



ファブリー病

# あなたとあなたのご家族に伝えたいQ&A ～遺伝カウンセリング～

【監修】

大阪公立大学大学院医学研究科 臨床遺伝学・発達小児医学  
医学部附属病院 ゲノム医療センター・ゲノム診療科  
病院教授 **瀬戸 俊之** 先生

大阪公立大学医学部附属病院 ゲノム医療センター  
認定遺伝カウンセラー® **馬場 遥香** 先生



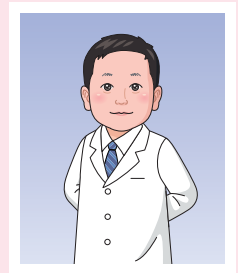
あなたとあなたのご家族に伝えたいQ&A

## ～遺伝カウンセリング～

### はじめに

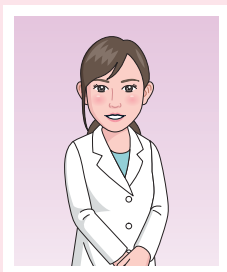
現在の日本の医療は、発症したご本人の診断と治療が中心となっています。そのため、発症前の診断やファブリー病がお子さんへ受け継がれているかどうか、またご親戚の中でファブリー病の可能性のある方がいないか、といったことについては診療の中での確かなアドバイスができないことがあります。一方で、遺伝カウンセリングはそれらについてはもちろん、ご両親やパートナーにどのように伝えるべきかといったお悩みにも対応することができます。

私は患者さんがファブリー病を受け入れて前向きになるために必要なものの1つに時間があると思っています。時間をかけて考え、ご自身の中でその考えが熟していき、それがあるとき納得に変わることによって前向きになれると考えています。その一連の流れの中に遺伝カウンセリングが加わることで、ご自身の気持ちを話しながら考えがまとまっていくプロセスが生まれます。それこそが、遺伝カウンセリングにおいて非常に重要となる「自律的な意思決定」へとつながります。理屈で考えるだけでは納得できない悩みだからこそ、遺伝カウンセリングをご活用いただきたいと思います。



瀬戸 俊之

(臨床遺伝専門医・指導医)



馬場 遥香

(認定遺伝カウンセラー®)

遺伝についてのお悩みがありましたら、ぜひ遺伝カウンセリングを受けていただきたいと思います。初めは遺伝カウンセリングでどのようなことが聞けるのかわからず、また予約も必要なためハードルが高いと感じられるかもしれません。そのようなときは、まずは遺伝部門のある医療機関に電話で気軽にお問い合わせしてみてください。そのうえで、やはり詳しく遺伝カウンセリングを受けたいと思ったら、予約をして遺伝カウンセリングを受けていただければと思います。遺伝カウンセリングを通じて、思う存分いまの気持ちを打ち明けることで、お悩みに対して少しでも前向きな気持ちになっていただけることを願っています。

# Q1

## 遺伝カウンセリングでは どのようなことを相談できますか？

### A1

遺伝にかかわる、あらゆることをご相談いただけます。  
例えば、ファブリー病がお子さんへ受け継がれる確率、お子さんやパートナー、ご親族の方にいつ、どのように伝えたらよいのか、などについてもご相談いただくことができます。また、病気のことでもやもやした気持ちを漠然と抱えているのであれば、認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>はその気持ちに寄り添いながらあなたのお話を聞いてくれるでしょう。そのほかにも、「私はこれからどのようになっていくのだろう」、「症状がどのように進み、症状が進んだらどんな壁にぶつかるのだろう」といったような不安やお悩みに対して、ほかのファブリー病患者さんの体験談をご紹介できる場合もあります。

#### ● 遺伝カウンセリングで相談できる内容（一例）



#### Point



ご相談の中でも特に多いのは、「私はこれからどうなっていくのだろう」という漠然とした今後への不安です。遺伝カウンセリングでは、不安な気持ちを言語化するお手伝いをいたします。患者さんは、抱える想いを吐き出し、病気に関する適切な説明を繰り返し聞くことで、不安が解消されていくように感じます。

