

遺伝カウンセリング実施に関するガイドンス

一般社団法人 日本人類遺伝学会

一般社団法人 日本遺伝カウンセリング学会

2025 年 10 月策定

0. 本ガイダンスの目的と適用範囲

本ガイダンスは、日本における遺伝・ゲノム医療の質向上と普及を目的として、遺伝カウンセリングを「疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理的影響、および家族への影響を、患者やその家族が理解し適応していくことを支援することを目的とした、遺伝学的評価、教育、および意思決定・適応を促進するプロセス」と定義し、その必要性、適正なタイミング、実施者、実施内容、成果目標と評価指標を明示することをもって質の担保と可視化を図るためのものである。本ガイダンスは、医療機関における遺伝カウンセリング実務体制構築、関連する疾患ガイドラインの策定等、遺伝カウンセリングの体制整備時に参照されることを期待している。

0-1 本ガイダンスと日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」¹（以下、医学会ガイドライン）との関係

0-1-1 医学会ガイドラインの要点（本ガイダンスが依拠する部分）

遺伝情報は「生涯変化しない（不変性）」「血縁者と共有する（共有性）」「疾患の発症を予測しうる（予測性）」「病的意義や臨床的有用性の判断が変わりうることや病的バリエーションから予測される表現型に差がありうる（あいまい性）」といった特徴をもつことから、患者本人だけではなく家族にも医学的・心理社会的影響を生じうる。これらの特徴に十分配慮して遺伝学的検査・診断を実施すべきであり、検査・診断のプロセスにおいてはインフォームド・コンセントに加えて、必要に応じて適切な時期に遺伝カウンセリングを実施する。遺伝カウンセリングは単なる情報提供にとどまらず、患者や家族の自律的選択を促進する心理社会的支援を提供するものである。

0-1-2 本ガイダンスにおける医学会ガイドラインとの差分

本ガイダンスでは、以下の3点について医学会ガイドラインにおいて明示されていなかった内容を提示している。

（ア）検査と直接は紐づかない遺伝カウンセリングの必要性

医学会ガイドラインは、「遺伝学的検査とそれに基づく診断」における配慮を示すが、本ガイダンスは、遺伝カウンセリングが検査実施のいかんによらず実施されることを明記する。

（イ）遺伝カウンセリングの反復性・継続性

遺伝カウンセリングは、遺伝学的検査とそれに基づく診断の前後だけでなく、病状の変化、就学・就労・結婚・育児等のライフイベントに伴って患者や家族に生じうる影響への支援を目的に、継続的に反復して実施されうることを明記する。

¹ 日本医学会ガイドライン「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」（2022年3月改定）

(ウ) 実施者の専門性と関連専門職との連携

各診療科の医師や遺伝を専門とする医師が提供する遺伝診療と、それに伴って患者や家族に生じうる影響に関する教育・カウンセリングを中心とした心理社会的支援としての遺伝カウンセリングを提供しうる「遺伝カウンセリングの専門的技術を有する者」との専門職連携のもとに遺伝医療が提供されることを明記する。

1. 遺伝カウンセリングの定義

前項に示した本ガイダンスにおける遺伝カウンセリングの定義は、前述の医学会ガイドラインにも引用されている、米国遺伝カウンセラー学会 (NSGC) による下記の定義を要約したものである。

“遺伝カウンセリングは、疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響、および家族への影響を人々が理解し適応していくことを助けるプロセスである。

このプロセスには、次項が含まれる。

- ・疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈
- ・遺伝現象、検査、マネジメント、予防、資源、および研究についての教育
- ・インフォームドチョイス (十分な情報を得たうえでの自律的選択)、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング”

