

- 5) Department of Health, Genetic Knowledge Park Overview, 2002.
- 6) [CD-ROM] Window on Life : My World, Department of Trade and Industry, and Department of Health. AnSWer (http://www.antenataltesting.info)
- 7) We Do not Make Pharmaceuticals (http://www.wellcome.ac.uk/doc\_WTD002731.html)
- 8) National Screening Committee : National Down's Syndrome Screening Programme for England, Annual Programme Report 2002/03, 2004.

渡部 麻衣子 博士課程修了、国際基督教大学大学院社会学部博士課程入学  
 2002年 国際基督教大学卒業  
 2005年 独立行政法人科学技術振興機構研究領域：社会システム/社会技術論上田チーム研究補助員 (NPO 法人市民科学研究室)  
 2006年 北里大学大学院医療系研究科臨床遺伝医学教室特別研究員

## 4. ドイツにおける遺伝子診断の規制について

堂園 俊彦

ドイツには、遺伝子技術に関連した法律はいくつか存在するが、ヒトを対象とした遺伝子研究・診断を包括的に扱う法律は存在しない。法的規制については1980年代から議論されてきたが、現在のところ規範の役割を果たしているのは若干の判例と医師会のガイドラインである。こうした中で、近年における遺伝子診断実施数の急速な伸びと、それによる遺伝子差別に対する危惧から、議会の諮問委員会が法制化を求める報告書を出すなど新たな動きもみられる。しかし、具体的に何をどこまで規制するのかについてはコンセンサスが得られておらず、今後も議論が続くと思われる。

### はじめに

本稿に与えられた課題は、ドイツにおける遺伝子診断技術の規制を紹介することである。遺伝子診断技術を含め、ドイツにおける先端医療規制の現状については、わが国でも多数の紹介論文が書かれている。本稿では、主にそうした邦語文献を参考にしながら、規制の現状および最近の動きをまとめる。

### I. 規制の現状

#### 1. 法制度

ドイツには現在、遺伝子診断技術を包括的な形で規制する法律は存在しない。これに対し、同じドイツ語圏であるオーストリアやスイスではすでに法による規制がなされている。オーストリアでは1994年に「遺伝子技術法」(Gentechnikgesetz)<sup>+1</sup>が、スイスでは2004年に「人に対する遺伝子検査に関す

#### キーワード

人間の尊厳、胚保護法、着床前診断、ガイドライン、遺伝カウンセリング、遺伝子差別、遺伝子診断、刑事訴訟法

る連邦法」(Bundesgesetz über genetische Untersuchung beim Menschen)<sup>+2</sup>が、それぞれ成立しているのである。しかし、ドイツにおいても遺伝子技術に関連した法律であればすでいくつか存在する。以下、そうした法律について簡単に説明していく。

(1) 胚保護法 (Gesetz zum Schutz von Embryonen: Embryonenschutzgesetz)<sup>+3</sup>

生殖補助医療の進展に伴い体外で存在するようになったヒト胚を保護する目的で、1990年にドイツ連邦議会において成立し、翌1991年1月1日から施行された法律(刑法)である。卵提供、3個以上の胚移植、代理母、性選択、クローン個体の作製などが厳しく禁止されている。

この法律と密接に関連する遺伝子技術としては、着床前診断 (Präimplantation Diagnostik = PID) が挙げられる。というのも、この法律では、明確に規定されていないが、以下のような条文に基づき実質的にPIDが禁止されていると理解されているからである。

#### PIDに関連する条文

第1条 次の各号のいずれかに該当する者は、3年以下の自由刑<sup>\*1</sup>または罰金に処する。

二 卵子の由来する女性を妊娠させること以外の目的で、卵子を人工的に受精させることを企図した者

第2条 ヒト胚の濫用

体の外で作られた、あるいは子宮内での着床が完了する前に女性から取り出されたヒト胚を譲渡する、もしくはそのヒト胚を維持することには役立たない目的で引き渡し、入手し、使用するものは、3年以下の自由刑または罰金に処する。

第6条 クローン

他の胚、胎児、人または死者と同じ遺伝情報をもつヒトの胚が生まれる事態を人為的に引き起こす者は、5年以下の自由刑もしくは罰金刑に処する。

つまりPIDを実施する場合、受精卵は「妊娠させること以外の目的で」作られ(第1条違反)、検査のために取り出される細胞はクローンであり(第6条違反)、この検査自体は「ヒト胚を維持することには役立たない」のである(第2条違反)。

しかし、こうした解釈には反論もある。例えば、第1条については、PIDを行う時でも広い意味において妊娠を成立させようとする企図は存在するとする意見

が<sup>+4</sup>、また第6条については、「現在の科学的知見に従うと、(PIDが実施される)8細胞期以降の細胞はもはや全能性をもたないと見なされる」<sup>+5</sup>ので、胚保護法が対象としている胚、すなわち「発育能力のある」(第8条第1項)胚には当たらないという意見が出されている。

現在のところ、法律改正に向けた具体的な動きはみられない。ただし、後に触れる連邦議会のもとに設置されたアンケート委員会「現代医学の法と倫理」(Recht und Ethik der modernen Medizin)の最終報告書(以下、「最終報告書」と略記)では、多数派の意見としてPID禁止の立場が打ち出され、そのことを胚保護法に明記することが提案されている<sup>+6</sup>。しかし他方、シュレーダー首相のもとに組織された国家倫理委員会(Nationaler Ethikrat)の報告書「意見表明-妊娠前および妊娠中の遺伝子診断」<sup>+7</sup>では、限定的なPID容認の立場が示されており、今後も議論が続くことが予想される<sup>+8</sup>。

(2) 遺伝子工学法 (Gesetz zur Regelung von Fragen der Gentechnik: Gentechnikgesetz)<sup>+9</sup>

この法律は、(1)で述べた胚保護法とほぼ同時期の1990年に成立した。しかしこの法律は、数回の改正を経た現在でも、本論が考察対象としている遺伝子診断を扱っていない<sup>+10</sup>。第2条の「適用範囲」では、「遺伝子操作施設」「遺伝子操作作業」「組換え体の廃棄」「組換え体を含んでいる生産物あるいは組換え体から組成されている生産物の譲渡」が挙げられ、「組換え体が人間に対して使用される場合には、本法は適用されない」と述べられている。

