

2. 遺伝医療に関連した人材育成

遺伝医療の実践において欠かすことができないのは遺伝カウンセリングである。遺伝カウンセリングとは、遺伝性疾患の患者・家族またはその可能性のある人（クライアント）に対して、生活設計上の選択を自らの意思で決定し行動できるよう臨床遺伝学的診断を行い、遺伝医学的判断に基づき遺伝予後などの適切な情報を提供し、支援する医療行為である。遺伝カウンセリングにおいてはクライアントと遺伝カウンセリング担当者との良好な信頼関係に基づき、様々なコミュニケーションが行われ、この過程で心理的・精神的援助がなされる。わが国では、発端者の診断・治療にあたっている主治医が様々な遺伝に関する情報提供を患者・家族に行っていると考えられるが、遺伝医療で最も重要な遺伝カウンセリングは、単なる情報提供だけではなく心理的・精神的・社会的サポートを行うことである。遺伝カウンセリングを行おうとする医師は、専門分野だけの知識ではなく幅広い遺伝医学の知識を身につけ、遺伝情報の特殊性と倫理的問題を理解し、心理的・精神的・社会的サポートが可能となるような診療体制を構築したうえで遺伝カウンセリングを行う必要がある。遺伝カウンセリングに関連する2つの研修プログラムを紹介する。

(1) 臨床遺伝専門医制度〈<http://jshg.jp>〉

日本人類遺伝学会では適切な遺伝医療を担う人材を育成するために、1991年に臨床遺伝学認定医制度を発足させ、2002年からは日本遺伝カウンセリング学会の協力を得て、この認定医制度を臨床遺伝専門医制度（事務局：東北大学大学院医学系研究科遺伝病学分野）としてレベルアップさせている。2005年度までに認定した臨床遺伝専門医は599名にのぼる。

臨床遺伝専門医はすべての診療科からのコンサルテーションに応じ、適切な遺伝医療を実行するとともに、各医療機関において発生することが予想される遺伝・遺伝子に関係した問題の解決を担う医師であり、①遺伝医学についての広範な専門知識をもっている、②遺伝医療関連分野のある特定領域について、専門的検査・診断・治療を行うことができる、③遺伝カウンセリングを行うことができる、④遺伝学的検査について十分な知識と経験を有している、⑤遺伝医学研究の十分な業績を有しており、遺伝医学教育を行うことができる、などの能力を有する医師であり、3年間の研修の後に筆記試験と面接試験を行って認定する。

(2) 認定遺伝カウンセラー制度〈<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>〉

わが国には、その必要性は叫ばれてはいるものの、「遺伝カウンセラー」とい

う医療職はいまだ存在しない。ヒトゲノム解析研究の進展とともに遺伝・遺伝子情報を適切に医療の場で利用しなければならない機会が増え、遺伝カウンセリングの必要性は広く認識されはじめているが、遺伝カウンセリングは誰がどのように行うべきなのかについては定まっていない。そのような状況下で、厚生労働省科学研究費補助金「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」班（班長：古山順一）では、「認定遺伝カウンセラーの養成と資格認定に関する研究」を分担研究課題（責任者：千代豪昭）として、わが国における非医師の遺伝カウンセラーの養成と資格認定について検討を重ね、到達目標（知識レベル、技術レベル、態度レベル）と、標準教育カリキュラム（学ぶべき科目とその単位数）を定め、2005年度に認定遺伝カウンセラー制度を開始した。2005年度に第1回目の認定試験を行い、わが国初の認定遺伝カウンセラー5名が誕生した。認定遺伝カウンセラーは臨床遺伝専門医と連携しながら質の高い臨床遺伝医療を提供し、遺伝に関する問題に悩むクライアントを援助するとともに、その権利を守る専門家であり、その養成は原則として大学院修士課程で行うこととしている。すでに、この制度の教育カリキュラムに則った認定遺伝カウンセラーの養成を目的とした修士コースが2003年度からは信州大学医学部と北里大学医学部で、2004年度からはお茶の水女子大学で、また2005年以降には、千葉大学、川崎医療福祉大学、京都大学、および近畿大学で開設されている。

3. 全国遺伝子医療部門連絡会議

Ⅲ-1の項で述べた各種ガイドラインの影響もあり、すでに大学病院を中心とする特定機能病院ではそのほとんどに遺伝子医療部門が設立されていることが厚生労働科研「遺伝子医療の基盤整備に関する研究班」の調査で明らかにされ、2003年から全国遺伝子医療部門連絡会議が行われている。第1回（2003年）には52、第2回（2004年）には81、第3回（2005年）には97の大学病院・国立医療機関などから代表者が集い、遺伝子医療の実践に関連して、遺伝カウンセリングの位置づけ、組織作り、担当者、診療費、診療録の問題など、各施設間の情報交換、意見交換を行い、わが国の遺伝医療のあり方について検討している（連絡会議の詳細な報告書が信州大学医学部附属病院遺伝子診療部のホームページ〈<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/index.htm>〉に掲載されているので、是非ご参照いただきたい）。

■ おわりに

遺伝医療が社会に受け入れられ、真に役立つものとするためには、遺伝情報を適切に扱うことのできる人材の養成、必要な場合には遺伝カウンセリングを行うことのできる医療体制の整備、遺伝学的検査体制の整備、そして何よりも、遺伝・遺伝子に関する差別・偏見のない社会の構築など、なすべきことは多い。幸いなことに人材養成としては、医師を対象とした臨床遺伝専門医制度や非医師を対象とした認定遺伝カウンセラー制度がスタートしており、また遺伝医療体制の整備としては、全国の大学病院を中心に遺伝子診療部などの遺伝子医療部門が立ち上がってきている。ようやく、わが国においても医療の場において適切に遺伝情報を扱うための基盤整備が整えられはじめたということができる。本書が適切な遺伝医療の実践のために多くの人々に利用されることを祈りたい。

✦ 注釈 ✦

1. 文部科学省、厚生労働省、経済産業省「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(2004年12月28日告示)
http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/main.htm
2. 遺伝医学関連10学会合同(日本人類遺伝学会、日本遺伝子診療学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本小児遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本マススクリーニング学会、日本臨床検査医学会、家族性腫瘍研究会)「遺伝学的検査に関するガイドライン」
<http://jshg.jp> を開き、「参考資料」へ
3. 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(2004年12月24日告示)
<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>

福嶋 義光

- 1977年 北海道大学医学部卒業
北海道大学医学部小児科学教室入局
- 1981年 神奈川県立こども医療センター遺伝科医員
- 1985年 埼玉県立小児医療センター遺伝科医長
- 1986年 米国ニューヨーク州立ロズウェルパーク記念研究所人類遺伝部留学(ヒト遺伝子マッピングの研究)
- 1988年 埼玉県立小児医療センター遺伝科医長に復職
- 1995年 信州大学医学部衛生学講座教授
- 2000年 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部長(兼任)
- 2002年 信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野(講座名変更)教授

2. 遺伝医療と倫理

霜田 求

遺伝医療の倫理問題として挙げられるのは、まずクライアントの自律および諸権利（自己決定権・選択権、幸福追求権、知る権利/知らないでいる権利、プライバシー権）の尊重、受容・共感と非指示性の原則、差別・優生学との関連といった一般的な倫理規範に関わることである。本稿では、これらについてそれぞれ論点整理をしたうえで、来談理由に応じた具体的なケースを設定し、各ケースに内包される倫理的問いを様々な角度から検討した。特に注意すべき論点として提示したのは、個々の選択・決定の倫理的・社会的文脈を見据えることの重要性である。

はじめに

遺伝医療には、細胞・組織のDNA解析から公衆衛生上の遺伝学的介入に至るまで、数多くの問題領域が含まれるが、本稿では、個人が「遺伝」ないし「遺伝子」をめぐる何らかの問題を抱えて医療現場を訪れるという場面に定位して、その主な倫理問題を整理し、検討する。その際、遺伝性疾患を対象とする一連の医療行為、すなわち遺伝学的検査とそれに基づく遺伝学的診断、そしてそれらと不可分なものとしてのコミュニケーションプロセスである遺伝カウンセリングを包括的な枠組みとして設定し、考察を試みる。

そこで問われる「倫理」は、生命倫理・医療倫理の基本諸原則（自律尊重、無危害、善行、正義）をベースとしつつも、必ずしもこれら諸原則が当てはまらない（例外的対処を要する）事例を対象とする。特に、遺伝カウンセリングを訪れる当事者（クライアント）の自律および自己決定権・選択権は、通常の医療

キーワード

倫理、自律、差別、知る権利、知らないでいる権利、プライバシー、非指示性、優生学（優生思想）、幸福追求権、選択の自由

におけるよりも様々な制約を受ける。その理由は、そこで扱われる遺伝学的情報が、先祖から子孫へ代々受け継がれる、血縁者の間で一部共有される、人の一生において終生不変であるといった特徴によるところが大きい。つまり、個人の遺伝学的情報はその人が何らかの疾患を発症する可能性を示すものであるがゆえに、その情報に基づく差別的処遇（就学、雇用・昇進、結婚、保険加入など）への懸念が不可避であること、また情報の意味の解明が進むにつれて人為的な介入（選別ないし改変）の可能性が増大すること、そうしたことを「個人の自由」として無制限に認めることには問題があると見なされる。

そこで、まず遺伝医療において遵守することが要求される基本的な倫理規範と問題点を確認し、それを踏まえて、実際の臨床における症例をモデル事例として段階別に整理し、そこで浮かび上がってくる倫理問題を提起しつつ、その検討を行う。

I. 遺伝医療の基本的な倫理規範と問題点

1. 自律の尊重およびクライアントの諸権利

遺伝学的検査を受けたいという希望をもって遺伝子診療を訪れる人には、そもそもそこに行くかどうかを決める自由ないし権利がある。そして、疾患に関わる説明を受けた後に、例えば確立した治療法がないといった理由で検査を受けないことも、その人の自由意思により認められる。あるいは、いったん検査を受けると決めたとしても思い直してやめることもできる。また、検査を受けた場合にはその結果やそれに基づく診断を聞くかどうかを決める権利、すなわち「知る権利」とともに「知らないでいる権利」も認められなければならない。

しかしながら、検査の対象となっている遺伝性疾患が子どもにも受け継がれることを理由に、生命の誕生への何らかの介入的処置を行うこと、具体的にはその遺伝素因のある人が結婚をしないこと、妊娠しないこと、着床前（胚）や出生前（胎児）の段階で子の選別をすることも、当事者の自由な選択に委ねられるべきかどうかについては、意見が分かれるだろう。さらには、検査の結果が、治療法のない重篤な疾患に将来発症するかもしれないことや、そうした疾患の保因者かもしれないことを示すものである場合、その情報を血縁者を含む第三者には伝えたくないというのもその人の選択に委ねられるのだろうか。これについても論争が続いている。