2. 遺伝医療における遺伝カウンセリングの位置づけ

本ガイダンスでは、遺伝医療の役割を遺伝診療と遺伝カウンセリングに分けて整理する。この2つの領域は、遺伝医療の両輪として機能する。

2-1 遺伝診療

遺伝診療では、遺伝性疾患が疑われる患者とその血縁者を対象とし、医学的評価、治療や検査の適応 (indication) 判断と選択、遺伝学的診断とそれに基づいた医学管理計画を立案し実施する。当該疾患に関連する診療科医師と遺伝専門医²および関連する医療技術者による共同実施を原則とする。遺伝性疾患は、複数の診療科を跨いだ横断的な医学管理計画が必要となるため、遺伝専門医には遺伝診療のハブとなる役割が期待される。

2-2 遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングでは、遺伝性疾患が疑われる患者とその血縁者だけでなく、血縁関係

² 日本における遺伝診療を専門領域とする医師として、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同認定する臨床遺伝専門医がいる (2025 年 8 月現在 1939 名、日本専門医機構の専門領域としては未認定)。臨床遺伝専門医の行動目標には、遺伝カウンセリングの実践も含まれている。

の無いパートナーや健康なカップルなども対象者となりうる。このため遺伝カウンセリングでは、対象となる人を来談者やクライアントと呼ぶ（本ガイドンスではクライアントに統一する）。クライアントに生じうる遺伝情報に係る影響に関する家系情報収集と評価、その影響にクライアントが対処するうえで必要な教育、対処に関する意思決定や行動を促進するための適応支援を提供する。

3. 実施要件

3-1 実施者

本ガイドンスでは、遺伝カウンセリングを実施する者を遺伝カウンセリング担当者と呼ぶ。遺伝カウンセリング担当者は、本ガイドンスに定める実施内容を自立して遂行できる医師あるいは遺伝カウンセリングの専門的技術を有する者³であることを要する。

医学管理計画と関連してクライアントに生じうる遺伝カウンセリングのニーズへの対応については、遺伝診療を実施する医師の判断のもと、遺伝カウンセリング担当者が計画・実施する。

なお、遺伝カウンセリングは遠隔システムを用いて実施することも可能である。クライアントの外出が難しい場合への対応や、希少疾患への対応では数少ない専門家とのアクセスが可能となることといった点で有用である。遠隔遺伝カウンセリングにおいても、同等の対応が求められる。

3-2 実施する内容

遺伝カウンセリングは、対話によるコミュニケーションを通して、クライアントが疾患の遺伝性による影響に対処していくことを支援するプロセスであり、ニーズにより実施する内容は異なるが、概ね以下を含む。

遺伝カウンセリング実施の流れとしては、クライアントのニーズを聴取し、遺伝的・心理社会的な評価を行い、遺伝カウンセリングの目的を共有し、情報の再確認の上で再評価を行

³ 日本における遺伝カウンセリングの専門的技術を有する者として、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同認定する認定遺伝カウンセラーが該当する（2025年8月現在 426名）。日本では従来遺伝相談として医師が対応していたが、2000年（平成10年）の厚生科研古山班で臨床遺伝専門医制度の整備が行われるとともに、遺伝カウンセラー制度の検討が開始された。2002年（平成12年）からは非医師の遺伝カウンセラー制度の検討がなされ、認定遺伝カウンセラーの到達目標および養成課程の要件、標準的なカリキュラムなどが整備された。さらにこの班研究において、「認定遺伝カウンセラーは医療技術を提供したり、研究を行う立場とは一線を画し、独立した立場から患者を援助することが求められる」と明記された。その後、2004年（平成14年）に信州大学と北里大学に日本初の認定遺伝カウンセラーを養成するための修士課程が設置され、2005年（平成15年）より大学院教育が開始された。卒後教育単位の取得について5年毎に認定更新審査がされる。