(3) 刑事訴訟法 (Strafprozessordnung) の改正<sup>+11</sup>

この改正の目的は、被疑者または被告人の確定のために、DNA分析を用いることを可能にする点にあった。以前より、被告人確定のための血液採取などすでに認められており(第81条a)、この類推によってDNA鑑定も許容されるという意見もあった。しかし、「こうした新たな分析手法に対する不安が存在するため法規上明文化しておくことが望ましい」<sup>+12</sup>という理由から、1997年に、第81条a第1項に基づき採取された血液標本などを用いたDNA鑑定を認める第81条e、そしてこの検査には裁判官の命令が必要とされるという第81条fが加えられた。

1998年には、刑事訴訟法のこの部分を含んだ「DNA同一性確定法」(DNA-Identitätsfeststellungsgesetz)が成立した。この法律によって第81条gが加えられ、「将来において所定の犯罪に関する刑事手続きが行われようと想定された者

から体細胞を採取し、そのDNA鑑定を行うことが認められる<sup>+12</sup>とされた。その後、何度かの改正を経て、2005年には、DNA同一性確定法を廃止したうえで、「DNA分析の使用範囲を拡大するとともに、DNAマスキングに関する規定を整備する」<sup>+13</sup>ことを目的に、「司法上のDNA分析の新規制のための法律」(Gesetz zur Novellierung der forensischen DNA-Analyse)<sup>+14</sup>が制定されている<sup>+15</sup>。

## 2. 判例/ガイドライン

包括的な法規制を欠いた状態で、実際には、判例や医師会によるガイドラインなどが規範の役割を果たしている。以下、いくつかの文献を参考にしながら、そうした判例やガイドラインを紹介していく。

### (1) 判例

1つ目の判決は、1997年11月11日に、連邦憲法裁判所が出されたものである。この判決では、不妊手術および遺伝カウンセリングの失敗によって生まれた子の養育費支払いをめぐる2つの争いが扱われている。ここで概観するのは後者の事例である。概要は以下のとおりである。

#### 判例①

先天的な知的障害および身体障害を負っている娘の両親が、次の子の妊娠に先立って大学病院を訪れ、再発危険率の診断を求めた(遺伝カウンセリング, genetische Beratung)。診断書によると、遺伝可能な障害は極めて確率が低いとされ、夫婦が次の子の妊娠を思いとどまる必要はないとされていた。しかし、次の娘も姉と同じく知的障害と身体障害を負っていた。両親は養育費の損害賠償を、母と子は慰謝料の支払いを医師に求めた。地方裁判所は請求を棄却したが、シュトゥットガルト上級地方裁判所は、医師に、契約不履行に基づく損害賠償として障害による出費を含む全養育費および慰謝料(母親、10000マルク)の支払いを命じた(子自身の慰謝料請求は棄却)。連邦通常裁判所も原審の判断を支持し、医師の上告を棄却した<sup>+16</sup>。

連邦憲法裁判所の役割は、「国家のすべての行為について基本法の規定に適合するものであるか否かを審査すること」<sup>+17</sup>である。そして、この判決では、上級裁判所という国家組織が出した判決が基本法に反するという異議申し立てが、敗訴した医師から出されたのである。例えば、損害賠償を医師に命じることは生まれた子を損害と見なすことになり、これは基本法第1条第1項で述べられてい

る「人間の尊厳」<sup>+18</sup>に反するといった申し立てがなされた。

これに対して連邦裁判所は、この申し立てを棄却した。例えば生まれた子と人間の尊厳との関係でいえば、「法的な意味において損害と見なされているのは、子ではなく、契約を果たさなかったことに由来し、(両親の)計画に反する出生によって引き起こされた親の養育負担である」<sup>+19</sup>と述べ、子の尊厳が侵害されているのではないとした。

2つ目の判決<sup>+20</sup>は、遺伝情報にも基づく解雇を扱ったものである。

#### 判例②

ある銀行行員が、銀行の幹部から、その銀行の首脳陣を侮辱するような匿名の文書を書いたのではないかと疑われた。銀行の幹部はその男性をもてなし、その際にDNAサンプルを男性の同意なく採取し、法医学的な鑑定に持ち込んだ。その後、鑑定結果に基づき、この男性は雇用主から無期限解雇の通告を受けることになる。この解雇に対し、男性は裁判を起こした。

これを扱ったシュトゥットガルト行政裁判所、ならびに抗告による控訴審が行われたバーデン・ヴュルテンベルク行政裁判所の判断(2000年)に従えば、この解雇通告は必要な要件を満たしておらず、それゆえこのケースではこの要求は違法である。というのも、「本人の同意のないDNA検査は重い犯罪行為を解明する目的に対してのみ許される」からである<sup>+21</sup>。

また、2004年には、職員採用における遺伝子検査をめぐる判決が出されている<sup>+22</sup>。争われたのは次のような事例である。試用期間にある女性教員が、正式な公務員のポストを得ようと申し込んだ。そして、必要な健康診断の1つとして、家族の遺伝病に関する質問が含まれ、これに対して、彼女は自分の父親がハンチントン病であることを告げた。ところが、その結果として彼女は試用期間を打ち切られてしまったのである。これを不服として裁判を起こした女性に対して、ダルムシュタット行政裁判所は、ヘッセン州の教育局に対して、試用期間打ち切りを取り消すように命じている。

### (2) ガイドライン

遺伝子診断に関する規範の役割を果たしているガイドラインとしては、連邦医師会によって作成された「疾患および疾患傾向の出生前診断に関するガイドライン」(Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen)<sup>+23</sup>や、「予測的遺伝子診断に関するガイドライン」(Richtlinien

zur prädiktiven genetischen Diagnostik)<sup>+24</sup>などが挙げられる。ここでは、後者を紹介していく。

このガイドラインでは、ドイツ基本法第2条第1項「何人も、他人の権利を侵害せず、かつ憲法的秩序または道徳律に違反しない限り、自らの人格の自由な発展を求める権利を有する」、さらにこれを支える基本法第1条第1項の人間の尊厳に基づき、自らの遺伝的性質を知る／知らない権利が正当化されている。しかし同時に、遺伝情報がもつ危険も踏まえたうえで、十分な情報提供と遺伝カウンセリングが義務づけられている。

#### 説明と遺伝カウンセリングに含まれるべき事項

- ・ 検査の動機
- ・ 検査の目的
- ・ 検査のリスク
- ・ 診断能力の限界
- ・ 診断結果の確実性
- ・ 検査の対象とされる病気の種類と重症度
- ・ 病理学上の知見による治療／予防の可能性
- ・ 第三者の受けるダメージ
- ・ 病理学上の結果によって生じうる心理社会的および倫理的葛藤