2. プライバシー（秘密保持）権と守秘義務

前項の最後に挙げた点は、クライアントのプライバシー権と医療者側の守秘義務の相克として、しばしば問題とされる。原則としては、検査結果の第三者への開示については、クライアント（被検者）の意思を尊重しなければならないし、得られた個人に関する遺伝学的情報は医療者側に対して守秘義務の対象になり、クライアント本人の承諾がないかぎり、血縁者を含む第三者に開示することは許されない。

しかしながら、遺伝学的情報が血縁者間で一部共有されているので、得られた個人の遺伝学的情報は血縁者のために有用な場合がある。例えば、一定の遺伝素因が確認されている癌の発症の可能性を示す情報は、早期診断による治療につながったり、食事など生活習慣の改善によって予防しようという意識を喚起するかもしれないし、治療法のない難病の場合でも、その情報を踏まえて人生設計する（遺された家族のために対策を講じるなど）ことができるかもしれない。特に血縁者にとって重大な利益が見込まれる前者の場合、積極的に血縁者への開示を行うようにクライアントの理解を得るべく、医療者側は説明および説得に努力しなければならないとされる。

3. 受容的態度・共感的理解と非指示性の規範

遺伝カウンセリングを行う医療者側（現在の日本では主として臨床遺伝専門医）は、クライアントとその家族にとって必要と思われる医学的情報（疾患の家族歴、本人の病歴、疾患発症における遺伝要因の比重、保因者である可能性、子どもに受け継がれるリスク、遺伝学的検査の適応・費用・予測される結果など）を提示し、その経済状態や家族関係を考慮しつつ、意向を確認しながら具体的な方針を決めていく。その際、クライアントの抱えている苦しみや不安に慎重に配慮しながら、それらを可能なかぎり受容しかつ共感する姿勢を取りつつ、自律的な意思決定への支援を行うことが求められる。

また、それは同時に、偏りのない十分な情報提供を心がけること、医療者側が考える（あるいは社会の支配的な）特定の価値観・選択肢を押しつけないこと、という「非指示性」の規範と不可分である。しかしそれは、決して「情報提供するだけの医療者側」と「決定するクライアント」という単純な役割分担を意味するものではない。むしろそれは、クライアントの自律的決定への支援のために必要な情報を提供しつつ、協同して決定へと向かう意思決定のプロセスとして理解されている。

4. 検査拒否の可能性

クライアントの自律の尊重や非指示性の規範からすると、その申し出を断るのは、よほどのことでないかぎり正当化されえないはずである。ところが、必ずしも遺伝カウンセリングという形を取っていないものの、着床前診断や出生前診断を求めるクライアントに対して、そこで問題になっている疾患や障害の内容によっては、医療者側が検査をしないという実態も報告されている。これは、日本産科婦人科学会にみられる慎重な姿勢が影響していると推察されるが、遺伝学関連学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」（2003年）において、「担当医師が、倫理的・社会的規範に照らして検査が妥当でないと判断した場合、もしくは自己の確固たる信条として検査の実施に同意できない場合」には検査拒否が可能である（ただし、その時は他の医療機関を紹介することが求められる）とされていることも無関係ではないだろう。もちろん、この「倫理的・社会的規範」や「自己の確固たる信条」の内実が問われることは言うまでもない。

5. 差別的処遇の可能性への配慮

医療者側は、クライアントやその血縁者が遺伝学的情報を理由とした差別を受けることのないように配慮することが求められている。これはクライアントのプライバシー権に由来するものであり、具体的には就学、雇用・昇進、結婚、保険加入などにおいて、何らかの遺伝性疾患の発症の可能性や易罹患性あるいは保因者であることを示す情報が差別的な処遇に利用されるおそれがある場合、その開示には慎重でなければならないということである。

もちろん医療者側は、「差別を受ける可能性のあること」についてクライアントとその血縁者に説明をして注意を促すことはできても、実際に差別行為と思われることが確認された時に、それをやめさせたり追及するといったことまではできないし、また求められているわけでもない。しかしながら、遺伝学的情報を理由とした差別的処遇が社会の中で実際に行われうることに對して、「そういうこともありますので注意が必要です」と言うのは、「本来そのようなことはあってはならないが、現実には厳しい」と言っていることに等しく、差別の追認にもなりかねない。そのような状況に警鐘を鳴らすのも、遺伝医療に従事する専門職の社会的責任と見なすことができる。

6. 障害者差別や優生学との関連

遺伝医学に対しては、従来から「障害者への差別を助長するのではないか」「優生思想を強化するのではないか」といった批判が提示されてきた。それは、遺伝

性疾患やそれに伴う障害といった特定の「質」をもつ生命への介入が企てられたり実行される時、そうした「質」に関わりを有する人々（患者・家族、障害者や家族グループまたは支援グループ）による異議申し立てという形を取る場合が多い。

もちろん医療者側から、クライアント自身の遺伝学的検査によって、ある遺伝性疾患のリスクが高いことが判明した時、(クライアントが独身である場合に)「結婚しても妊娠は控えたほうがいいですよ」であるとか、(妊娠中の場合に)「育てるのはたいへんなので中絶をお勧めします」などと発言することは許されない。しかし、そうした選択(妊娠の差し控えや選択的中絶)が、クライアント自身の「自発的選択」として行われる場合はどうだろうか。一方では、それは個人の「生殖に関わる自由・権利」として認められるべきであり、第三者が「差別につながる」「優生思想を助長する」などと口を差し挟むのは自由・権利への侵害だと主張される。他方では、このように個々の現場で個人の自発的な選択に基づいて行われる営みであっても、「正常/異常」「健常/障害」「優良/劣悪」といった価値尺度に依拠するものであるかぎり、政策として集団レベルで行われた旧来の優生学とは異なるものの、新しいタイプの優生学(それは同時に差別を含意する)と見なしうるという考えもあり、両者の間での論争が続いている。

以下では、それぞれ遺伝医療に関わる問題を抱えて医療機関を訪れる人達(クライアントおよびその家族)が、必要な情報を与えられ、様々な対話を重ねつつ、考えをめぐらせたいうで何らかの決定を下す、臨床現場で遂行されるこのようなプロセスの発端となるモデルケースを6つのケースとして提示し、それぞれに関連する文脈に定位しながら検討してみたい。

II. 各段階別のモデルケースに即した倫理問題とその検討

1. クライアントの不安への配慮 — 結婚前

〈ケース1〉20代後半の女性。原因不明の流産を繰り返し子どもに恵まれなかった女性が血縁者に数名いることから、自分も遺伝的にそれと同じものを受け継いでいるのではないかと不安に思っている。現在婚約中で、子どもができないのではないかと心配し、自らの遺伝学的検査を望んでいる。もし自分が陽性である場合、婚約相手は跡継ぎを強く望んでいるため、そのことを理由に破談になる(あるいは自分から身を引く)かもしれないし、万一そのことが漏れてしまうと今後も結婚が難しくなるので、検査を受けること自体

秘密にしておきたい、と申し出た。

習慣流産が疑われる本ケースのクライアントに対して、あるカウンセリング担当者は「クライアントのこうした苦悩はやむをえないし十分共感できるので、検査をして不安をなくしてあげたい。もし何らかの遺伝素因が見つかった場合はつらい目に遭うかもしれないが、本人の意思の尊重という観点から、検査の実施と秘密保持に努めるのが適当だ」と考える。しかし別の担当者は、「クライアントの苦しみや不安は理解できるが、生命の選別という問題は無視できないし、差別や偏見と結びつく可能性も考慮せざるをえず、検査施行は慎重であるべきだ」と判断するかもしれない。

クライアントがその「自律的決定」の前提として抱えている苦しみや不安は、単に当事者の「心理的事実」であるにとどまらず、その倫理的・社会的な文脈の中で理解されなければならない。日本の文化・慣習に色濃く残存する「遺伝」への特殊な感覚を示すものとして、「家柄」「血筋」「家系」といった観念群がある。婚姻における「どこの馬の骨ともしれない者」といった表現には、「自分達の(家)におかしな遺伝子を混入させたくない」という発想が込められている。「おかしな遺伝子」とはたいていの場合、遺伝性疾患や知的ないし身体的な障害をもたらすものである。こうした遺伝観は、建前としては「差別」「偏見」として批判の対象となるものの、わが身に降りかかってきた時には「誰もが本音ではそう思っている」として、表面化しない形で温存され続けていることが少なくない。

「子どもが産めない女性」という烙印(スティグマ)は、それ自体が差別・偏見として当事者に多大な不安や恐怖を引き起こしかねない一方、「やむをえない事実」として受け入れられてしまう(しかも「自ら身を引く」という「自律的決定」が下される)こともありうる。これを「当事者個人の私的问题」に閉じ込めてしまうのか、「社会構成員一人一人が取り組むべき課題」として受け止めるのが問われている。

2. クライアントの苦悩への共感 — 妊娠前

〈ケース2〉第一子が神経難病患児である30代の夫婦が第二子を計画しているが、同じ疾患にかかるリスクを知りたいと思い、遺伝カウンセリングを訪れる。もし第二子も同じ疾患の可能性が高いなら、妊娠はあきらめるという意思を示す。夫婦は、難病患児を一人育てることはできる(かけがえのない子として愛している)が二人は難しい、健常児を育てたい、という願いをもっている。

子をもうけるかもうけないか、いつどのようにしてもうけるかを決定することが「生殖に関わる自由・権利」かつ「幸福追求権」として広く承認を得ているが、どのような子を作るかという「質の選別」もこれに含まれるのかについては、意見は分かれる。おそらくここでは、親（になる者）にとって子（になる者）の「望ましい質/望ましくない質」を選択することの倫理的意味が問われている。

すでに難病患児を育てる中で、人々の温かい（冷たい）視線や社会のサポート体制の有効性（不十分さ）、そして親の会をはじめとする当事者グループのありがたさ（煩わしさ）を経験している。社会の支配的価値観に対しては距離をとって判断することもでき、その「重み」は真剣に受け止めなければならないだろう。しかしそれでもやはり、「生命の質に基づいて選別する」という行為およびそれを支える「自律的選別」そのものの文脈性は、当事者の意向とは独立に検証される。とりわけ、「やはり難病患児を育てるのはたいへんなことだ」「実際に経験をした当事者自身の実感は尊重すべきだ（出生防止という選別は認めるべきだ）」といった評価・判断が社会にどのような影響をもたらすか、慎重に見極めなければならない。