い、クライアントが必要とする情報の提示や心理社会的支援を行うことが一般的である。しかし、実際にはセッションにより心理社会的支援が先行するなど、時に流動的である。

（ア）遺伝カウンセリングのニーズ評価と目的の共有

遺伝カウンセリングのクライアントのニーズは、治療・診断等の医学管理、遺伝性疾患に関する自身の不安・心配等の心理的負担への対処、家系員に与える影響（遺伝性疾患の家系内再発リスク等）など、多岐にわたる。また、当該疾患の主治医からの紹介で来談した場合など、クライアントの自発的なニーズが必ずしも明確でない場合もある。適切な遺伝カウンセリングの実施の第一歩は、クライアントのニーズを適切に評価し、来談の目的を明確にすることである。ここで、クライアントのニーズには、その人の価値観、信念、社会的役割、文化等、様々な背景が存在することへの配慮が求められる。遺伝カウンセリングは、共感的理解を基本的態度とした対話を通してクライアントの適応を支援するプロセスであるため、上記の背景を理解することが必須である。遺伝カウンセリング担当者があたかもクライアントの立場にあるかの如く、疾患の遺伝学的関与によってもたらされる医学的影響・心理的影響・家族への影響を捉えることにより、はじめてクライアントの顕在的ニーズ、潜在的ニーズ（今後生じうるニーズも含む）を評価することができる。そのうえで、遺伝カウンセリング担当者とクライアントが遺伝カウンセリングの目的を共有し、その目的を達成することを遺伝カウンセリングセッションのゴールとすることの合意/契約（contract）を形成する。そして、遺伝カウンセリング担当者とクライアントは、目的達成に向けた作業同盟（working alliance）を形成して、共同して遺伝カウンセリングのプロセスを遂行する。機能的な作業同盟の構築のためには、遺伝カウンセリング担当者とクライアントの良好な関係性が必要であることはいうまでもなく、遺伝カウンセリング担当者にはクライアントとのラポールを構築・維持する卓越したコミュニケーション能力が求められる。

（イ）情報収集

遺伝カウンセリング担当者とクライアントとで共有した遺伝カウンセリングの目的に即した必要十分なデータを、クライアントの負担を最小限にして作業同盟内で共有することが、情報収集の目的である。情報収集は、次項の遺伝学的リスク評価及び心理社会的問題のリスク評価の基本であり、遺伝カウンセリングのセッションを予約する段階から行われ、遺伝カウンセリングのセッション内においても追加情報の収集と情報の確認がなされる。

具体的に収集する項目としては、目的に関連する既往歴・現病歴・検査歴・治療歴（診断名、発症年齢、重症度、合併症、各種検査の有無と結果、未評価事項）を整理し、生活歴や社会的状況（家族内の役割、就労・就学状況、ケア責任、経済的資源、宗教・文化的慣習、医療へのアクセス等）を含めて把握する。家系情報は少なくとも3世代を目安に、血縁・姻族関係、出生・死亡年齢と死因、発症年齢、未発症者の状況、婚姻・出産歴、近親婚の有無のほか、養子縁組・生殖ドナー等の特殊状況も含め系統的に聴取し、標準表記法に則った家系図を作成・更新する。また、情報の正確性を高めるため、可能であれば診療情報提供書や検査報告書等の一次資料を収集・確認し、推測や伝聞情報はそのまま区別して注記する。被

開示者・第三者のプライバシー保護と守秘義務を遵守し、同意に基づく収集範囲を明確化する。聴取はオープン/クローズ・クエスションと要約・確認を組み合わせて進め、感情への応答・配慮とペーシングを保ちながら、作業同盟を強化するプロセスでもあることにも留意する。