そして、ここで注意しておきたいのが、連邦医師会によるガイドラインと、日本のガイドライン（例えば遺伝医学関連学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」）とでは、その位置づけが全く異なるという点である。というのもドイツの場合、医師は連邦医師会への加入を医療職法という法律によって義務づけられており、医師会が制定権をもつ職務法（ガイドラインも含む）に違反した場合には、医師職業裁判所へ告発されることになるからである。この裁判所でとられる措置としては、警告、戒告、10万マルク以下の過料、医師会会員資格の剥奪などがある<sup>+25</sup>。

## II. 法制化への動き

以上のように、ドイツにおいて遺伝子診断は、法律によって直接規制されているわけではなく、いくつかの判例や医師会によるガイドラインという形で間接的に規制されている。しかし、遺伝子診断を法によって規制するべきなのか、そし

て規制するとすれば、その根拠は何であるのか、こうしたことは1980年代からすでに論じられ続けている。以下、簡単に検討の歴史を振り返り、さらに近年、ドイツ連邦議会のアンケート委員会「現代医療の法と倫理」によってまとめられた最終報告書に触れることにする。

### 1. 遺伝子診断の法的規制をめぐる歴史

遺伝子技術に関連した法律として、「胚保護法」や「遺伝子工学法」が存在することはすでに述べたとおりである。そして、これらの法律の成立に大きな影響を与えた2つの報告書、「体外受精、ゲノム解析および遺伝子治療」(In-vitro-Fertilisation, Genomanalyse und Genetherapie) および「遺伝子工学の可能性と危険」(Chancen und Risiken der Gentechnologie) では、遺伝子診断についても検討されている。以下、その内容を瞥見しておこう。

「体外受精、ゲノム解析および遺伝子治療」は、連邦司法省と連邦科学技術省によって設置された共同作業部会が作成したものであり、通常、委員長の名をとって、ベンダ報告と呼ばれる<sup>+26</sup>。この報告書では、その名のとおり、体外受精、ゲノム解析、遺伝子治療それぞれについて、科学的な方法、そこに含まれる問題、法的な現状とそれを踏まえた勧告などが記されている。特に本論に関連する遺伝子解析の箇所をまとめると、以下ようになる。

#### ベンダ報告におけるゲノム解析に関する意見表明

- ・ あらゆるゲノム解析は被験者の同意を前提とする。
- ・ 被験者が同意能力を欠く場合は、当人にとって利益がある場合に限り、法律上の代理人の同意に基づき実施できる。
- ・ 出生前診断は、病気の疑いがある場合に、母親の同意に基づいて実施できる。
- ・ 雇用におけるゲノム解析は、産業医学上の予防のためにのみ許される。雇用者の不当な要求を拒否した場合に、被雇用者に不利益が生じてはならない。
- ・ ゲノム情報は保護を必要とする。

そして、このような意見に基づき、法的側面について委員会が出した答えは、「目下のところ、いかなる法的行為要求もない」というものであった。その理由は、検査を受ける人の権利を保護するのに現行の法律で十分であるということ、そして何よりも、1985年の時点において、「ゲノム解析に関するいかなる実践的経験もないのであるから、今日すでに立法者に具体的勧告を言明することは時期尚早」という点にあった。

次に、「遺伝子工学の可能性と危険」について見ていこう<sup>21)</sup>。この報告書を作成したのは、連邦議会の下に1984年7月に設置されたアンケート委員会（アンケート委員会については後述）であり、約2年半をかけて最終報告書をまとめている。そこでは、後に遺伝子工学法へと結実していく部分の他に、ゲノム解析についても言及されている。遺伝子診断に関連する箇所をまとめると、以下のようになる<sup>27)</sup>。

#### 遺伝子診断に関連する報告内容

##### 1.1 遺伝相談と出生前診断

- ・ 遺伝子分析の拡大に合わせて、遺伝相談所・診療所の人的・技術的能力を補強するべきである。
- ・ 医師が積極的なカウンセリングをしないための判断基準を作るべきである。
- ・ データは厳重な保護を受けるべきである。

##### 1.2 新生児スクリーニング

- ・ 重篤ではあるが、早期に発現し治療可能な遺伝病に対しては、スクリーニングがなされるべきである。

##### 1.3 環境遺伝学および薬理遺伝学

- ・ 薬理遺伝学の基礎研究を助成するべきである。

##### 1.4 労働者に対するゲノム分析

- ・ 労働者の集団検診における遺伝分析を禁止するべきである。
- ・ ただし、労働者自身の健康に配慮し、なおかつ、それがもたらしうる危害をさけることができる場合には、許される。

##### 1.5 保険のためのゲノム分析

- ・ 遺伝分析の結果は、保険会社によるリスク判断に用いられるべきではない。
- ・ 被保険者は、近い将来における病気の発現、予防措置の必要などを伝えなければならない。しかしそれが不確実な場合には必要ない。

##### 1.6 刑事訴訟におけるゲノム分析

- ・ 訴訟上重要な事実を確定するためだけに行われる遺伝分析については問題ない。

そしてベンダ報告とは異なり、ここでは様々な法改正が提案されている（例えば、雇用者の質問権の制限を民法典へ追加すること）。しかしこの報告書でも、遺伝子診断の包括的な規制を目的とした法律の必要性は認識されていない。その

理由はおそらく、ベンダ委員会で述べられているように、遺伝子診断がそれほど普及していない当時、包括的な規制が必要なのかを検討するためのデータが欠けていた点にあると思われる。

## 2. 最近の動き

近年、法制化も含めた審議を包括的にしたものとして挙げられるのが、アンケート委員会「現代医療の法と倫理」によって出された最終報告書<sup>28)</sup>である。もともとアンケート委員会とは、連邦議会が「広範かつ重要な難問について決定するにあたり準備をするために」<sup>29)</sup>設置するものである。そして、「現代医療の法と倫理」委員会は、「関連する社会のグループ、制度、集団、ならびに教会に対して適切な配慮をしたうえで、医学が将来もたらす問いに関して、倫理的な評価、社会上の取り決めの可能性、そして立法上および行政上の行動に対して助言をすること」<sup>30)</sup>を目的に、2000年3月24日に設置された。

具体的な審議対象としては、①着床前診断、②遺伝子情報、③バイオテクノロジーにおける知的財産、④ES細胞研究などが挙げられていた。しかし、最後の2つについては、議会での決定を急ぐ関係上、中間報告書として個別に出され<sup>31)</sup>、2002年5月に、遺伝子情報と着床前診断を扱った最終報告書が連邦議会議長に手渡されている。

すでに述べたように、この報告書では、包括的な「遺伝子診断法」(Gentest-Gesetz)が提言されている。具体的には、主として以下のようなことを法的に規定するべきだとされている。

