
- 内閣官房 健康・医療戦略室 (2015) 「ゲノム医療実現推進協議会 中間とりまとめ」https://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/pdf/h2707_torimatome.pdf (2018年11月6日アクセス)
- 内閣官房 健康・医療戦略室 (2018) 「ゲノム医療実現推進に関するアドバイザーレポート平成29年度報告」http://www.kantei.go.jp/jp/singi/kenkouiryou/genome/pdf/180508_houkoku.pdf (2018年11月6日アクセス)
- 武田祐子、数間恵子、川村佐和子、岩間毅夫 (1998) 「家族性腺腫性ポリポーシス家系員の癌予防行動影響要因に関する研究」『日本大腸肛門病学会雑誌』51(8), pp. 597-606.
- 武田祐子 (2015) 「多職種で支える家族性腫瘍」『家族性腫瘍』15(1), pp. 21-23.
- 武田祐子、三須久美子 (2015) 「BRCA 遺伝子変異保持者の挙児希望に対する対策」『産

科と婦人科』82(6), pp. 633-638.

大学における看護系人材養成の在り方に関する検討会 (2017) 「看護学教育モデル・コア・カリキュラム「学士課程においてコアとなる看護実践能力」の修得を目指した学修目標」http://www.mext.go.jp/b_menu/shingi/chousa/koutou/078/gaiyou/_icsFiles/afieldfile/2017/10/31/1397885_1.pdf (2018年11月6日アクセス)

日本遺伝看護学会 <http://idenkango.com/> (2018年11月6日アクセス)

(一般社団法人) 日本遺伝性乳癌卵巣癌総合診療制度機構, <http://johboc.jp/> (2018年11月6日アクセス)

American Nurses Association and International Society of Nurses in Genetics (2007) *Genetics/ Genomics Nursing: Scope and Standards of Practice*.

NCCN ガイドライン (日本語版) 「乳癌および卵巣癌における遺伝学的／家族性リスク評価」
https://www2.tri-kobe.org/nccn/guideline/gynecological/japanese/genetic_familial.pdf (2018年11月6日アクセス)

Takeda, Y., Kazuma, K., Gondo, N., Iwama, T. (2006) “Parents’ Perception of Familial Adenomatous Polyposis”, *J. Fam. Tumor*. 6(2), pp. 45-52.

[受付日 2018. 11. 6]