（ウ）遺伝学的リスク評価とそれに伴う心理社会的問題リスクの評価

収集した医学情報・家系図・社会心理的情報に基づき、遺伝学的リスクと心理社会的問題リスクを多面的に評価する。遺伝学的リスクについては、遺伝形式[常染色体顕性（優性）・潜性（劣性）、X連鎖、ミトコンドリア等]、浸透率、表現型の多様性、年齢依存性、性差、遺伝子・バリエーションの臨床的意義、既存検査の感度・特異度、不確実性の性質を検討し、発症リスク・再発リスク・保因者リスク等をクライアントにとって適切な確率表現で提示可能な形に整える。心理社会的側面では、リスク認知の偏り、家族機能、対処に必要な社会資源、スティグマや罪責感、家系内コミュニケーションの障壁、意思決定の阻害要因等を評価し、支援が必要となる領域を特定する。評価結果は可変的であり、情報の更新（検査結果や家系情報）やライフステージや家系員との関係性の変化に応じて再評価する。

（エ）情報の提示と教育

評価に基づき、クライアントが直面する課題に対処するために必要な情報を、理解度・ヘルスリテラシー・価値観や文化的背景・身体状況等の個別性に配慮したうえで構造化して提示する。提示する項目としては、疾患の特徴、自然歴、診断・（該当時）遺伝学的検査の目的・方法・利点と限界（偽陰性・偽陽性、不確実性）、診断・検査後の選択肢と家族への影響、社会資源（医療・福祉制度、就労・教育上の配慮、患者会・地域資源）等があり、これらの項目を優先度順に整理し、図説や書面といった適切なツールを活用して説明する。情報の定着を図るため、クライアントに説明した内容をクライアント自身の言葉で説明してもらうティーチバックや、情報が伝達されたことを相互に確認するチェックインを組み込み、誤解や不安があればその場で解消する。価値観に沿った選択を支えるため、嗜好の問いかけや意思決定の枠組み（利点・不利益・代替案・何もしない選択）の可視化を行い、非指示的なコミュニケーションを基本とする。遺伝カウンセリングの終了時には、必要に応じて書面資料やサマリーを提供し、提供した情報の家族内共有の方法と留意点を確認する。

（オ）心理社会的支援

クライアントが遺伝学的リスクを自分の生活や価値観、家族の状況といった自身の文脈に統合し、ライフステージに応じた選択と適応を進められるよう、意思決定支援と認知行動的アプローチを中心にセッションを進行する。具体的には、問題焦点型対処（問題の直接的解決）と情動焦点型対処（自己変容による解決）のバランス調整、認知の歪み（歪みの例：過大・過小評価、二分法、破局化）の同定と再構成、段階的曝露や行動活性化、ストレスマネジメント、家族内コミュニケーション計画（計画内容の例：情報開示の範囲・タイミング・言い回し）の策定を行う。出生前・発症前検査、サーベイランス（定期的な健康状態の評価）、リスク低減介入（薬理的・外科的選択肢を含む）等の意思決定では、価値・目標・生活上

の制約を可視化し、短期・中長期の見通しとフォローアップ計画を共に設計する。危機反応や複雑悲嘆、スティグマや差別への対処が必要な場合には、適切な専門職・支援機関へ連携し、多職種チーム内の役割分担を明確化する。セッションの終結に際しては、達成目標の確認、残存課題の洗い出し、自己管理のアクションプランと再来談の基準を共有し、必要に応じて継続支援の窓口を提示する。4-1に後述するようにライフステージ毎に課題やニーズは異なることから、心理社会的支援を中心とした遺伝カウンセリングにおいては継続性が求められることも少なくない。

3-3 実施に必要な時間

遺伝カウンセリングの所要時間は、最新の海外のスコピングレビューによると約1時間とされており、初回面談の方が2回目以降の面談に比べて長く時間がかかることが示されている⁴。また、国内の単施設における遺伝性腫瘍に関するデータでは、遺伝カウンセリングの所要時間として30分以上かかっており、長い場合では1時間30分から2時間かかるとの報告もある⁵。この所要時間は、遺伝カウンセリングが予約制で実施されていることの根拠のひとつである。

3-4 診療記録に記載すべき遺伝カウンセリングの内容

遺伝カウンセリングで行った内容は、診療記録として保存する。その主たる内容として以下の項目が挙げられる：当該セッションの目的、実施者、所要時間、家系情報・遺伝情報の要点と遺伝学的評価、教育内容、意思決定・適応支援の内容と評価、提供した資料、次回計画。