#### 提案されている遺伝子診断の法的規制

- ・ 自らの遺伝情報を知る／知らない権利の保障
- ・ 同意能力のない人に対する遺伝子診断の原則的禁止
- ・ 遺伝子検査に基づくプライバシー侵害の禁止（刑罰化）
- ・ 保険会社による遺伝子検査結果の請求・利用の原則的禁止
- ・ 職場における遺伝子差別を予防する企業の義務
- ・ 集団的遺伝子検査の規制
- ・ 遺伝子診断を、医師の専属事項とすること
- ・ 遺伝子診断に関してインフォームドコンセントを保証することを医師の義務とすること
- ・ 分子レベルでの遺伝子研究の規制
- ・ 遺伝子情報の濫用を防ぐ規制

このような法的な規制を前面に打ち出した背景には、親子鑑定のような非医学的なものも含めて、遺伝子診断が急速に普及していること<sup>+32</sup>、そしてそれによって、「遺伝子差別」の生じる可能性が高まっていることが挙げられる。差別が、基本法第3条の平等原理<sup>+33</sup>に反し、この原理が第1条第1項の人間の尊厳に基づいていることを考えた時<sup>+34</sup>、人々を遺伝子差別から保護することは「国家権力の義務」とされるのである。

しかし、この報告書で提案された遺伝子診断法はいまだに成立していない。この報告書が提出される以前から、緑の党は遺伝検査法の成立を要望しており、医療制度改革において取り上げられることもあったが、十分に話し合われていないという理由から<sup>28)</sup>、あるいは公聴会や議会での審議の必要性から<sup>29)</sup>、実現には至っていないようである。

こうした状況の中、2005年に国家倫理委員会は、判例の箇所で触れたヘッセン州の事例をきっかけに、「雇用審査における予測的な健康情報」という報告書を出している。そこでは、職員採用時の健康診断における遺伝情報の利用を認める方針が示されている<sup>+35</sup>。具体的には、6ヶ月の間に、職務に重大な影響を与えるような疾患については、遺伝子診断を健康診断に含めることを認めるとしている。このような方針は、「最終報告書」が示した考えとは対立する点もあり、今後も議論が続いていくことが予想される。

## ■ おわりに

この報告では、ドイツにおける規制の現状をごく簡単に紹介してきた。いくつかの判例や医師法によって支えられたガイドラインが一定の規範の役割を果たしているなかで、さらに法律が必要なのかについては議論が分かれている。しかし、医学的なもの、非医学的なものも含めて、遺伝子診断の件数が急速に増えている現実を反映し、何らかの新たな対応が必要ではないのかという声は高まりつつあるように思われる。

それでは、こうしたドイツの現状が、どのような意味で日本の今後にとって参考になるだろうか。単なる印象の域を出ないが、最後にこの点について触れておきたい。現在のところ日本では、指針、ガイドラインなどによって、臨床や研究における遺伝子診断は規制されている。そして一見すると、こうした現状はドイツと非常に類似しているように思われる。しかし、こうした類似性に基づき、日本の現状を（例えば）肯定することには慎重であるべきである。というのも、す

で述べたように、ドイツにおいても何らかの規制が必要であることは認識されており、さらに、そもそもドイツ連邦医師会のガイドラインと日本でいわれる「ガイドライン」とはかなり異質だからである。

しかしまた、例えばドイツ連邦議会審議会の最終報告書を引き合いに出しながら、遺伝子診断の法的な規制を論じることも安易に思われる。すでに述べたように、遺伝子診断の法的規制については、ドイツにおいても明確なコンセンサスが得られているとは思われないし、何よりも法的規制の究極の根拠として挙げられる「人間の尊厳」がもつ文化的側面を度外視したままで日本に持ち込むことは、いたずらに議論を混乱させるように思われる<sup>+36</sup>。

今後の課題として、具体的なレベルでは、日本とドイツ両国の医療制度などの違いを踏まえたうえで、日本においてガイドラインによる規制を担保していく道を探ると同時に、抽象的なレベルでは、「人間の尊厳」という概念の通文化性を見極めていくが必要になるだろう。

## ✦ 注釈 ✦

1. <http://www.bmgf.gv.at/cms/site/attachments/5/2/0/CH0264/CMS1085735125660/gentechnikgesetz-1994>
2. <http://www.admin.ch/ch/d/ff/2004/5483.pdf>  
2007年に施行予定。
3. <http://www.bba.de/gentech/eschg.pdf>  
邦訳としては、床谷文雄によるもの（参考文献1, 226-229ページ）、川口/葛原によるもの（参考文献2, 78-81ページ）などがある。また、胚保護法の全体像については参考文献1-6を参照のこと。
4. 参考文献6, 114ページ
5. ドイツ医師会（Bundesärztekammer）「着床前診断の指針のための討議草案」（Diskussionssentwurf zu einer Richtlinie zur Präimplantationsdiagnostik）、2000年2月  
<http://www.bundesaerztekammer.de/30/Richtlinien/Richtidx/PraeimpEntwurf/10Diskuss.html>
6. 参考文献8, 115ページ（この部分は未邦訳）
7. Genetische Diagnostik vor und während der Schwangerschaft  
[http://www.ethikrat.org/stellungnahmen/pdf/Stellungnahme\\_Genetische-Diagnostik.pdf](http://www.ethikrat.org/stellungnahmen/pdf/Stellungnahme_Genetische-Diagnostik.pdf)  
国家倫理委員会のホームページ（<http://www.ethikrat.org/index.html>）から、英語版の