ここで注目すべきなのはむしろ、相談に来る当事者よりも「いまだこの世に存在しない者」の遺伝子組成が当事者達の人生計画のための情報として機能するという事態、しかもその者の存在の意味が当事者によって一義的に確定されてしまうということである。それは、「コントロール可能な他者」への欲望（望みどおりの存在であってほしい/煩わしい・迷惑をかける存在であってほしくない）を増幅し強化する可能性を内包しているのである。

3. クライエントの自由意思・幸福追求権の尊重と生命の選別の相克 一着床前

〈ケース3〉第一子が染色体異常によるある難病患児である30代の夫婦が、第二子を計画しているが、同じ疾患にかかるリスクを知りたいと思い、遺伝カウンセリングに訪れる。もし第二子も同じ疾患の可能性が高いなら、体外受精をして胚の検査をし、疾患の可能性のない胚を選んで子宮に戻し、妊娠・出産を希望した。夫婦は、難病患児を一人育てることはできるが二人は難しい、健常児を育てたい、という願いをもっている。

このケース（着床前診断と胚選別）に関しては、医療者の間でも見解が真っ向から対立している。一方で、クライエントの「自由意思」と「幸福追求権」あるいは「苦しみの救済」という根拠によって、こうした選別は正当化できると考え

る医療者がいる。また、これ以外に「健康な子」を得る手段がない（妊娠中に胎児の検査をする場合は中絶せざるをえない）という当事者の「切実さ」も理由に挙げられることがある。他方では、そもそも「生命の選別」は認められるべきではない、あるいは「難病・障害をもった生はこの世に生まれてこないほうがよい」といった価値観を強めるのではないかという懸念を根拠に慎重な対応を求める医療者もいる。

この手法は、体外受精によって作製された胚から細胞を採取し、種々の遺伝学的検査技術を用いて特定の遺伝性疾患の可能性（発症・保因）を診断する方法である。通常、それに基づいて胚を選別し、「正常」なものを子宮に戻して妊娠・出産に至るという経過をたどり、「異常」なものは凍結または廃棄されることになる。一般に、性選別（X連鎖遺伝性疾患の回避）、習慣流産や高齢妊娠による染色体異常の回避、遺伝性疾患の発症ないし保因者の場合にそれが子に受け継がれるのを回避するといった目的で実施される。

日本産科婦人科学会はその会告「『着床前診断』に関する見解」（1999年改訂）で、「本法は重篤な遺伝性疾患に限り適用される」、「重篤」の評価については見解が分かれるので個々のケースごとに審査する、としている。例えば、染色体転座に起因する習慣流産のために子を得るのが困難なカップルが、この手法でその望みをかなえることができるとしたら、それは子を得るという「幸福追求権」の行使と見なしうるし、必ずしも「生命の選別」という批判は当てはまらないかもしれない（しかし、その医学的有用性については疑問が残るものの、2006年2月、日本産科婦人科学会はこのケースも「重篤な遺伝性疾患」に含めて容認する見解を出した）。これに対して、遺伝性疾患（しかもそれに伴う身体的・精神的な障害）をもって子が生まれてくるのを防ぐためにこの手法を用いることは、当事者の「自由意思」や「幸福追求権」によって直ちに正当化することは難しい。なぜならここでは、生まれてくる生命という他者存在の「質」の選別という、それ自体倫理的かつ社会的に検討を要する論点を避けて通れないからである。そこで論じられるべき問いとは、クライエントの「自由意思」ないし「選択の自由」や「幸福追求権」の社会文脈的意味であり、それは次のケースとも共通するものである。

4. 「障害」のある胎児の出生をめぐる 一出生前

〈ケース4〉30代後半の女性。妊娠中に病院掲示のポスターを見て母体血清マーカー検査を申し出て受けたところ陽性だったため、医師から確定診断のための羊水診断についての説明を受ける。不安になりインターネットで関連事項を調

べているうち、羊水検査とともに胎児細胞の遺伝学的検査も受けてみようと思し込む。夫婦の間では、もし何か異常が見つければ中絶することに決めている。

厚生科学審議会の出生前診断に関する専門委員会報告「母体血清マーカー検査に関する見解」(1999年)では、検査の意味が適切に理解されないまま行われる懸念があり、かつ専門的なカウンセリング体制が不十分な現状では、医師から本検査を勧めるべきではなく、妊婦から相談があった場合にのみ十分な説明をしたうえで慎重に行うことを求めている。遺伝学的検査に限らず、何か選択をするうえで必要なデータを得るために医学的検査を受けるかどうかは、クライアントの選択権であり、それを国や学会あるいは医療機関がとやかく言うのはおかしいと考える人も少なくないだろう。しかも、「この技術の一部は障害のある胎児の出生を排除し、ひいては障害のある者の生きる権利と命の尊重を否定することにつながる」との懸念がある」ことが「自由な利用」を制限する理由に挙げられているのを見ると、本ケースの当事者は困惑するかもしれない。逆に、政府や専門家集団として政策介入による障害者の出生予防を推進する(形式的には「強制」ではなく当事者の「自発的選択」として行われるとしても)という方向が明確である場合、出生前診断を受けるのが当然(受けなくて障害児を産むのは社会に対して無責任だ)という社会的風潮が強まり、人々への目に見えない圧力がかかることも予想される。

なぜ自分達の切実な要求が障害者の人権を否定することにつながるのか、そのような何ら実証性のない根拠で自分達の選択権が侵害されるのは不当だという当事者の声も多い。それにもかかわらず、ここでもやはり当事者の選択・決定が否応なく社会全体の力学に巻き込まれざるをえないことを見逃してはならない。

5. 将来の人生設計と知る権利/知らないでいる権利 一発症前

〈ケース5〉父方の祖父と叔父が若年性アルツハイマー疾患と思われる症状で早くに死亡した20代の男性が、その発症遺伝子が特定されたという新聞記事を見て、相談に訪れる。「自分も発症するかどうかかわからないまま不安な状態が続くのは耐えられないので、遺伝学的検査をしてはっきりさせたい」という気持ちと、「治療法がないので、もし陽性であることが判明したら恐怖の日々を過ごすことになるのではないか」という気持ちで揺れ動く心情を吐露した。

原則としては、遺伝学的検査の結果を知ったうえでそれを将来の人生設計に活

かすのか、それとも「知らないでいる権利」を行使してあえて検査をしないで生きていくのかといったことは、クライアントの自律かつ自己決定に委ねられるべきであり、医療者側はいずれの決定であってもそれを尊重し支援しなければならない。前者であれば、仮に当の遺伝素因が確認された場合には将来自分が発症した後の家族の生活に対する備えをするという選択が、後者では、不安を抱えつつも未知の将来(開かれた未来)に向かって自らの生の意味を問い続け日々を過ごしていくという選択がなされるかもしれない。

医療者にとっても、ハンチントン病や若年性アルツハイマー病といった現在のところ治療法のない後発性の遺伝性疾患の場合、検査結果が陽性であれば、クライアントは強いショックを受ける可能性があるため、検査結果の告知については慎重であるべきだろう。しかし、精神的にショックを受けて衰弱する(最悪の場合は自殺する)可能性があるため告知はしないほうがいいと考えるのは、医療者側のパターンリズムあるいは知る権利の侵害と見なされる可能性もある。人間には一時的に落ち込んでそこから回復してそれと向き合っていく力が備わっている場合が少なくないので、その方向でサポートしつつ本人の知る権利や選択権を尊重すべきではないかとも考えられる。

本ケースの場合、望ましくない検査結果を受け止め、何とか折り合いをつけて精神的に安定した生活を送ることができるかどうかをカウンセリングにおいて慎重に見極めたうえで、検査施行の是非をクライアントとともに決めていく努力が求められるであろう。

6. プライバシー(秘密保持)の権利と社会的差別への不安 一易罹患性

〈ケース6〉祖母と母がいずれも乳癌で死亡した30代後半の独身女性が、遺伝による家族性乳癌ではないかと思い、遺伝学的検査を希望している。妹が結婚を控えていることや、もし自分にその遺伝子が見つければ現在の職場を辞めざるをえなくなるかもしれないと不安に思い、検査結果はもちろん、検査を受けること自体誰にも知らせないように強く求めてきた。

すでに指摘したように、就学、雇用・昇進、結婚、保険加入などにおける遺伝学的情報を理由とする差別的処遇(検査結果の提出を要求することも含む)の問題は、遺伝医療にとって避けて通ることはできない。また、クライアント自身が差別を受けることを恐れて情報の秘密保持を求める時、その情報が血縁者の早期診断と予防的対応ないし人生設計にとって有用でありうる場合、医療者側はその

ことをクライアントに説明して血縁者への情報開示に同意してもらう努力が要請されている。

本ケースのように、疾患が将来発症するかどうかのリスク評価（易罹患性検査）が行われる場合、様々な不確定要因があるため、どのように検査結果を受け止め活用していくかという時、様々な困難が予想される。クライアント自身にとっては、一定のリスクを示す結果が出た場合、結婚するかどうか、子どもを作るかどうか、どのくらい貯蓄しておくのかといったことが考慮されるであろうし、万一情報が漏れて勤務先に知られたり、妹の縁談に影響することを恐れて、検査を受けたことを秘密にしておきたいという思いを抱くのもやむをえないかもしれない。しかし、医療者側が妹のカウンセリング同席を必要と判断すれば、そこには深刻なジレンマが生じうる。

また、仮に遺伝学的検査が普及して検査項目数も増え一般健康診断に組み込まれることで、当人の疾患発症リスクの重要な指標として機能するようになった場合、雇用者や保険会社はその情報提供を雇用・加入の条件にする可能性は十分に想定される（結婚時に相手の遺伝学的情報を要求するというのは考えにくいだが、ありえないことではない）。しかしそもそも、ある人の遺伝学的情報をそのように利用するという行為それ自体が問われなければならないはずである。雇用者や保険会社にとって自分達の利益に反することが明らかな情報を要求するのは当然のことなのだろうか、あるいは結婚相手が何らかの「遺伝的欠陥」を抱えていることを拒否するのは仕方のないことなのか、こうした発想の根底にある価値観こそ差別を支える基層であり、遺伝医療はこれと向き合うことを避けて通ることができないのではないか。