遺伝カウンセリングのニーズは、ライフステージによって異なり、ライフイベントによって生じうるため、長い時間が経過してから再来談されることも想定される。このため、記録の長期保存が必要である。家系情報や医学的情報は時間によって変化することから、診療記録の内容は、来談にあわせて追加・更新していくことが求められる。

3-5 専門職連携

遺伝カウンセリングは世代を超え生涯にわたり、医学的影響・心理的影響・家族への影響をクライアントの文脈で統合し、適応を支援するプロセスである。この特性上、遺伝診療（リスク評価・診断・治療の各段階）と重なり合いながら、医師・看護師などの医療技術専門職による身体的支援、心理専門職によるメンタルヘルス支援の双方と密に接続する必要がある（図）。連携の原則は、①目的の共有（クライアントの価値・選好に基づく目標設定）、②役割の相補性（誰が何をいつ担うかを明確化）、③情報共有の適正化（同意に基づく最小限

⁴ Glanton E, et al. Evaluating genetic counseling session duration: A scoping review of patient care time, influencing factors, and impact on patient outcomes. J Genet Couns. 2025 Jun;34 (3) :e1999. PMID: 39663197.

⁵ 大住省三ら 四国がんセンターの家族性乳癌に対する取り組み.家族性腫瘍. 2009 9(2). 43-45.

必要な共有と守秘の徹底), ④タイミングの最適化(検査適応の判断や結果開示などの重要ポイントにおける共同介入)である。遺伝カウンセリングのプロセスにおいて明らかになったニーズについて, 適切な専門職による介入の起点として遺伝カウンセリング担当者が機能する。

遺伝専門医・各診療科医師は臨床診断と治療計画の責任主体として, 検査の医学的適応・限界について遺伝カウンセリング担当者と共に評価し, 結果と解釈, およびそのクライアントのもつ文脈への統合をはかる。看護師は症状管理・療養支援の継続性を担い, 医学管理に関する意思決定支援を臨床現場で補強する。心理専門職は不安・抑うつ・悲嘆・危機反応への心理療法的介入についてその必要性の評価と実践を担当する。医療ソーシャルワーカーは公的制度・就労/就学上の配慮・費用助成の活用をコーディネートし, 家族内コミュニケーション計画の実装を支える。