- 全文もダウンロードできる。
8. アンケート委員会と国家倫理委員会の関係については参考文献9(特に第6章)を参照のこと。また、胚保護法施行後の改正議論の全体像については、参考文献6,7に詳しい。
  9. <http://www.bba.de/gentech/gentg.pdf>  
邦訳は、牧野忠則によるものが参考文献10,497-549ページに収められている。なお、遺伝子工学法の全体像については、参考文献11-14を参照のこと。
  10. 参考文献11,173ページ
  11. 刑事訴訟法改正に関する記述は、参考文献15-17に拠った。
  12. 参考文献15,37ページ
  13. 参考文献17,123ページ  
例えばこの法律によって、81条fの規定が緩和され、「誰のものかわからない犯跡については裁判官の命令を不要とする」とされている。
  14. 参考文献16,110-113ページに邦訳が収められている。
  15. 以上の法律のほか、例えば「最終報告書」では「医療用製品法」の改正が取り上げられている。
  16. 参考文献18,112-113ページ
  17. 参考文献19,46ページ
  18. 条文は以下のとおり。「人間の尊厳は不可侵である。尊厳を尊重し保護することは、あらゆる国家権力の責任である」(Die Würde des Menschen ist unantastbar. Sie zu achten und zu schützen ist Verpflichtung aller staatlichen Gewalt)
  19. 参考文献8,80ページ(この部分は未邦訳)  
原文は注7に記したサイトから入手可能。Cf 参考文献18,116fページ
  20. 本判決に関する記述は、全面的に、参考文献8,134(89)ページに基づく。
  21. さらに、連邦通常裁判所において、秘かに行われた親子鑑定結果を法廷で利用することを禁じる判決が出ているようであるが、詳細は不明である。Cf 参考文献20
  22. この判決については、この事件をきっかけに国家倫理委員会によって作成された報告書「雇用審査における予測的な健康情報」Prädiktive Gesundheitsinformationen bei Einstellungsuntersuchungen, 9fページに拠った。  
[http://www.ethikrat.org/stellungnahmen/pdf/Stellungnahme\\_Praediktive-Gesundheitsinformationen.pdf](http://www.ethikrat.org/stellungnahmen/pdf/Stellungnahme_Praediktive-Gesundheitsinformationen.pdf)
  23. <http://www.bundesaeztekammer.de/30/Richtlinien/Richtidx/Praediag.html>
  24. <http://www.bundesaeztekammer.de/30/Richtlinien/Richtidx/Praediktiv/PraedDiagnostik.pdf>  
ドイツ医師会は1998年に、「発癌の遺伝的傾向を診断するためのガイドライン」(Richtlinie zur Diagnostik der genetischen Disposition für K erbserkrankungen)を作っている。ここで紹介するガイドラインは、基本的にこの発癌傾向に関するガイドラインをより一般的にしたものである。また、連邦医師会の他にも、以下のような学会が独自にガイドラインを出している。
  - ・ドイツ学術協会「予測的遺伝子診断」  
[http://www.dfg.de/aktuelles\\_presse/reden\\_stellungnahmen/2003/download/praediktive\\_genetische\\_diagnostik.pdf](http://www.dfg.de/aktuelles_presse/reden_stellungnahmen/2003/download/praediktive_genetische_diagnostik.pdf)(独語)  
[http://www.dfg.de/aktuelles\\_presse/reden\\_stellungnahmen/2003/download/predictive\\_genetic\\_diagnosis.pdf](http://www.dfg.de/aktuelles_presse/reden_stellungnahmen/2003/download/predictive_genetic_diagnosis.pdf)(英語)
  - ・ドイツ人類遺伝学会「出生後の予測的遺伝子診断」  
<http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2000-376a.PDF>(独語)  
[http://www.medgenetik.de/sonderdruck/en/Predictive\\_diagnosis.pdf](http://www.medgenetik.de/sonderdruck/en/Predictive_diagnosis.pdf)(英語)
- しかし、これらの意見表明が医療や研究の実践にどれほどの影響力を与えるのかについて、筆者は知識をもたない。なお、ES細胞の輸入研究においてドイツ学術協会が与えたインパクトについては、参考文献9(第1章)に詳しい。
25. 連邦医師会によるガイドラインの身分については、全面的に参考文献6,105-107ページに拠った。
  26. 船木 祝による邦訳が、『続・独仏生命倫理研究資料集(下)』平成15年科学研究費補助金・基礎研究B,336-380ページ,2004に収められている。ベンダ報告については、参考文献2を参照。
  27. この報告書については、抜粋が参考文献22,393-399ページに収められている。
  28. なお、本報告書の全体像については、訳書(参考文献23)に付された松田 純による解説(213-227ページ)、参考文献24が参考になる。
  29. Geschäftsordnung des Deutschen Bundestages (GOBT), § 56
  30. Drucksache 14/3011
  31. 両報告書については参考文献25で詳しく紹介されている。また、ES細胞に関する中間報告書に基づき施行された「幹細胞法」については参考文献26を参照のこと。
  32. 例えば、「1991～1997年の間に実施された出生後染色体検査の数は2倍以上に増えている」参考文献8,116(55)ページ。また、参考文献20によれば、ドイツでは1年の間に、純粋に医学的な目的の遺伝子検査が9万件、親子鑑定が約4万件実施されているとのことである。
  33. 「すべての人は、法の前に平等である。」
  34. 例えばドライバーは、尊厳の内容を構成するものとして、平等原理、自由主義的原理、社会的要素の3つを挙げている。参考文献27参照
  35. 注22に挙げた報告書を参照のこと。
  36. 日本(憲法)における「個人の尊厳」とドイツ基本法における「人間の尊厳」を比較検討したものとして、参考文献30,31が挙げられる。

## ◆ 用語解説 ◆

1. 自由刑 (Freiheitsstrafe)：懲役、禁固、拘留など、監獄に收容される刑罰をいう。

## ◆ 参考文献 ◆

- 1) 総合研究開発機構 (川井 健 編)：生命科学の発展と法，有斐閣，2001。
- 2) 川口浩一，葛原力三：ドイツにおける胚子保護法の成立について，奈良法学会雑誌 4，77-94，1991。
- 3) ハンス・ルーヴヴィッヒ・ギュンター：胚子の保護に関する法律討議草案，関西大学法学論集 38，354-378，1988。
- 4) 盛永審一郎：「ドイツ胚保護法」は情け知らずか，生殖医学と生命倫理，259-274，太陽出版，2001。
- 5) 盛永審一郎：「人間の尊厳」と「生命の尊厳」-「ドイツ胚保護法」をてがかりに-，理想 668，82-93，2002。
- 6) 佐藤 亨：ドイツにおける着床前診断を巡る状況-胚保護法制定以後の動向について-，上智法学論集 49，100-122，2005。  
[http://law-web.cc.sophia.ac.jp/top/LawReview/contents/4901/4901kenkyukai\\_main.htm](http://law-web.cc.sophia.ac.jp/top/LawReview/contents/4901/4901kenkyukai_main.htm)
- 7) アルビン・エーザー：比較法的視点からみたバイオテクノロジーの進歩の法的諸問題，現代刑事法 3，62-72，2001。
- 8) Enquete-Kommission：Recht und Ethik der modernen Medizin，Shlussbericht Drucksache 14/9020，2002。  
〔ドイツ連邦審議会 (松田 純 監訳)：人間の尊厳と遺伝子情報，知泉所館，2004。〕
- 9) 松田 純：遺伝子技術の進展と人間の未来-ドイツ生命環境倫理学に学ぶ，知泉書館，2005。
- 10) ドイツ憲法判例研究会：人間・科学技術・環境，信山社，1999。
- 11) ゲルノート・シューベルト：「遺伝子技術法」の意義と成立過程，関西大学法学論集 40，163-186，1990。
- 12) ライナー・ヴァール：遺伝子技術法の改正，筑波法政 18，407-425，1995。
- 13) 高橋 滋：ドイツ遺伝子工学法の諸問題，法学研究 (一橋大学研究年報) 23，71-94，1991。
- 14) 小野秀誠：ドイツの遺伝子技術法 (2005年改正法) と厳格責任，国際商事法務 33，945-949，2005。
- 15) 渡邊育志：ドイツにおける DNA 鑑定に関する立法動向，外国の立法 211，36-47，2002。
- 16) 渡邊育志：ドイツにおける DNA 鑑定の活用範囲を拡大するための改正，外国の立法 227，106-113，2006。
- 17) 齋藤純子：海外法律情報 犯罪捜査における DNA 分析の新規制，ジュリスト 1298，123，