■ おわりに

遺伝医療の倫理の中心に位置するのは、その医療に助力を求めるクライアントの自律・自由意思とそれに依拠する自己決定ないし選択の権利、知る権利/知らないでいる権利、プライバシーの権利、そして幸福追求権といったものであり、それを尊重することが医療者側には課される。しかし、そこで実施される遺伝学的検査・診断とそれに基づく様々な選択や介入が、そのまま倫理的に正当化されるということにはならない。なぜなら、一方でそれは「他者」の生命や生活が有する利害との衝突の可能性（その「存在」ないし「質」が評価の対象となる以上、胚や胎児もまた「他者」に含まれる）、他方では差別や優生学を助長する可能性、

消さないし忌避の対象とされる「質」に関わって生きている人々（難病患者や障害者の人達）による異議申し立てが提起する社会的な規範ないし価値観の対立の可能性が認められるからである。

確かに、遺伝医療の現場においてクライアントが表出する「意向」や「思い」は、まぎれもなく当人の実感が込められた訴えであり、他に選択肢のない「切実な要求」「不本意な選択」あるいは「苦渋の決断」であることは疑いえない。その選択は、原則として当事者の自己決定権ないし選択の自由として尊重されるべきであろう。しかしながら、それは決して単なる「私的な事柄」ではなく、人と人との関係のあり方、あるいは社会の中での意味や機能という観点から問題化されるものと見なすべきであろう。言い換えると、私達それぞれが多様な遺伝子組成をもった者として、「他者」をどのようにまなざし、「他者」とどのように関わっていくのか、いかなる関係を取り結んでいくのかが問われているのであり、遺伝医療における倫理への問いかけは、こうした問いに帰着するのである。

付記：本稿は、霜田 求「遺伝子医療における臨床と倫理—一文脈論的視角の意義」（『理想』No.675, 2005 掲載）の一部を修正して組み込んでいる。

霜田 求
1983年 大阪大学文学部哲学科（倫理学専攻）卒業
1990年 大阪大学大学院文学研究科（哲学哲学史専攻）博士後期課程単位取得
1992年 大阪大学文学部哲学科倫理学講座助手
1998年 熊本学園大学経済学部助教授
2001年 大阪大学大学院医学系研究科（医の倫理学分野）助教授

1 ワトソンとヒトゲノム ELSI

玉井 真理子

1990年からアメリカを中心として世界的な規模で開始されたヒトゲノムプロジェクトには多額の公的資金が投入され、生命科学におけるアポロ計画とも称された。このヒトゲノムプロジェクトにおいて、当初から倫理的・法的・社会的問題 (ethical legal and social implication: ELSI) に一定の研究費が割かれたことは、関係者の間では比較的よく知られた事実である。この提案は、ジェームズ・ワトソンによってなされた。

ワトソンは、1953年に、フランシス・クリックとともにDNAの二重らせんモデルを提唱し、その功績でノーベル賞を受賞した科学者である (彼らの功績の陰にはイギリスの女性物理学者ロザリンド・フランクリンの存在があったと言われているが、ここでは立ち入らない)¹⁾²⁾。ワトソンは、アメリカのヒトゲノムプロジェクト発足当時、コールド・スプリング・ハーバー研究所の所長を務めていたが、プロジェクト発足に伴って、NIHのヒトゲノムセンター長に任命された。

就任の挨拶の際に、ヒトゲノムプロジェクトにはELSIの検討が欠かせないとして、そのためにプロジェクト予算全体の3% (のちに、アルバート・ゴア上院議員の後押しで5%となり、この数字が定着する) を充てると発表した。生命科学に最初からELSIのための予算を組み込むのは、とりわけ巨大なプロジェクトにおいては例がなかった。

ワトソンはなぜこのような提案をしたのだろうか。ワトソン自身による記述の中から拾ってみると、次のようにある³⁾。

倫理の問題をこれほどすぐに取り上げたのは、私がかつて問題のあった優生記録局に場所を提供したコールド・スプリング・ハーバー研究所の代表だという事実、ヒトゲノム計画に対する批判が向かわないかという個人的なおそれのためでもあった。ゲノムの倫理を検討する計画を早く作らなければ、私がかくれた優生学者で、私の真の目的は人種差別を正当化する遺伝子や、

社会的・職業的階層化をもたらす遺伝子を発見することだというような根も葉もない話の証拠とみなされるかもしれなかった。

ワトソンは、コールド・スプリング・ハーバー研究所の年報の巻頭言として、1994年に「ヒトゲノム計画の倫理的問題」と題するエッセイを寄せているが、その中の「ゲノム倫理 - 遺伝的不公平を軽減する道をさがす計画」という項の一節である。1890年に設立された同研究所は、ニューヨークの郊外にある民間の研究所であり、戦前、アメリカ優生学研究の中心であった⁴⁾。研究所内に設置された優生記録所 (1940年に閉鎖) を拠点として大規模な家系調査が施された。

なぜ3%なのかという点に関してワトソンは、「それより少なくは体裁だけとみられるかもしれないし、それより多くても使い道がわからなかった」⁵⁾と、実に正直である。彼が、ELSIプロジェクトを発足させることをNIHの中の誰とも相談せずに決めてしまったらしいことは、複数の論者が指摘している³⁾⁴⁾。歴史に「もしも」はふさわしくないが、この時点でワトソンが誰かと相談していればこの比率は変わっていたのかもしれない。

ワトソンのELSI予算発言は、相当な物議をかもしたらしい。議会は比較的好意的だったのに対し、例えばあるNIHの官僚は「私は依然として、いわゆる倫理学者たちの空虚な声明を助成するために、あなたがこの金を全部使いたいというのが理解できないのです」「しかし、なぜ倫理的問題を強調するのですか。なぜそれをテレビの話題にするのですか」と、ワトソンに直接抗議したという⁴⁾。

ワトソンは、自分がかつて優生記録所だったコールド・スプリング・ハーバー研究所の所長だったということから、ヒトゲノムプロジェクトへの (ワトソンにとってはおそらく不本意な) 批判が起きることを懸念し、ELSI予算提案によってそれを牽制した、という見方はひとまずはあたっているだろう。また、ワトソン自身は言及していないので、彼自身がどのように認識していたのかはさだかではないが、ワトソン発言が結果的に受け入れられたことに少なくとも間接的には影響していると思われる報告書が2つある。

1つは、連邦学術研究会議 (National Research Council)⁷⁾ と連邦議会技術評価局 (OTA) のそれぞれの報告書⁸⁾ である (いずれも1988年)。クックデイガンによれば、ワトソンのヒトゲノムELSI提案はこれら2つの報告書に倣ったものであるという⁵⁾。しかし、いずれの報告書も予算枠の確保までは踏み込んでいない。報告書の理念に3%という数字である意味での輪郭を与えたのは、動

機はともあれワトソン発言によるところが大きいと思われる。

◆ 注釈 ◆

1. 参考文献 3, 222-232 ページ
2. 参考文献 3, 259 ページ
3. 参考文献 5, 178 ページ, 265 ページ
4. 参考文献 6, 307 ページ
5. 参考文献 5, 177 ページ

◆ 参考文献 ◆

- 1) プレンダ マドックス 著, 福岡伸一, 鹿田昌美 訳: ダークレディと呼ばれて - 二重らせん発見とロザリンド・フランクリンの真実, 化学同人, 2005.
- 2) アン セイヤー 著, 深町真理子 訳: ロザリンド・フランクリンと DNA - めすまれた栄光, 草思社, 1979.
- 3) ジェームス D ワトソン 著, 新庄直樹 他訳: DNA への情熱 - 遺伝子, ゲノム, そして社会, ニュートンプレス, 2000.
- 4) ダニエル J ケヴルズ 著, 西俣総平 訳: 優生学の名のもとに - 「人類改良」の悪夢の百年, 朝日新聞社, 1993.
- 5) R クックディーガン 著, 石館宇夫, 石館康平 訳: ジーンウォーズ - ゲノム計画をめぐる熱い闘い, 化学同人, 1996.
- 6) ロイス ウィンガーソン 著, 牧野賢治, 青野由利 訳: ゲノムの波紋, 化学同人, 2000.
- 7) Committee on Mapping and Sequencing the Human Genome, National Research Council: Mapping and Sequencing the Human Genome, The National Academies Press, 1988.
- 8) 米国議会技術評価局 編, 伊藤敏雄 訳: ヒトゲノム解析計画 - 遺伝情報を解読する巨大プロジェクトの全容, 米国議会技術評価局 (OTA) 報告書, 教育社, 1990.

第2部

各論
遺伝医療の現場から

玉井 真理子

1991年 東北大学大学院教育学研究科博士後期課程単位取得退学

1996年 信州大学医療技術短期大学部講師

1998年 同学部助教授

2002年 信州大学医学部保健学科助教授

1. 染色体異常

古庄 知己

染色体異常症について、診療の概要と倫理的問題点を述べる。染色体検査は生殖細胞系列の遺伝学的検査であり、その意義と留意点について両親に十分説明し、同意を得る必要がある。診断告知は、診断のついた時点で疾患に関する包括的情報をわかりやすく説明する。生命予後の厳しい疾患においても、診断は疾患の特徴や自然歴を考慮した最善の医療を提供するための出発点であると位置づけるべきである。羊水染色体検査による出生前診断においては、母子への負担、染色体検査としての限界、想定される疾患の自然歴や家族の思いについて十分理解を促す必要がある。

はじめに

先天異常症とは、先天性の内臓疾患や発達の遅れ、低身長など医学的精査・治療を要する合併症、および顔貌や外表の変化など診断において有用な特徴を複数伴う疾患（症候群）である。原因として、設計図（遺伝子、染色体）の変化に基づくもの、環境因子（アルコール、抗癌薬など）によるもの、それらの相互作用によるものなどがある。原因が明らかでない場合も少なくない。

本稿では、染色体異常症について、診療の概要と倫理的問題点を述べる。染色体異常症は一般新生児集団の約0.4%にみられ、ダウン症候群（21トリソミー）、18トリソミー、13トリソミー、ターナー症候群などの数的異常、欠失・重複・不均衡型相互転座などの不均衡型構造異常に分類される。

キーワード

先天異常症、染色体異常症、ダウン症候群（21トリソミー）、18トリソミー、13トリソミー、ターナー症候群、染色体検査、羊水染色体検査

I. 診療の概要

代表的な染色体異常症の臨床像および健康管理上の留意点について、概要を表①、②にまとめた¹⁾²⁾。染色体異常症を有する子どもの診療においては、①合併症が多岐にわたる（成長、発達、中枢神経系、呼吸器系、心血管系、消化器系、泌尿器系、視聴覚系、筋骨格系、歯科、免疫系）、②療育・福祉制度を活用すべき場合が多い、③家族への遺伝的リスクを考慮すべき場合がある、④家族への心理的負担が大きい、などの理由から、医療・療育・教育・福祉行政・サポートグループの連携に基づく包括的支援が必要である。