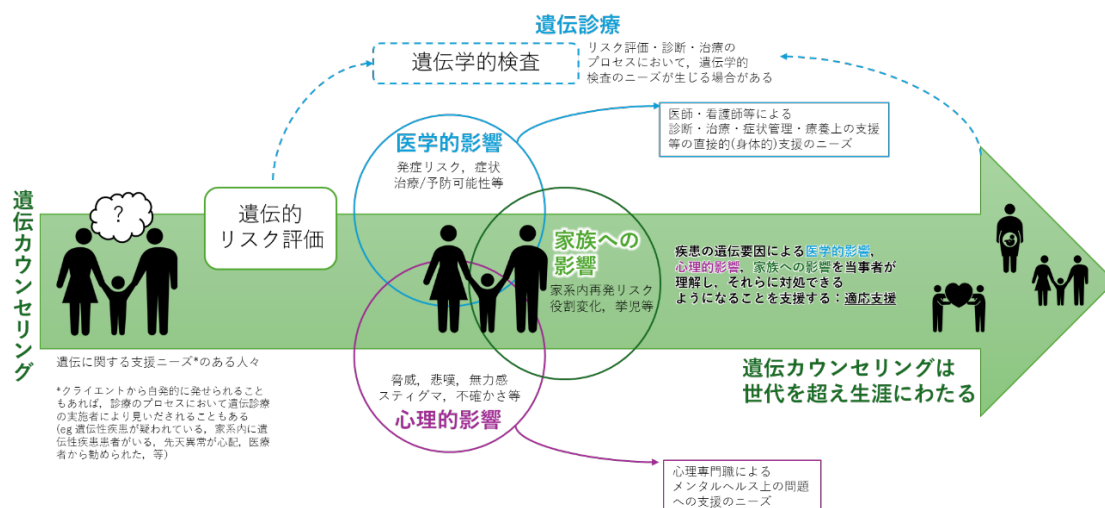


図 遺伝医療の専門職連携

遺伝カウンセリングは, 疾患の遺伝要因にもとづくクライアントへの医学的影響・心理的影響, および家族への影響に対して, 生涯・世代を通じて継続的な適応を支援する。遺伝カウンセリング担当者は, 医学的影響には診断・治療の観点から遺伝診療を司る医師・看護師等と連携し, 心理的影響がメンタルヘルスに及ぶ場合には心理専門職と連携して遺伝カウンセリングを進める。

3-6 遺伝性疾患に関する既存の医学管理との臨床的役割分担

遺伝性疾患患者へ提供される既存の枠組みとして, がん患者⁶および指定難病患者⁷への医学管理があり, これらはいずれも対象となる疾患別の療養指導を提供する。一方遺伝カウンセリングは, 遺伝情報の特性(共有性, 不変性, 予測性, あいまい性)に起因してクライアントにもたらされる影響に関連する心理社会的支援を検査の有無に依存せず提供する横断的枠である。対象とする遺伝性疾患には単一遺伝子疾患のみならず染色体異常症, 多因子遺伝疾患が含まれる。なお, 遺伝情報には遺伝子配列やゲノム情報だけでなく, 家系情報(家

⁶ ここでは, がん患者のおよそ1割といわれる遺伝性腫瘍患者を念頭に置く。

⁷ 指定難病の46%は単一遺伝子性, 24%は単一遺伝子性と多因子性が混在(厚労省 第1回難病に関するゲノム医療の推進に関する検討会 参考資料)。

族歴)も含むものとする。

3-7 遺伝カウンセリングとインフォームド・コンセント (IC) の違い

医学会ガイドラインにおいて、「遺伝学的検査の事前の説明と同意・了解（成人におけるインフォームド・コンセント，未成年者等におけるインフォームド・アセント）の確認は，原則として主治医が行う．また，必要に応じて専門家による遺伝カウンセリングや意思決定のための支援を受けられるように配慮する」とあるように，遺伝カウンセリングは，インフォームド・コンセント (IC) とは独立した支援であることは明確である．それにもかかわらず，臨床現場においては，しばしば IC のプロセスと混同されがちであることをうけ，本ガイドランスでは，IC との違いを下記の通り明記する．

(ア) 目的の違い

IC は診療行為（検査・治療）実施のための同意として対象者から与えられるものであり，IC 取得のプロセスは主として情報提供と同意の文書化を目的とする．一方遺伝カウンセリングは，遺伝性疾患（単一遺伝子疾患，染色体疾患のみならず，糖尿病，高血圧のような多因子疾患も含む）によってクライアントに生じうる影響に対して，自分達自身で対処できるようになることを目的としたプロセスである．

(イ) 範囲の違い

IC は「特定の検査・治療」に紐づくが，遺伝カウンセリングは「遺伝性疾患が患者や家族にもたらす影響」に紐づく．

(ウ) 内容の違い

IC は主として特定の検査・治療に関するリスク・ベネフィット・代替案の情報提供からなる．一方遺伝カウンセリングは，遺伝性疾患が患者にもたらす影響の評価，その影響に対処するために必要な能力を獲得するための教育，クライアントが置かれた状況への適応支援からなる．