2005。

- 18) 嶋崎健太郎：不妊手術又は遺伝相談に失敗した意思の損害賠償と望まずに生まれた子の人間の尊厳，自治研究 74，112-119，1998。
- 19) 村上淳一，ハンス・ペーター・マルチュケ：ドイツ法入門 改訂第5版，有斐閣，2002。
- 20) Kroker H：Nur wenige Gentests sind medizinisch sinnvoll，Welt 18，Januar 2005。
- 21) エルヴィン・ドイッチュ：1987年ドイツにおける遺伝子工学法-ドイツ連邦議会「遺伝子工学の可能性と危険」調査委員会による立法化のための提案-，立命館法学 197，63-81，1988。
- 22) ハンス・ルーヴヴィッヒ・ギュンター，ロルフ・ケラー 編：生殖医学と人類遺伝学-刑法によって規制するべきか？，成文堂，1991。
- 23) ドイツ連邦議会審議会：人間の尊厳と遺伝子情報，知泉書館，2004。
- 24) 古田裕清：遺伝子検査の倫理的・法的問題-ドイツ連邦議会諮問委最終報告書，ドイツ文化 58，109-158，2003。
- 25) 古田裕清：バイオテクノロジーと現代医学に関わる法と倫理-ドイツにおける最近の動向の紹介と分析，人文研紀要 43，85-122，2002。
- 26) 齋藤純子：海外法律情報 ドイツ 幹細胞法の施行，ジュリスト 1231，135，2002。
- 27) ホルスト・ドライヤー：人間の尊厳の原理 (基本法第一条一項) と生命倫理，人間・科学技術・環境，72f，信山社，1999。
- 28) Koalition legt Gesundheits-Sparpaket auf，Welt 12，Oktober 2002。
- 29) Richter-Kuhlmann EA：Gentestgesetz Steken Geblienen，Deutsches Ärzteblatt 101，A669，2004。
- 30) ホセ・ヨンバルト：人間の尊厳と国家の権力，成文堂，1990。
- 31) 青柳幸一：個人の尊重と人間の尊厳，尚学社，1996。

堂園 俊彦  
1998年、琉球大学法学部人文科学卒業  
2000年、東京都立大学人文科学研究科 (哲学専攻) 修士課程卒業  
東京都立大学人文科学研究科 (哲学専攻) 博士課程入学  
2004年、東京都立大学人文科学研究科 (哲学専攻) 博士課程単位取得退学  
東京大学大学院医学系研究科生命・医療倫理人材養成ユニット特任助手



### 3 連邦遺伝子差別禁止法案

吉田 仁美

アメリカの2005年遺伝情報差別禁止法案は、2005年2月16日に上院を通過し、2005年3月10日に下院に提出され、現在、下院の複数の委員会に付託されている。

アメリカでは、ヒトゲノム解析研究のスタートとともに、遺伝差別に対する関心が高まった。主に懸念されているのは、雇用差別と、社会保険制度のないアメリカで雇用に関わり深く結びついている健康保険に関する差別である。遺伝子の変異を保有しているからといって病気の発現率はそう高いとは限らないが、使用者や保険者は、雇用や保険加入などに関する判断を、予測的な遺伝子テストに基づいて行う可能性がある。プライバシーの面からも、遺伝子テストを受けたり遺伝情報を提供しよう要求されることに対する保護や、遺伝情報の開示、情報の管理に関するルールが必要である。また、自らの遺伝子の変異について知らないでいる権利も認められるべきである。

連邦レベルでは、現在のところ障害者差別禁止法（ADA）、健康保険の通算と責任に関する法律（HIPAA）、大統領令第13145号が、遺伝差別に対処すると考えられている。しかし、どの法律も適用の範囲が限られており、プライバシーの観点からの保護に関する規定を欠くなど、保障は不十分である。また多くの州が、使用者や保険者に対して遺伝子差別禁止法を制定し、遺伝に関わるプライバシーに関する規制を行っているが、その態様は様々である。そのため、連邦としての統一的な保護の基準を確立する必要から遺伝子差別禁止法の制定が検討され、これまで2001年遺伝子差別禁止法案（Genetic Nondiscrimination in Health Insurance and Employment Act of 2001）、2003年遺伝情報差別禁止法案（Genetic Information Nondiscrimination Act of 2003）が提出されたが、いずれも成立をみなかった。

現在検討されている2005年遺伝情報差別禁止法案（Genetic Information Nondiscrimination Act of 2005）は、保険と雇用の分野における遺伝情報に基づく差別を禁止しようとするものである。

この法案は、①家族、②遺伝情報、③遺伝子テスト、④遺伝サービスの定義を規定しており、①家族は、個人の配偶者、実子・養子を問わず扶養にかかる子、その他、個人、配偶者、子の血縁者とされる。②遺伝情報は、個人や家族の遺伝子テスト、個人の家族が発症した病気や障害に関わる情報とされるが、性別および年齢に関する情報は含まない。③遺伝子テストは、染色体、タンパク質、遺伝子型や突然変異、染色体異常を探知しうる、人のDNA、RNA、代謝産物に関するテストとされた。ただし、タンパク質、遺伝子型や突然変異、染色体異常を探知しえないプロテインや代謝産物のテストは含まず、ヘルスケアの専門家や医学の専門家が合理的に探知しうる明白な病気や障害、病理学上の状態に直接関連したプロテインや代謝産物のテストは含まない。④遺伝サービスは、遺伝子テスト、遺伝カウンセリング（遺伝情報を獲得、解釈、評価するなど）、遺伝子教育を意味すると規定された。