表① 代表的な染色体異常症

	ダウン症	18トリソミー	ターナー症候群
病因	21番染色体の全長または一部の過剰（3コピー）。95%はトリソミー型、3~4%はロバートソン転座型、1~2%はモザイク型	21番染色体の全長または一部の過剰（3コピー）。94%はトリソミー型、残りは転座型、モザイク型	X染色体の全長または一部の欠失。約50%は45,X,-5~10%は46,X,-i(Xq)、残りは45,Xとのモザイク
頻度	1/700~1000。母親年齢に伴い増加（20歳：1/1441、30歳：1/959、35歳：1/338、40歳：1/84）	1/3600~8500。母親年齢に伴い増加	1/2500~3000。女児
成長	哺乳力低下、成長障害（平均最終身長：男児152cm、女児143cm）、学童期から肥満傾向	子宮内から始まる重度成長障害、哺乳・摂食障害	早期産（12%）、摂食障害、成長障害（平均最終身長：138~139cm、思春期スパートなし、成長ホルモン補充療法で5~10cm伸びる）
発達	全体的な発達遅滞、小児~青年期の平均IQ45~48、早期療育により発達促進	重度の発達遅滞、全年齢を通じたDQ18	ほとんどの場合、知能は正常範囲内で、成人して独立した生活が可能。特徴的な学習障害（空間認知など）。10%に支援が必要な発達遅滞
生命予後	治療の進歩により改善（生存期間中央値は49歳、平均寿命>50歳）	生存期間中央値は3~145日、1年生存率は0~10%。積極的治療により改善（生存期間中央値152.5日、1年生存率25%）	先天性心疾患に伴う早期死亡はありうる。その場合を除き、寿命が短くなるかわかっていない
遺伝（次子の再発率）	母親年齢30代半ばまでは1%弱。それ以降は、年齢相当の確率	トリソミー型では1%弱	一般頻度と同等

表2 常染色体異常症における健康管理上の留意点

	健康管理上の留意点
療育	精神運動発達遅滞を呈する機会が多いため、全身状態が落ち着いた段階で、理学療法、作業療法、言語療法など療育的指導の導入を考慮する。
福祉	発達遅滞や手術を要する合併症などを有し、療育手帳、身体障害者手帳などの手帳制度、特別児童扶養手当などの踏手当、育成医療などの医療費補助を含めた福祉支援が活用できる機会が多い。また、通園施設の利用、幼稚園・保育園での加配申請、就学相談などの場面において地域との連携が重要であるため、ケースワーカーへの相談を促す。
両親への心理的支援	定期的な面談や健診の場面で、疑問や不安を開き、健康管理や子育て上留意すべきことをわかりやすく繰り返し説明。必要に応じ精神科医や臨床心理士に紹介する。
遺伝カウンセリング	染色体異常の成因、次子の再発率、出生前診断の方法とその意義・限界・留意点などについて整理し、家族の将来設計を現実的に支援するために、臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリングの機会をもうけることを考慮。特に子どもが由来不明部分を伴う不均衡型相互転座の場合は、両親の染色体検査が子どもの染色体分析の精度を上げる可能性があるという一面（片親が不均衡型相互転座の保因者であれば、切断点や由来不明部分を明らかにできる）と保因者検索の一面（保因者であれば次子の再発率推定および同胞が保因者である可能性を示す情報となる）とがあり、慎重な対応を要する。見本人の子推定や健康管理のために由来不明部分を明らかにするという目的であれば、24色FISH法（SKY法など）を施行することが有用。
サポートグループ	サポートグループは、医療機関では得られない当事者同士のピアカウンセリング、地域における生活・療育・福祉情報の交換などにおいて有意義である。常染色体異常症関連では、FOUR LEAF CLOVERのほか、ダウン症候群、18トリソミー症候群、13トリソミー症候群、ターナー症候群、4p-症候群、5p-症候群、Prader-Willi症候群の親の会などが、充実した活動を行っている。診断告知後、適切な時期に家族に紹介していくことは重要である。

II. 染色体検査をめぐる問題

染色体異常症をもつ子どもの診療は、通常出生直後に発育の遅れ、複数の合併症や外表的特徴が認められ、染色体検査が考慮されるところから始まる。胎児超音波異常が見出された場合や片親が均衡型染色体構造異常の保因者である場合には、出生前から染色体異常症の可能性が考慮されることもある。ここで染色体検査は、生涯不変で血縁者にも一部共有されている生殖細胞系列の遺伝情報を調べる遺伝学的検査であるため、運用においてはその臨床的意義および得られた結果に対する対応法について両親に十分説明し、同意を得る必要がある。しかし、2002年、「染色体起因しょうがい親の会（FOUR LEAF CLOVER：FLC〈<http://www.eve.ne.jp/FLC/>〉）」が会員に対して行った染色体検査に関する実態調査によれば、染色体検査を行うにあたり事前に医師の説明があったのは回答者の60%に過ぎず、説明内容が理解しやすかったと感じたのはその46%に過ぎなかった。こうした結果に基づき、FLCは以下に示すような提言を行っている。

親の会から染色体検査告知についての医療関係者への提言

- ① 染色体検査が必要だと判断したときは、親にその理由をきちんと説明し、同意のもとで行ってください。
子どもの親がいない、疾病を患い意識がない、死亡しているなど特殊な場合を除いて、必ず親に染色体検査の説明をし同意を得るようにしてください。「染色体」とはどのようなものか、普通の血液検査とはどのように異なるのかということをきちんと説明してください。検査の必要性について何の説明もなく検査が行われ、結果だけ突然に知らされると、医療不信に親は陥ります。子どものことは夫婦の重要な問題です。説明は可能な限り両親そろった場で行ってください。ひとり親の場合は、聞き違いや誤解が生じるのを防ぐという意味でも、親の信頼する近親者が同席することで複数になることが望ましいでしょう。
- ② 染色体検査を行う場合、結果のいかんを問わず、検査結果の説明方法・フォローまで責任をもってください。
大事なことです。検査結果は、子どもと親の人生を左右するほど大きな影響をもちます。これからの子どもと親の長い人生のことを考え、言葉に対して責任をもってください。検査をするだけでフォローがなければ、親は何のために検査をしたのかわからず、「医師に見放された」と感じます。子どもの治療はもちろんのこと、親の心のケアも大切です。検査結果によっては親に大きなショックを与えることとなります。近親者にも大きな影響を与えることもあります。検査を行う以上、それらのフォローが必要になることを理解してください。継続的にフォローを行えるように尽力してください。検査結果の説明後のフォローを自らが十分に行えないと判断した場合には、責任をもつ的確な臨床遺伝専門医を紹介してください。
- ③ 染色体の検査結果の伝え方については、あらかじめ親と相談してください。
染色体検査の説明の段階で、あらかじめ、検査結果は両親そろって受けてもらう約束をしてください。親を飛び越し、祖父母や親戚に先に告知するようなことは決してしないでください。「うちの家系には……」「母親のせいだ」「父親のせいだ」などのいわれなき非難を受けることになり、母親や父親が傷つくことがあります。ひとり親の場合は、親の信頼する近親者が同席することで複数になることが望ましいでしょう。
- ④ 親に説明する際には、難しい医学用語を避けて、わかりやすい言葉を使い、

説明内容をまとめたメモや資料等を渡してください。

ほとんどの親は初めて受ける検査です。「染色体」という言葉に馴染みのない親が大部分です。染色体検査を勧められた時は、子どもが障害をもっているかもしれないという事実を突きつけられて、動揺している親もおります。検査結果の説明の時は、説明の内容によって、親が受ける衝撃は計り知れません。難しい医学用語を避けて、できるだけわかりやすく説明してください。1度聞いただけでは十分に理解できないこともあります。後で読み返すことができるように、自分でも調べられるように、メモや資料等を渡してください。説明の際には、検査結果のコピーもお願いします。

⑤ 検査結果の説明の後、親に質問の機会を作ってください。

説明の際には、ショックのあまり、どんな質問も頭に浮かばないことがあります。その時はわかったつもりになっていても、後で理解できていないことに気がつくこともあります。説明や質問に答える機会は数度にわたって用意してください。多くの親は医療従事者との間に、本来はあるべきではない上下関係を感じています。なかなか質問を切り出せずにいることもあります。「何かわからないことがあったらいつでも質問してください」というようなことを、医師に言ってもらえると嬉しいです。親から希望がある時はもちろんのこと、特に親が希望しない場合であっても、質問の機会を医療サイドから用意するようにしてください。

⑥ 検査結果の説明の際、専門医療機関や専門医、療育機関、カウンセラー、親の会などの情報も提供してください。

検査結果の説明は単に医学的説明をすれば良いというものではありません。既にこの時カウンセリングを必要とします。検査結果の説明は是非、臨床遺伝専門医から受けられるようにしてください。それが無理であれば、セカンドオピニオンを得られる医療機関を紹介してください。

子どもの障害や疾病によっては、専門的な治療を必要とすることもあります。適切な専門医や専門医療機関を紹介してください。障害が重くても早期より療育を受けることによって、患児の日常生活動作が改善されることもあります。親に希望を与えるうえでも、どのような療育機関があるのか教えてください。その際、決して「見放す」のでも「たらい回しにする」のでもなく、「引き続き見守っていく」という態度を示してください。

親は「自分の子だけ」「自分達だけ」と孤独感をため込みがちです。孤独

に打ち勝つことができるのは、自分だけじゃないということがわかった時です。「1人ぼっち」ではない、他にも頑張っている子ども達や親がいることを教えてください。どんなに冷静な顔をしている親でも、心の中はパニックに陥っているものです。早目早目にカウンセラーも紹介してください。

⑦ 子どもの治療だけでなく、親のこころのケアも大切にしてください。

親のこころが乱れていると、子どもをどのように育てていけばいいかわからなくなります。こころが落ち着くと、子どもの障害をありのままに受けとめ、前向きに子育てができるようになります。

「こころのケア」はカウンセラーだけが担うことではありません。親の悲しみ苦しみに耳を傾けてください。悲しみや苦しみを和らげるような言葉を掛けてください。最初に親が一番頼りにするのは医師なんです。期待を裏切らないでください。「一緒に頑張っていきましょう」といった態度を示してください。また、子どもの障害について、親は必要以上に責任を感じて苦しんでいます。「誰のせいでもない」ということを伝えてください。