## Q2

# 遺伝カウンセリングはだれでも受けられますか？ また、どこで受けることができるのでしょうか？

## A2

遺伝に関する不安やお悩みを抱えていたり、問題に直面されている患者さんやそのご家族など、どなたでも受けることができます。

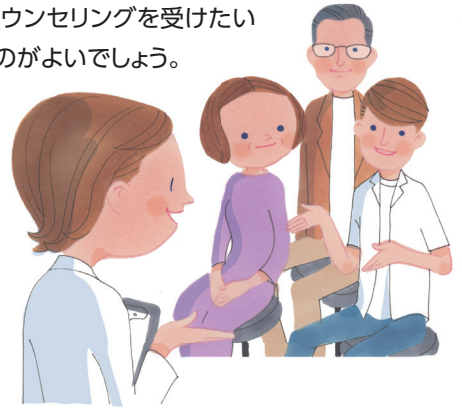
ただし、診断されている患者さんご本人以外の方（パートナーやご親族）が初めてその病気についてご相談いただく際には、ご本人の了承を得られない限り、詳しいことはご説明できません。それは、遺伝カウンセリングは患者さんご本人の遺伝情報を基に医学的、遺伝学的に十分検討したうえでお話することを前提としているためです。そのため、基本的にはご本人と一緒に受けていただくことをお勧めします。

遺伝カウンセリングは主に医療機関で受けることができます。臨床遺伝専門医<sup>※1</sup>や認定遺伝カウンセラー<sup>※2</sup>が遺伝に関するお悩みや疑問に対して、科学的根拠や医学的根拠に基づきながらわかりやすく説明してくれます。

すでにファブリー病と診断されていて遺伝カウンセリングを受けたいという方は、主治医の先生にご相談いただくのがよいでしょう。

相談できる人がいない場合には、ウェブサイトなどで遺伝部門のあるお近くの医療機関を探して問い合わせるとよいでしょう。

実際に遺伝カウンセリングを受けるかどうかは問い合わせをしたうえで判断することができます。



### ※1 臨床遺伝専門医

現在、遺伝学的診断（遺伝情報を調べる検査など）は、多くの診療科で通常の医療として取り扱われています。このため、すべての医師が、基本的な遺伝カウンセリングに対応できることが理想とされています。しかし、実際の遺伝にかかわる問題の中には、対応が難しいものもあります。例えば、出生前診断や、これから自分が病気になるかを調べる発症前診断、自分自身は病気になりませんが次世代への影響を調べる保因者診断などです。これらの高度な遺伝カウンセリングに対応する医師が、日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会が共同で認定している、臨床遺伝専門医です。

### ※2 認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>

遺伝にかかわる思いと向き合っていくうえでは、ご自身やご家族の病気や将来について、自分自身で考え、何らかの選択をする必要のある場面を経験することもあります。遺伝子や染色体の検査を受けるかどうかについて考え、決めることはその場面の1つです。それらのような場面では、体や遺伝に関する医学的なことだけでなく、それにまつわる心理的なこと、社会的なことについてもサポートが必要と感ずることがあるでしょう。そのような場合に、皆さまが直面する医学的、心理的、社会的な課題を整理したり、医療情報はもとより福祉や療育に関する情報（社会資源）について皆さまにお伝えしたりすることで、ご自身が納得のできるようにサポートするのが、認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>です。認定遺伝カウンセラー<sup>®</sup>は医師ではなく、日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会が共同で認定している遺伝医療の専門家です。

一般社団法人日本遺伝カウンセリング学会 遺伝カウンセリングQ&A  
<http://www.jsgc.jp/faq2.html> (2022年7月アクセス)

# Q3

## 遺伝カウンセリングの時間は どれくらいかかるのでしょうか？ また、費用はどのくらいかかりますか？

### A3

通常は60分程度が基本となります。

保険適用となっている遺伝子の検査をおこなう場合には、それに伴う遺伝カウンセリング（1回）に対しても保険が適用されます。そのほかの場合は、原則として自由診療として全額自己負担になります。