2005年法案の第1編は、グループ保険のみでなく、個人保険についても、健康保険における差別禁止を定めている。保険者が、遺伝情報または個人やその家族が遺伝サービスを受けたなどの情報に基づいて加入や継続を拒むことや、遺伝情報に基づいて保険料などの割増しを行うことのほか、個人やその家族に遺伝子テストを受けるよう要求することを禁じる。違反があった場合、アドミニストレーターに侵害期間につき1日\$100の罰金などの行政罰が課されるほか、保険加入を拒まれた日にさかのぼって保険が適用される衡平法上の救済が与えられる。行政手続を前置すると回復不能の損害を被る場合には、直接に訴訟を提起することもできるとする。

また、保険者に対し、遺伝情報の利用や開示について守秘義務を課し、保険の引き受け、個人を加入させるかどうかや掛け金率の決定などにあたって、遺伝情報の利用・開示・提供を求めたり義務づけることや、購入を禁ずる。加入に先立ち、かつ関連して、遺伝情報の提供を求めたり義務づけたりすることや、購入することも禁ずる。また、遺伝情報の利用や開示に関する州法の規制がより厳しいものでない限り、この規定が州法に優越するとする。

第2編は、使用者が、被用者の遺伝情報を理由に、雇用を行わなかったり拒否すること、解雇すること、被用者の報酬・雇用諸条件・雇用上の諸権利に関して差別を行うことを禁じる。また、雇用の機会を奪ったり被用者の地位に悪影響を及ぼす方法で、被用者の遺伝情報を理由に被用者を制限し、分離し、区別することを違法な雇用行為とする。定められた例外以外の場合に、被用者やその家族の

遺伝情報の提供を求めたり義務づけたりすること、購入することも、違法な雇用行為とされる。同様に、労働派遣事業主、労働者組織、トレーニング・プログラムによる雇用差別も禁じている。

また、使用者、労働派遣事業主、労働者組織などが遺伝情報を保有する場合、情報が秘匿医療記録として扱われなくてはならないことを定め、開示を禁ずる。

本編の侵害には、1964年公民権法の第7編（Title VII）ほか、様々な雇用に関する法律の権限、救済、執行に関する規定が適用されるが、本編は、同等またはより強い保護を与える他の連邦法や州法のもとでの権利や保護を制限しないとされている。

法案は、徐々に支持者を増やしており、2006年11月21日現在、スポンサー議員の数は435名中244名で、約56%の支持を得ている。しかし、既存の規制で十分であるという意見、免責や保護の範囲についての反対もあり、いまだ成立に至っていない。2006年11月の中間選挙では、民主党が上下両院を支配する結果となった。本法案が下院の任期切れまでに成立するかどうか、見通しは不透明である。

#### 吉田 仁美

1997年 同志社大学大学院法学研究科博士課程後期退学

1999年 大阪成蹊女子短期大学専任講師

2001年 大阪成蹊女子短期大学助教授

2002年 関東学院大学法学部法律学科専任講師

2003年 関東学院大学法学部法律学科助教授

## おわりに

この半世紀、分子生物学の目覚ましい進歩は、人間の基礎的な生命過程そのものの解明のみならず、医療応用という形で人々の健康や福祉にも貢献してきた。しかし、その一方で、様々な倫理的・社会的問題を惹起していることも指摘されている。

本書は、遺伝子解析技術が医療の領域で応用される時に起こる様々な問題を、自然科学系と人文社会系の研究者がそれぞれの立場から論じたものである。自然科学的な知識や、医療現場で実際に何が起こっているかについての認識は、倫理的・法的・社会的問題を考えるうえでほぼ欠かせないものであると言っていだろう。その一方で、それらが豊富でありさえすれば答えが出せると言えるほど、現在提起されている問題は単純ではない。

ある種の科学至上主義に立てば、科学の進歩によって起きる問題はさらに科学が進歩すれば解決されるものであると安穩としていられるのかもしれないが、ことこの問題に関して言えば、そのような楽観が関係者の間に濃厚であるわけではない。筆者の個人的な印象で言えば、むしろ、科学の進歩が本当に人々の幸福や福祉に貢献するのだろうかという一抹の不安と、いや貢献しようとする科学でなければならないのだ、しかし、そのためにはどうしたらいいのだろうか、現在の方向性は間違っていないだろうかといったような、ゆらぎの中に多くの関係者がいるような気がする。

本書は、第一部の総論に始まり、遺伝医療の各領域での倫理的・社会的問題を第一線で活躍する執筆者が平易な言葉でまとめたものを押さえつつ（第二部）、さらに第三部では、遺伝医療をめぐる倫理的・法的・社会的問題のうち、医療現場で関心の高い「発症前診断」と「開示義務」を取り上げた。海外情報としては、この領域での法政策として常に注目され国際的にそれぞれ独自のモデルとなっている、アメリカ、イギリスとドイツを取り上げた。トピックスとして、一方では

ゲノム ELSI の起源を、他方では最新情報として、国内での遺伝子検査と生命保険裁判の話題と、アメリカの遺伝子差別禁止連邦法案の話題を紹介している。

遺伝医療関係者および遺伝医学研究者のみならず、遺伝子解析技術の医療応用をめぐる倫理的・社会的問題に関心のある方には広く読んでいただけるように、という意図で編集したつもりであるが、至らない点があれば忌憚のないご意見をいただければ幸いである。

メディカル ドゥ社の小早川久美氏と中林 誠氏には、著者一同を励まし続けてくださったことをはじめ、原稿をチェックしていただくなど、大変お世話になった。深く感謝したい。

編者 玉井 真理子

## 資料

### 遺伝学的検査に関するガイドライン

(各学会ホームページより転載)

#### 遺伝医学関連学会

- ・日本遺伝カウンセリング学会
- ・日本遺伝子診療学会
- ・日本産科婦人科学会
- ・日本小児遺伝学会
- ・日本人類遺伝学会
- ・日本先天異常学会
- ・日本先天代謝異常学会
- ・日本マススクリーニング学会
- ・日本臨床検査医学会

(以上五十音順)

- ・家族性腫瘍研究会

平成 15 年 8 月

## はじめに

細胞遺伝学、遺伝生化学および分子遺伝学の進歩は遺伝医学の発展に多大な貢献をもたらした。その結果、医療の現場においても、染色体検査・遺伝生化学的検査・DNA検査などの遺伝学的検査が臨床検査の一部として利用されている。これらにより明らかにされる遺伝学的情報は遺伝性疾患の診断、治療、予防、遺伝カウンセリングなどに貢献し、今後ますます重要になってくるものと予想される。