⑧ 同じ言葉でも、その時の状態や親の性格等によって、受け取る印象は全然違ってくるということを頭に入れていてください。

「稀少」「特殊」「わからない」という言葉に不安を感じる親もいます。子どもの症例について、正確なことがわからなければ、率直に「わからない」と伝えてほしいと思う親もいます。検査結果についてはよいことも悪いことも全てありのままに話して欲しいと思う親もいます。希望をもたせて欲しいと願う親もいます。相手に応じて適切な対応をお願いします。「傷つく言葉を避ける」「励ます言葉を覚える」というように、このHPに書かれている内容をマニュアルのように利用することは決してなさらないでください。

⑨ 子どものプライバシー保護について配慮してください。

同室者がいる病室、カーテン一枚で隔たれた診察室、廊下などで説明をされると、親は誰かに聞かれるのではないかと不安を感じるものです。説明の際、同席する医療従事者も限定してください。検査結果の内容によっては、近親者にも大きな影響を与えることになります。子どものプライバシー保護について配慮してください。なお、子どもの症例報告については、親の同意を必ず得てください。

⑩ どんなに重い障害を抱えていようとも、生まれてきた命、あるいは生まれてこようとする命を祝福してください。

新たな命が誕生する、あるいは誕生したのです。「おめでとう」の一言が嬉しいのです。告知の際、他の病氣、障害の重い軽いなどで比較して幸不幸を語る励ましなどは避けてください。どのように合併症、奇形部位の多い子どもでも、人間です。「人」として接してください。特定の「言葉」が問題なのではありません。子どもに向き合う時、ご自身の「人間性」が問われるのです。

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部では、原則として両親がそろった状態で、染色体検査の意義、留意点、限界を、文書を用いて説明している(図①)。

Ⅲ. 告知をめぐる問題：ダウン症を例に

現在、日本におけるダウン症の告知に関しては、表③に示す①～④のいずれかの形式で行われてきたと思われる。①～③の形式では1週間以内に臨床診断(少なくとも染色体異常の疑い)が伝えられ、1ヵ月以内に確定診断がなされることになる。玉井らが全国のダウン症児の親に対して行った調査によれば、その過半数が1週間以内の告知を望んでいたことから、診断が得られた時点で早期に告知を行うことが望ましいとしている³⁾。④の形式は実際に行われてきた方法ではあるが、子どもから疾患の特徴を踏まえた最善の医療を受ける機会を奪う可能性があり、現在では適切とはいえない。もちろん告知の時期だけではなく、その内容や姿勢も重要である。筆者らが、埼玉県立小児医療センターの集団外来に通っていたダウン症をもつ子どもの家族に対して行ったアンケート調査によれば、親が最初に直面するのは、情報の不足による「不安」と周りに同じ境遇の方を見出せない「孤独」であった。告知においては、最新の医学的・療育的情報、社会資源やサポートグループの情報について具体的にわかりやすく説明するとともに、継続した診療のなかで心理的支援を行うことが求められる。

Ⅳ. 診断の目的をめぐる問題：18トリソミーを例に

18トリソミーは、従来「致命的な」先天異常症の代表とされてきた。海外の大規模な調査では、生存期間の中央値は3～14.5日、1年生存率は0～10%であり、主な死亡原因は無呼吸発作とされてきた。そのため、海外では「診断がいたら、延命を目的とするすべての侵襲的治療の中止が推奨される(先天異常症の代表的教科書である『Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation』

図① 染色体検査に関する説明

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
説明医 _____

お子様へ行う検査
 一般的な染色体検査
 特殊染色体検査 ()

・ 染色体検査をおすすめする理由：

・ 染色体検査の意味と留意点：
 染色体というのは、「遺伝子」がまとまった「たば」のようなものです。遺伝子は体をつくっていくための設計図であり、親から子へ伝わる体質を決定する要素です。染色体検査は、染色体の本数や形を観察して、大まかな遺伝情報の不足を調べるものです。
 検査の結果、染色体の本数や形の変化などがわかった場合、それらを直接なおす方法はありますが、検査結果から、お子様の体質を理解する手がかりが得られる可能性があります。その場合、今後起きやすい問題について予測し、健康面や子育てのための情報を得られることになります。
 その一方で、検査理由と関係ないと思われる変化が偶然みつかることや、お子様にみられた変化が、ご両親(お母様かお父様、あるいはご両親とも)あるいはご兄弟姉妹と関連することがわかる場合もあります。検査結果が、お子様だけでなく、ご家族全体に関係することもありえるわけです。
 ・ 検査方法：お子様から2～5ml 採血します。血液中の白血球を増やした後、特殊な処理を施し、顕微鏡で観察します。白血球の状態によっては、十分な結果を得られず、再度採血が必要な場合があります。特殊な検査法として、染色体の一部を蛍光色素で染めるFISH法というものもあります。
 ・ 結果が出るまでの期間：一般に2～3週間かかります。
 ・ 結果の通知：ご両親いっしょに、結果の説明をいたします。ご両親以外の方の出席には、ご両親の承諾が必要です。
 ・ プライバシーの保護：個人情報保護のため、病院内に検査を委託する場合は、個人が特定されないよう、十分な配慮をいたします。

染色体検査に関する同意書

私達は、こどもの状態について説明を受け、染色体検査を行う理由、染色体検査の意味と留意点、検査の内容、結果の通知方法について説明を受けました。私のこどもに染色体検査を行うことに同意します。

年 月 日

お子様ご氏名 _____ (男・女)
 代諾者様ご氏名(自署) _____ (敬称 _____)

表⑥ ダウン症の告知：4つの形式

形式	内容	利点	留意点
①	臨床症状（外表所見、筋緊張低下、内臓合併症など）から確定診断できるのであれば、その段階で「ダウン症候群である」と伝える。診断を裏づける意味で染色体検査を行う。	早い段階で両親と完全な情報の共有ができる。	出産直後であり、両親の負担が大きすぎるかもしれない。両親との関係ができていない段階なので、告知後の反応が予測しにくい。誤診があってはならない点、短期間でダウン症候群についての最新情報を収集して伝える準備をしなければならない点から、説明医師の負担が大きい。
②	臨床症状（外表所見、筋緊張低下、内臓合併症など）から確定診断できても、染色体検査結果が出るまでは「ダウン症候群の疑い」としておき、詳しい内容は伝えない。	早い段階で両親とある程度の情報の共有ができる。臨床診断が違っていても誤診にはならない点、染色体検査結果を待つ間に最新情報を収集して伝える準備ができる点、「ダウン症候群の可能性」を示されたうえで両親の様子を見て告知後の支援を準備できる点から、説明医師の負担はある程度軽減される。	短期間であるが「ダウン症候群」という言葉が一人歩きし、両親が適切な情報を得るのに苦労するかもしれない。そして両親が得た情報が否定的なものであれば、その後の心理的適応に影響する可能性がある。
③	臨床症状（外表所見、筋緊張低下、内臓合併症など）から確定診断できても、「複数の合併症があることから、染色体異常症の疑いがある」とし、染色体検査結果を確認してから「ダウン症候群である」と伝える。	早い段階で両親とある程度の情報の共有ができる。誤診の可能性がない点、染色体検査結果を待つ間に最新情報を収集して伝える準備ができる点、「染色体異常症の可能性」を示されたうえで両親の様子を見て告知後の支援を準備できる点から、説明医師への負担は最も少ないと思われる。「ダウン症候群」の診断名を告げるとともに、ていねいな説明に入ることができる。	短期間ではあるが、「ダウン症候群」であることを両親と共有できない。両親から「どのような染色体異常症を想定しているか？」とたずねられた場合に、どう答えるかを準備しておく必要がある。
④	臨床症状から確定診断できても、両親が児の異常に気づくまではダウン症候群あるいは染色体異常症の疑いであることを伏せておく。両親が児の異常に気づいた段階で、染色体検査を行う。	短期的には、両親および説明医師の負担は少ないかもしれない。	診断という極めて重要な情報を長期間両親と共有できない。児が診断に基づく適切な医療を受けられない可能性。フォローが途絶える可能性。説明医師の両親への「配慮」を結果的に両親が理解できない場合、「どうしてもっと早く教えてくれなかったのか？」という思いをもたれ、信頼関係に影響する可能性。

第4版、1988年⁴⁾より)」との見解が主流であった。日本の新生児医療においても、「重症障害新生児」に対する医療区分のなかで、現在行っている以上の治療を行わず一般的養護（保温、栄養、清拭および愛情）に徹する疾患の1つに挙げられていた⁵⁾。

しかしその後、合併症の状況と適切な治療的介入によっては長期に生存し、着実な成長発達を遂げ、そして在宅生活をする事ができる子どももいることが明

らかになってきた。また最近筆者らは、現在の標準的な新生児集中治療を行った場合に、生存期間の中央値は152.5日、1年生存率は25%と明らかに伸びること、死亡原因は先天性心疾患に伴う心不全と肺高血圧を背景に、突発的な呼吸心停止をきたす場合が多いことを示した⁶⁾。サポートグループ（18トリソミーの会〈<http://18trisomy.com/>〉）に寄せられる両親の声を以下に示す。

家族が医療に望むこと（文献7より抜粋）

① 告知の時期、仕方に対する思い

- ・ 病気の告知と死の宣告を同時にしてほしくない。
- ・ 「医学的に生まれてくる価値がない子」という表現にはショックを受けたが、それはそれとして受け入れた。どうしても受け入れられなかったのが「次のお子さんを考えたほうが……」という一言だった。
- ・ 簡単な18トリソミーの説明と同時に、「危篤状態になった時の人工呼吸・挿管をどうするのか」の質問にその場で決断するように言われた。
- ・ 文献だけを並べられ、「短命です」「延命治療はしません」だけでは本当に絶望感しかなかった。順を追って、がんばっている子の存在などを含めて説明してほしい。
- ・ 「短命」と説明を受け、出産日までわが子とのお別れの準備をしたが、子どもは現在も生きている。医師は病気についていいことは言わず、最悪の状況を説明するが、それでいいのだろうか。

② 医療の対応に疑問を感じたこと

- ・ 病名によって医師の態度が違ったこと。一室のNICUではプライバシーもなく、説明の残酷さを感じた。せめて予後不良な子どもに対しては、説明も個室で行ってほしい。
- ・ ドクターが気を使って、私に「子どもを亡くした親の会」というパンフレットをくれた。でも、保育器の中に入ってこれからがんばるぞという時に、そのパンフレットはないだろうと思った。
- ・ 「18トリソミーで1歳以上になるなんて、十分でしょう」と言われた。

③ 医療に支えられたこと

- ・ 「親がしたいと思うことは、子どもにとってもしてほしいことだから、したいことは言ってくださいね。それが子どもにとって一番してほしいことだから」との医師の言葉で、いろいろなことが言えた。