4. 遺伝カウンセリングのニーズが生じうるタイミング

遺伝カウンセリングは、遺伝学的検査の実施の有無によらず、クライアントが遺伝情報（遺伝子・ゲノム情報だけでなく、家族歴も含む）に関連する影響に直面した際に反復してニーズが生じうる。さらに、そのニーズはクライアントが当該影響に適応するプロセスにおいて継続する。

具体的には、以下のようなタイミングが想定される⁸。

- ・ 遺伝性疾患が疑われた時（本人や血縁者の発症）⁹
- ・ 遺伝性疾患と診断された時（この診断は必ずしも遺伝学的検査によらない）
- ・ 遺伝学的検査の受検を検討するとき
- ・ 遺伝学的検査の結果（二次的所見，Variant of uncertain Significance: VUS を含む）を提示されたとき
- ・ 疾患が血縁者にもたらす影響への対処を検討するとき
- ・ 遺伝性疾患の進行や新たな症状の出現にともない医学的のみならず心理的・社会的な調整が必要とされるとき
- ・ 各発達段階やライフイベント特有の遺伝情報の影響への対処を検討するとき

これらのニーズは、クライアントから自発的に発せられることもあれば、診療のプロセスにおいて遺伝診療の実施者により見いだされることもある。

⁸ 医学会ガイドラインでは、検査に紐づいた遺伝カウンセリングに限定して記載されているため、必ずしも検査を伴わない継続的・反復的なニーズへの対応は範囲外となる。また、当該ガイドラインに拠って設定された遺伝カウンセリングに関する診療報酬も検査判断に対する加算となっている。このことが、検査を伴わない患者や家族への遺伝カウンセリングへのニーズが充足されることの障壁となっている。

⁹ 遺伝学的検査によらず、家族歴や現病歴によって診断される遺伝性疾患は少なくない。

4-1 遺伝カウンセリングが提供されるタイミングと遺伝カウンセリングの例

以下に、各発達段階やライフイベントにおける遺伝カウンセリングの焦点の例を示す。

発達段階 ライフイベント	遺伝カウンセリングの例
乳幼児期	児の遺伝性疾患の疑い／診断に対する、家族の受容と初期適応の促進（罪責感の軽減とケアの自信の回復）
学童期	学校という第三者環境での遺伝情報／遺伝性疾患の扱いに対する、合理的配慮の合意形成と患児や親の自己擁護力（self-advocacy）の育成
思春期	発症前情報・キャリア情報が自己像／将来像に与える影響に対する、自律的な意思決定に向けた状況理解の支援、およびアイデンティティの保護
成人期	病的バリエーション/疾患と生活・就労の両立に対する、セルフマネジメントの自己効力感と納得感（coherence）の確立支援
進学・就職	入学・雇用場面で求められる自己開示の要否・範囲・時点に対する、遺伝/疾患情報の扱いにおける主体性の確立と自己コントロール感の獲得もしくは回復の支援
恋愛・結婚	パートナーとの遺伝情報共有に対する、関係性の維持や修復と相互信頼の維持および共同意思決定の質向上に向けた支援
プレコンセプション(将来の生殖についての相談)	病的バリエーション継承可能性に対する、クライアントの価値観に沿ったリプロダクティブ・ヘルス/ライツの保護と挙児に関する意思決定支援
妊娠・出産	妊娠・出産という時間制約下における、不確実な遺伝情報に対する、不安とストレス対処の獲得、出生前検査（着床前遺伝学的検査を含む）受検の選択および結果への適応支援
子育て	疾患/遺伝情報の家族内共有・カスケード検査（血縁者診断）に関する、家族機能の保護ときょうだい間の公平感の維持、受検選択における支援
老年期	遺伝情報継承に対する、意思能力変化を見据えた代理意思決定の調整（情報の保存／消去／共有の終結）
発達段階/ライフイベントによらない	VUS 再分類・二次的所見：不確実性への対処と検査結果の評価が更新された際の re-contact のためのシステム構築 ゲノム薬理学（pharmacogenomics）/多遺伝子リスクスコア（polygenic risk score）：自身のゲノム情報理解と活用促進と過剰/過少医療の回避 差別・不利益リスク：遺伝情報の取り扱いに関するリテラシー・スキル獲得による自己擁護力の強化（民間医療保険加入時など） 遺伝性疾患の進行や新たな症状の出現に伴い生じる心理的・社会的な調整