自由診療における遺伝カウンセリングの費用は医療機関ごとに設定されていますが、一般的には1回あたり5千円～1万円程度が多いようです。



遺伝カウンセリングを受けられる医療機関を検索するシステムも公開されています。  
最近ではオンラインによる遺伝カウンセリングに対応する医療機関も少しずつ増えてきています。

全国遺伝子医療部門連絡会議・遺伝子医療実施施設検索システム  
<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/> (2022年7月アクセス)

## Q4

### 遺伝カウンセリングは 何回くらい受けるものなのでしょうか？

## A4

ファブリー病の場合は、遺伝子の検査をおこなう前とその検査結果をお伝えするときの、少なくとも2回の遺伝カウンセリングを受けていただくことが多いです。ただ、ご本人やお子さんの状況に合わせて、1~2回程度追加で受けられる場合もあります。

受ける回数に制限はありませんので、遺伝についての不安やお悩みがあるときは積極的に利用してください。



## Q5

### 電話で遺伝カウンセリングを受けることは できますか？

## A5

基本的に遺伝カウンセリングをお電話で行うことはありません。お電話は、遺伝カウンセリング前に事前に必要な情報を伺う場合や、遺伝カウンセリング後にその後の状況を教えてもらうために用いることはあります。

遺伝カウンセリングでは、患者さんの表情など非言語的な情報も参考にしながら、説明内容の調整や心理支援を行います。資料をお見せしながら、時には図を描きながらご本人の理解を深める手助けをしています。ご本人の気持ちに寄り添い、きちんとご理解いただくためにも、面談による遺伝カウンセリングは重要です。

なお、コロナ禍で、オンライン会議ツールを用いて遺伝カウンセリングを行う医療機関が増えてきました。家が病院から遠い場合や、お身体の状態からどうしても病院に足を運ぶのが難しい場合など、利用が難しかった患者さんでも遺伝カウンセリングを利用しやすくなっていくかもしれません。



## ●ファブリー病の患者さんとご家族のための情報サイト

**LYSO LIFE ファブリー病**  
ファブリー病といっしょに。



ライソライフ ファブリー病

<https://www.lysolife.jp/fabry>

**病気や治療について知りたい**

ファブリー病とは？

- ① どんな病気？
- ② どんな治療法がありますか？
- ③ エリアから医療機関を探す方法
- ④ どのくらい治療費がかかりますか？
- ⑤ 検査方法
- ⑥ 働きながら治療を受ける方法

ファブリー病連帯

**ファブリー病**

**ファブリー病の患者さんのことが知りたい**

今後いろいろな患者さんの声を紹介していきます

**社会保障制度について知りたい**

まず利用するのは医療制度  
(国) 制度は国民皆保険の原則を軸に、できる限り  
18歳以下 → 18歳以上  
中学生以上高校生未満 → 成人学生者制度  
18歳未満の国民健康保険制度

**どこの病院に行けばいいか知りたい**

エリアから医療機関を探す

北海道	東北
中部	関東
近畿	中国
四国	九州/沖縄

スマホでも見れるよ!

## ●ファブリー病患者さんのための資料

疾患の理解

学校の先生へ

一緒に働く方へ

社会保障制度解説

患者さんストーリー



資料はこちらから!

**てとての窓口**

お気軽にお問い合わせください



フリーダイヤル

**0120-558-279**

[受付時間] 9:00~17:00 月~金<土日祝日・休業日を除く>



**tetote@sanofi.com**

メールでのお問い合わせは、返信にお時間を頂く場合もございます。

免責事項: 「てとての窓口」では、病気に関連する情報を可能な限りご提供いたしますが、ご期待に添えない場合もございます。また、「てとての窓口」は医療機関ではございません。法律で定められておりますので、診療や治療、薬剤の提供はいたしかねます。あしからずご了承ください。個人情報取り扱い: 「てとて」で取り扱う個人情報は、弊社の規定に従い厳重に管理いたします。また、「てとて」のサービス内のみで使用し、同意を得ることなく目的外の使用や第三者に提供することはありません。