- ・ 積極的治療をしても生存の可能性が低いなかで、子どもの容体の変化に応じて、そのつど私達に意見を聞いて判断してくれた。だから、今、この子が生きているんだと感謝している。
 - ・ 私達は素晴らしい医師と看護師に恵まれ、十分なインフォームドコンセントが取れた。告知の時期は、検査結果がはっきり出て、私が初めて面会に行った際、二人揃って話を聞いた。何も隠すことなく、最悪の場合の話までに及び、そのときはショックを受けたが、今となってはよかったタイミングであった。今後の治療方針についても私達に選択肢と考える時間を十分に用意してくれた。
 - ・ NICUでの面会時、熱心に私の話を聞いてくれたり、面会時間以外の娘の様子を話してくれたり、まるで自分の子どものようにかわいがってくれた。面会に行くのが楽しみだった。娘に会えるとともに、スタッフと話している時間が、一番くつろげる時間だった。
 - ・ NICUの看護婦さん達が、医療機器がピーピー鳴るたび、保育器の中のわが子に「がんばれ、がんばれ、早く大きくなってお母さんの胸に抱っこしてもらおうね」と一生懸命診てくれたことが、とてもうれしく慰められた。
 - ・ 退院に向け、一人のナースを中心に、浣腸、導気、鼻カテーテル交換、経口・経管栄養の注意点など、生活していくうえで心配なことまでこと細かくフォローしてくれた。在宅の生活を迎えても、処置方法の困惑はほとんどない。
- ④ こんな医療がほしい
- ・ 何よりも初めに、子どもの誕生に対して「おめでとう」と言ってほしい。
 - ・ 「がんばって生まれてきた大切な命なのだから、最善を尽くし、一緒にがんばりましょう！」と言ってほしい。
 - ・ とにかく、一刻も早く情報がほしい！ 同じ境遇のお母さんをどんどん紹介してもらいたい。メンタル的な部分も少しは一緒に考えることによって軽減されると思う。
 - ・ 親の気持ちを無視するかのように絶望的な言葉を投げかけて、後は親の選択にまかせるというのは1つの命をどう考えているのだろうか、もし自分が同じ立場ならどんな気持ちができるかを考えて言葉を選んでほしい。告知された後、ほとんどの親達は健康に生まれてくるのが当たり前に思っているだけに、ショックが大きく自分を責め、孤独感でいっぱいになる。そんな時、そばにいてくれるだけ、話を聞いてもらうだけでも救われる。告知

については、両親にはきちんと説明をしてほしい。そしてどんなに厳しい状況だったとしても、決して見放す言葉はかけないでほしい。家族がひとときでも幸せな時間を持てるよう、一緒に考えてほしい。

- ・ 悲しい気持ち、辛い気持ちに寄り添ってくれる人間味のある医療現場がほしい。
- ・ マニュアルに沿ったケアでなく、ひとりひとりの子ども達がいるように、ひとりひとりの母親がいる。少しでも「ひとりひとりの声」を聞いてほしい。

これらの声からは、医療者が「18トリソミーと診断→予後不良→治療の制限」という画一的な図式で子どもを捉え対応することで、両親に大きな負担をかけてきた歴史が浮き彫りにされている。他方、患児個々の状態を踏まえてできる限りの手厚い治療・ケアを提供することで、両親との信頼関係を築いている施設も少なくなかった⁷⁾。欧米においても考え方に変化がみられており、前述のSmithの教科書における記載も第5版からは、「診断がついたら延命のための侵襲的治療の制限を真剣に考慮すべきである。両親と児の状況は個々に異なることを考慮しなければならない」という表現に変わった⁸⁾。

医学的診断は本来、疾患をもつ人の健康維持・増進のために最善の医療を行う目的で行われるものである。染色体異常症の診断においても、疾患の特徴や自然歴を考慮したよりよい医療を提供するための出発点であると位置づけるべきであり、診断により治療に制限を加えることがあってはならない。

V. 出生前診断をめぐる問題：羊水染色体検査を中心に

特定の遺伝性・先天性疾患のリスクがある家系における出生前診断とは別に、不特定の多くの妊婦が出生前診断の対象となりうる状況として、高齢妊娠、超音波異常所見（特に胎児のnuchal translucency：NT、項部皮膚肥厚）、および母体血清マーカーテストに伴う羊水染色体検査への流れがある⁹⁾。これらは、人工中絶を視野に入れて、ダウン症を代表とする常染色体異数性異常の検出を目的とした検査と位置づけられる。産婦人科医師よりいったんリスクを伝えられた場合、染色体異常がないという「安心」を求めて羊水染色体検査を受けることが少なくないと思われる。しかしながら、本検査においては以下に示す重要な留意点があり、検査前にこれらに関して十分に時間をとって説明し、理解を促す必要がある。

① 技術的側面：細胞の状態によっては、十分な結果を得られず、中絶対応が可

能な妊娠 21 週台までに結果が出ない場合がある。

- ② 胎児に対する侵襲性：穿刺に伴う流産のリスクが 0.2～0.5%程度ある。
- ③ 母体に対する侵襲性：羊水検査自体または結果を受けて妊娠継続を断念する際の身体的・心理的負担。
- ④ 染色体検査としての留意点・限界：妊娠中絶が考慮される重篤な染色体異常症を診断するという検査目的とは意味合いが異なる変化が見つかり、判断に迷う可能性（正常変異 [染色体異形性]、均衡型相互転座・逆位、過剰マーカー染色体など）。検出された異常がカップルの染色体と関連していることがわかる可能性（不均衡型相互転座など）。遺伝子レベルの変化や環境要因による胎児異常の原因は検出できないこと。染色体異常とわかっていても出生後の症状や予後を正確に予見することはできないこと。
- ⑤ 胎児適応での出生前診断の是非：日本においては胎児適応での人工中絶は許容されていない。母体保護法によって妊娠の継続または分娩が身体的・経済的理由により母体の健康を著しく害するおそれのある場合に、指定医師が対応できるとの位置づけである。
- ⑥ 想定される疾患への理解：代表的な染色体異常症に関しては、自然歴や育てている親の様子などにつき十分に情報提供する必要がある。筆者らは、医学的説明に加え、希望に応じてサポートグループにより作成された冊子を貸し出している¹⁰⁾。

■ おわりに

染色体異常症を中心に診療における倫理的問題点について述べた。これらの問題を克服するために最も大切なことは、どの土地のどのような家庭に生まれ、どのような障害をもっていたとしても、その誕生が祝福され、個々の健康状態に合った最善の治療・ケア・療育・福祉サービスがスムーズに提供され、両親が負担なく子どもを育てていけるような社会を作っていくことではないかと思われる。

◆ 参考文献 ◆

- 1) Cassidy SB, Allanson JE: Management of genetic syndromes 2nd, Wiley-Liss, 2005.
- 2) 古庄知己: 染色体異常児のフォローアップ, 周産期医学 35, 529-534, 2005.
- 3) 玉井真理子, 加部一彦: 本邦におけるダウン症の告知をめぐる現状と課題 第1報 - 患

児の親を対象とした全国調査より明らかになった告知の早期化傾向 -, 日本新生児学会雑誌 31, 310-317, 1995.

- 4) Jones KL: Smith's recognizable patterns of human malformation 4th, Elsevier Saunders, 1988.
- 5) 仁志田博司, 山田多佳子, 他: 新生児医療における倫理的観点からの意志決定 (Medical Decision Making), 日本新生児学会雑誌 23, 337-341, 1987.
- 6) Kosho T, Nakamura T, et al: Neonatal management of trisomy 18: clinical details of 24 patients receiving intensive treatment, American Journal of Medical Genetics 140A, 937-944, 2006.
- 7) 18トリソミーの会: く〜く〜 handbook 第2版, 18トリソミーの会, 2005.
- 8) Jones KL: Smith's recognizable patterns of human malformation 5th, Elsevier Saunders, 1997.
- 9) 三春範夫 企画: 産婦人科の実際 54 (13), 2005.
- 10) 日本ダウン症ネットワーク: みんな大好き, かもがわ出版, 2002.

古庄 知己

- 1993年 慶應義塾大学医学部卒業
慶應義塾大学病院小児科医員 (研修医)
- 1995年 浦和市立病院小児科医師 (専修医)
- 1997年 長野県立こども病院新生児科医員
- 1998年 慶應義塾大学病院小児科助手
- 1999年 埼玉県立小児医療センター遺伝科医員
- 2000年 東京歯科大学市川総合病院小児科助手
- 2001年 医学博士 (慶應義塾大学)
さいたま市立病院周産期母子医療センター小児科医師
- 2003年 信州大学医学部附属病院遺伝子診療部助手

2. 小児神経疾患

和田 敬仁

小児神経領域の遺伝性疾患のうち、遺伝カウンセリングの現場で頻度の高い疾患を取り上げ、その問題点について概説した。多くの場合、患者本人は幼少であり、自身の遺伝学的検査について検討する能力は十分ではなく、両親の判断に委ねられる可能性が高い。遺伝学的検査は、有力な診断ツールであるが、診断することのメリット・デメリットを医師も家族も十分理解することが必要である。予想される結果に対する家族の精神的・心理的準備に対する援助、治療法のない診断が下された時の患者を含めた家族のフォロー体制が不可欠である。

はじめに

ヒトゲノム解析研究の進展により、今まで臨床症状あるいは種々の検査所見から診断されていた疾患が、通常の血液検査のように、末梢血液から抽出されたゲノムDNAにより、その臨床経過がまだ明らかではない段階で容易に診断がつく時代になった。

このことは、今まで診断に時間がかかっていた疾患に対して、誰でも容易に診断が可能になったというプラスの面がある一方で、家族側にとっては、一見健康なわが子を前にして、思いもよらぬ診断を突きつけられ、治療法もなく、悲しみのどん底へ突き落とされる、そして患者と同じ遺伝情報を共有する家族が、予想もしなかった問題に直面することが現実となってきている。

特に小児神経領域においては、精神あるいは運動発達に遅れのある症例を扱う

キーワード

保因者診断、X連鎖、発症前診断、出生前診断、ミトコンドリア、母系遺伝、表現促進現象、重篤な疾患、保因者、親族に対する遺伝情報の提供、個人情報保護、遺伝学的検査に関するガイドライン

ことが多く、その遺伝学的解析において、患者自身は幼少であり、自身の遺伝子診断に対する是非を判断する能力がないため、その選択は両親に委ねられる。

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部において、小児神経疾患に関するケースは多くはないが、自験例を参考に、症例を呈示しながら問題点を明らかにしていきたい。