5. 成果目標と評価指標

遺伝カウンセリングはタスク志向の行為ではなく対話を通してクライアントの適応を支援するプロセスであり、そのプロセスにおける成果目標としては以下の項目が挙げられている¹⁰。

- (1) 遺伝カウンセリング担当者とクライアントが、クライアントの家族関係や感情・役割・コミュニケーションパターン等から構成される家族力動とそのクライアントの状況への影響について理解する
 - (2) 遺伝カウンセリング担当者がクライアントの自己効力感の維持または向上を促進する
 - (3) 遺伝カウンセリング担当者がクライアントの自己効力感を促進する
 - (4) 遺伝カウンセリング担当者がクライアントの家族的・文化的背景をカウンセリングにおける関係性と意思決定を整合させる
 - (5) 遺伝カウンセリング担当者がクライアントの感情を引き起こす要因をクライアントと共に認識する
 - (6) 遺伝カウンセリング担当者がクライアントと作業合意を確立する
 - (7) 遺伝カウンセリング担当者がクライアントの強みを認識する
 - (8) 遺伝カウンセリング担当者とクライアントが関係性を構築する
 - (9) 遺伝カウンセリング担当者の特性が、遺伝カウンセリング担当者とクライアント間の関係構築とコミュニケーションのプロセスに良好な影響を与える
 - (10) 遺伝カウンセリング担当者がクライアントの新たな視点を得るのを助ける
 - (11) 遺伝カウンセリング担当者がクライアント自身の状況に適応するのを助ける
 - (12) 遺伝カウンセリング担当者はクライアントがコントロール感を得るのを助ける
 - (13) 遺伝カウンセリング担当者はクライアントが情報を得ていること実感することを支援する
 - (14) 遺伝カウンセリング担当者は各クライアントに伝えるべき情報を知っている
 - (15) 遺伝カウンセリング担当者はクライアントとの協働的な意思決定を促進する
 - (16) 遺伝カウンセリング担当者はクライアントが理解できる形で遺伝情報を説明する
 - (17) 遺伝カウンセリング担当者とクライアントの間に良好なコミュニケーションが成立する
- これらを測定する指標として、意思決定の質評価指標 Decisional Conflict Scale (DCS-J)、疾患への心理社会的適応指標 Psychosocial Adjustment to Illness Scale (PAIS)、遺伝カウンセリングアウトカム尺度 Genetic Counseling Outcome Scale (GCOS) 等の活用が想定される。また、行動レベルのアウトカムとしては、家系員への情報提供率、家系員の来談率、医学的管理計画へのアドヒアランス等が想定される。

¹⁰ Redlinger-Grosse K, et al. Defining Our Clinical Practice: The Identification of Genetic Counseling Outcomes Utilizing the Reciprocal Engagement Model. J Genet Couns. 2016 Apr;25(2):239-57. PMID: 26204965

6. 本ガイドンスの運用と継続的改善

本ガイドンスでは、遺伝カウンセリングを遺伝学的検査の実施の有無によらず反復的・継続的に提供するための実装指針を示した。本ガイドンスにより、医療機関においては遺伝診療と遺伝カウンセリングの担当者の専門職連携を基盤とした遺伝/ゲノム医療の体制整備が推進され、ひいては国民の健康と生活の質の向上に寄与することを期待する。

本ガイドンスは、現時点における本邦における遺伝カウンセリングに関する知見と実践に基づき策定されたものである。今後の科学的知見の蓄積や研究の進展、および本ガイドンスの運用評価をふまえ、定期的な見直しを検討する。