1. 筋ジストロフィー — 男児の場合

〈ケース1〉6ヵ月の男児が発熱を主訴に近医を受診。採血結果から、AST/ALTの高値を指摘され、肝機能異常が疑われ、乳児肝炎として経過観察されていた。1歳時の採血で筋肉逸脱酵素であるCPKの異常高値を示し、デュシェンヌ型筋ジストロフィー (DMD)^{※1}を疑われた。末梢血液を用いたジストロフィン遺伝子解析で遺伝子の欠失を認め、確定診断された。疾患の情報を求めて、両親が当診療部を受診した。

このケースのように、筋ジストロフィーとしての症状が全くない時期に、偶然、血液検査で疑われ診断がつくケースが増えている。CPKが検査項目に入っていない場合、ALT/AST高値から肝機能障害と誤診されるケースがあるため、注意が必要であることはよく知られている。この疾患の確定診断は、以前は侵襲的な検査である筋生検による病理診断が中心であった。CPK異常高値の所見から、患者にとって負担の少ない血液による遺伝学的検査によって診断に結びついたことは、不要な検査を回避することにもなり、患者にとって有益であったと考えることができる。しかし一方で、症状がなく健常者と全く変わらぬ6ヵ月のわが子がDMDといきなり診断され、「12歳までに車いすの生活になります」と宣言されるのである。ご家族が容易に受け入れられないことは想像にかたくない。

この疾患はX連鎖性疾患^{※2}であり、X染色体を1本のみもつ男性が発症し、2本もつ女性では原則として発症はしないが、次世代に変異のある遺伝子を引き継ぐ保因者となる可能性も持っている。他に明らかな患者がいない場合、母親が保因者である可能性は2/3である。また、もしこの男性患者に女性同胞 (姉や妹) がいる場合、彼女達も保因者である可能性がある。母親に女性同胞がいる場合 (患者からみると伯母・叔母)、彼女達も保因者である可能性がある。このように、遺伝性疾患が診断された場合、必然的に親族の遺伝情報をも間接的に扱いはじめられていることに注意しなければならない。また、X連鎖性疾患の場合、「母親に責

任がある」ような展開になりやすく、十分な配慮が必要である。また、患者の女性同胞の保因者診断が両親の希望により行われることが少なくなかったと考えられるが、小児期の保因者診断は心理的・精神的軛轡が本人のみならず家族にも生じる可能性があり、慎重に対応すべきであり、保因者診断を受ける者が成人になってから、自身で判断していただくことを考慮すべきである。

いくつかのアンケート調査によると、DMDと早期に診断されたことに対して、家族は必ずしも満足はしていない。その要因の1つとして、医療者から「診断のしつばなし」で見放されてしまっていると感じている点が挙げられている。医療者側が治療法のない疾患に対する遺伝学的検査を行う際は、検査を行うことによるメリット・デメリット、検査の限界、結果により明らかになることを十分に検討し、また診断がついてからの医療方針、患者あるいは家族に対するバックアップのできる十分な体制をもつ医療機関で行われることが必要である。

II. 筋ジストロフィー — 女兒の場合

〈ケース2〉6ヵ月の女兒が発熱を主訴に近医を受診。採血結果から、AST/ALTが高値を示し、乳児肝炎として経過観察されていた。1歳時の採血で筋肉逸脱酵素であるCPKの異常高値を示され、筋疾患が疑われた。診断についての説明を求めて、両親が当部を受診。

このケースはケース1と似ているが、女兒の場合である。症状もなく、CPKの異常高値からは、男児であればDMDも疑われる所見である。前述したが、一般にXを2本もつ女性では無症状であるが、時に症状を有する場合もある。あるいは、別の遺伝形式をもつ筋ジストロフィー（肢体型）の可能性もあり、血液検査、臨床症状からの鑑別は困難である。

どのようなアプローチが適切であろうか。まず、侵襲の少ない末梢血液を用いたジストロフィン遺伝子の欠失の有無を調べる。もし、欠失が見つからなくてもDMDは否定できず、次に筋生検を行い、免疫組織学的に検査する。その結果によっては、DMD/BMD（ベッカー型筋ジストロフィー）⁴¹の可能性は否定され、特殊染色により別のタイプの診断がつく可能性がある。

では、いつ検査を行うのが適当であろうか。無症状で心電図異常もない女兒に対して、いつ、何のために診断を進めていくのが適当であろうか。女兒のことだけを考えるならば、フォロー体制を整えていれば診断を急ぐ必要はないのかもしれない。

れない。しかし、両親が次子を考えた時には、女兒の診断は両親にとって大きな判断材料になる。

このケースは、誰のための何を目的とした検査なのかを整理すること、そして、患者および家族がそれを理解し受け入れるには検査の前に時間をかけた十分な検討が必要な場合があることを、医療側は理解すべきであることを示している。

III. ミトコンドリア病

〈ケース3〉6歳男児。明らかな家族歴はない。低身長と精神運動発達遅滞を指摘されていた。痙攣発作が出現し、画像所見、血液生化学検査、臨床経過からミトコンドリア病（MELAS）⁴³が疑われた。血液を用いた遺伝学的検査により、ミトコンドリアDNAのA3243Gを認めた。

ミトコンドリアDNA変異による遺伝形式の特徴は、母系遺伝であること、各細胞に核DNAの遺伝子は2コピーずつあるのに対しミトコンドリアDNAは数百～数千コピーあり、正常と変異ミトコンドリアDNAが一個体内でも組織・臓器により様々な比率で存在する（ヘテロプラスミー）ため、同一家系内でも症状が異なることが挙げられる。

ミトコンドリアDNAの変異によるミトコンドリア異常症では、欠失の場合を除き、母系遺伝が基本である。これは、X連鎖性疾患と同様に、ミトコンドリアDNA変異も「母親に責任がある」がごとの展開になりやすいため、十分な配慮が求められる。

このケースの場合、無症状の母親も患者の同胞も必ず変異ミトコンドリアをもつため、保因者診断のためのミトコンドリアDNA解析は意味がない。もし、末梢血液を用いた検査において変異ミトコンドリアを検出し、あるいはその比率が低くとも、他の臓器での変異ミトコンドリアの比率を反映していない。よって、無症状の家族に対して遺伝学的検査をしても、ミトコンドリア病を発症するか否か、その重症度を予測することはできず、医療的メリットはない。

このケースでは、母系の親族、同胞が同時に変異ミトコンドリアに由来する疾患に罹患する可能性が明るみになるため、変異ミトコンドリアにより発症しうる難聴あるいは糖尿病などの症状に対して早期から医療対応を行い、遺伝情報を有効に活用するために、どのようにこの遺伝情報を親族の中で共有していくかを検討する必要がある。

IV. 先天性筋強直性ジストロフィー

〈ケース4〉生後1ヵ月の男児。出生時から、呼吸障害、全身筋緊張低下、特異顔貌を認め、筋疾患が疑われた。遺伝子解析の結果、DMPK 遺伝子のトリプレットリピートの伸長を認め、先天性筋強直性ジストロフィー（先天性DM）と診断された。母親は特に日常生活に支障なく生活していたが、神経内科学的診察によりDMと診断された。

DMは脊髄小脳変性症、ハンチントン病、脆弱X症候群などとともに、責任遺伝子に存在する3塩基の繰り返し配列が伸長することにより発症する疾患である。その特徴として、一般に成人期発症であるが、特にDMの場合は女性罹患者から変異遺伝子を受け継いだ次世代の子孫は、その発症が早期化あるいは重症化する（表現促進現象⁴）可能性がある。先天性DMの患児の母親は必然的にDM罹患者であり、本ケースのように患児の診断を契機に母親が診断される場合も多い。

本ケースでは、患児の遺伝子診断により、母親が間接的に、治療法がなく予後不良の疾患の発症前診断を余儀なくされることになる。患児の遺伝子診断を行う際には、患児に対する医療的メリットを検討するとともに、母親が罹患者であることが明らかになる可能性を考慮し、家族の心理的支援体制の確立と、遺伝子診断を行うことに対する倫理的討議が必要である（信州大学医学部附属病院遺伝子診療部で作成した「遺伝性神経筋疾患に対する遺伝カウンセリングおよび発症前遺伝子診断の指針」を参考にいただきたい）。

また、もし次子の出生前診断を希望された場合、様々な問題が起こりうる。次子が非罹患者である可能性は50%、先天性DMあるいはDMに罹患する可能性はそれぞれ20%、30%である。出生前診断は可能であるが、胎児の重症度を正確に決定することは困難である。また、この疾患がいわゆる「重篤な疾患」に当てはまるかどうか、十分な検討が必要である。

V. 出生前診断 — 従姉妹の男児が症候性X連鎖性精神遅滞の場合

〈ケース5〉クライアント（Ⅲ-1）は妊娠12週の成人女性（図①）。従姉妹（Ⅲ-2）の男児（Ⅳ-2）が重度精神遅滞を伴う症候性X連鎖性精神遅滞に罹患し、遺伝子診断されていることがわかっている。クライアントは出生前診断を希

望している。

このケースの場合、いくつかの問題点がある。

第一に、クライアント（Ⅲ-1）の保因者診断のための遺伝子解析には、患者（Ⅳ-2）の遺伝子解析結果が必要であり、その結果を主治医から入手するには、本人あるいは従姉妹（Ⅲ-2）の承諾が必要である。個人情報保護の観点から、承諾を得るのは当然ではあるが、普段連絡を取ることの少ない関係にあり、また患者を育てている従姉妹に対して、自身の出生前診断（その結果によっては、人工妊娠中絶という選択肢もありうる）のために連絡を取るとは両者にとって大きな精神的ストレスになることが想像される。患者の遺伝子診断を行う際に、「親族に対する遺伝情報の提供」について、その可能性や具体的な方法を検討しておく必要がある。

第二に、もしクライアントが保因者であることが診断されれば、クライアントの母親（Ⅱ-1）と祖母（Ⅰ-2）、患者の母親（Ⅲ-2）、およびその母親（Ⅱ-3）が必然的に保因者であることが、本人の知らないところで診断されることになる。また、この場合（Ⅰ-2が保因者であることがわかった場合）、保因者である可能性のある女性（Ⅱ-2）に対して、その情報を伝えるべきか否かという問題が起こる。家族性腫瘍の場合なら健康管理に役立つ情報でありうるが、このケースの場合、今まで何も知らずに健康に過ごしてきた女性が「保因者である（あるかもしれない）」という情報は、本人の健康管理には役に立たず、不安を引き起こすのみである。しかし、今後の妊娠・出産などの生活設計においては、考慮すべき要因となるかもしれない。では、いつの時点で、どのような形で情報を共有すること

図①