一方で、遺伝学的検査においては、生涯変化しない個人の重要な遺伝学的情報が扱われるため、検査実施時のインフォームド・コンセント、個人の遺伝学的情報の保護、検査に用いた生体試料の取り扱い、検査前後の遺伝カウンセリングなど慎重に検討すべき問題が存在している<sup>1)~3)</sup>。また個人の遺伝学的情報は血縁者で一部共有されており、その影響が個人にとどまらないという際立った特徴も有していることから、新たな生命倫理規範が求められている。さらに最近では、遺伝医学的知識および分子遺伝学的技術基盤が不十分であり、責任体制が不明瞭であるにもかかわらず、臨床的意義が確立されていない遺伝学的検査を行おうとする医療機関や企業が現れ、社会的混乱をきたすことも憂慮されている<sup>4)~7)</sup>。

すでに、ヒトゲノム研究の急速な進展とその成果の応用の可能性の拡大を背景にして、基礎研究および臨床研究のレベルでは、遺伝子解析に関する倫理原則や指針が国によって定められている。まず2000年4月には、ミレニアムプロジェクトの実施にあたって厚生科学審議会先端医療技術評価部会により「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針」(いわゆる「ミレニアム指針」)<sup>8)</sup>が作成され、2000年6月には科学技術会議生命倫理委員会が「ヒトゲノム研究に関する基本原則」<sup>9)</sup>を策定し、さらに2001年3月には、この「基本原則」を基礎に研究現場で適用されることを目的として「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(いわゆる「3省指針」)<sup>10)</sup>が文部科学省、厚生労働省および経済産業省によって共通に設けられた。現在、わが国の遺伝子解析研究はこの3省指針に基づき進められている。

診療の場においても、遺伝子解析研究により明らかにされる遺伝学的情報が有効に利用される場面が増加してきている。研究を目的とした遺伝子解析と診療を目的とした遺伝学的検査との間に明確な区別を設けることは必ずしも容易ではないが、遺伝学的検査の適切な臨床応用の施行については、実施に伴って起きることが予想される様々な問題に適切に対応する必要があり、遺伝学的検査に関するガイドラインの策定が強く求められてきた。すでに、これまで日本人類遺伝学会からは「遺伝カウンセリング、出生前診断に関するガイドライン(1995)」<sup>11)</sup>、「遺伝性疾患の遺伝子診断に関するガイドライン(1995)」<sup>12)</sup>、「遺伝学的検査に関するガイドライン(2001)」<sup>13)</sup>が提案され、家族性腫瘍研究会からは「家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれを応用した診療に関するガイドライン(2000)」<sup>14)</sup>が提案されてきた。さらに2001年には、それらに示された諸原則を包括する形で遺伝医学関連8学会(日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本産科婦人科学会、日本小児遺伝学会、日本人類遺伝学会、日本先天異常学会、日本先天性代謝異常学会、家族性腫瘍研究会)が「遺伝学的検査に関するガイドライン(案)」(2001)を発表した。また関連して、遺伝子検査受託に関しては社団法人日本衛生検査所協会が「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」(2001)<sup>15)</sup>を作成しており、日本医師会では第VII次生命倫理想談会の報告として「遺伝子医学と地域医療」<sup>16)</sup>を発表している。

今回、遺伝医学関連学会は、これら学会・団体からのガイドラインをさらに充実させ、わが国の将来の健全な遺伝医療の確立をめざし、改めて診療行為として位置づけられる遺伝学的検査に関するガイドラインを提案することとなった。われわれは、最新の遺伝医学的知見の収集について常に研鑽を重ね、遺伝医療において遺伝学的検査が考慮される際に起こりうる倫理的・法的・社会的問題に対して最大の関心を払いつつ、遺伝学的検査が人類の健康と福祉に貢献することを願うものである。遺伝医学関連学会の会員はこのガイドラインを遵守しつつ、遺伝学的検査を臨床の場で実施しなければならない。また、遺伝医学関連学会の会員以外の医学研究機関、医療機関、臨床検査会社、遺伝子解析施設、遺伝子解析の仲介会社、健康関連企業、マスメディアなどにも、このガイドラインを通じて遺伝学的検査のもつ意味を理解し、本ガイドラインの精神とここに示された諸原則を尊重するように呼びかけた。

なお、本ガイドラインは、今後の遺伝医学および遺伝学的検査技術の発展を勘案しながら、必要に応じて随時改定する所存である。

## 遺伝学的検査に関するガイドライン

### I. 本ガイドラインの対象

このガイドラインが適用される遺伝学的検査(染色体検査・遺伝生化学的検査・DNA検査)は、ヒト生殖細胞系列<sup>17)</sup>における遺伝子変異もしくは染色体異常に関する検査、あるいはそれらに関連する検査であり、確定診断のための検査、保因者検査、発症前検査、易罹性検査(いわゆる体質診断を含む)、薬理遺伝学的検査、出生前検査、先天性代謝異常症等に関する新生児スクリーニングなどを含む。但し、癌などの体細胞に局限し次世代に受け継がれることのない遺伝子変異・遺伝子発現・染色体異常の解析<sup>18)</sup>、細菌・ウイルスなどの病原体の核酸検査、および親子鑑定などの法医学的DNA検査は対象としない。

### II. 遺伝学的検査の実施

1. 遺伝学的検査は臨床的および遺伝医学的に有用と考えられる場合に考慮され、総合的な臨床遺伝医療<sup>19)</sup>の中で行われるべきである。
  - (1) 遺伝学的検査を行う医療機関においては、遺伝カウンセリングを含めた総合的な臨床遺伝医療を行う体制が用意されていなければならない。
  - (2) 遺伝学的検査を行う場合には、その検査がもつ分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性<sup>20)</sup>が十分なレベルにあることが確認されていなければならない。
  - (3) 遺伝学的検査を担当する施設は常に新しい遺伝医学的情報を得て、診断精度の向上を図らなければならない。
  - (4) 遺伝学的検査は試料採取の容易さのため、採血などの医療行為を伴わずに技術的に可能である場合がある。このような場合であっても、遺伝学的検査は、しかるべき医療機関を通さずに行うことがあってはならない。
2. 遺伝学的検査及びそれに関連する遺伝カウンセリングなどの遺伝医療に関与する者は、検査を受ける人(以下、「被検者」という)、血縁者及びその家族の人権を尊重しなければならない。また、被検者及び血縁者が特定の核型(染色体構成)、遺伝子型、ハプロタイプおよび表現型を保有するが故に不当な差別(遺伝的差別)を受けることがないように、また、必要に応じて適切な医療及び臨床心理的、社会的支援を受けることができるように努めるべきである。
3. 遺伝学的検査を実施する場合には、事前に担当医師が被検者から当該遺伝学的検査に関するインフォームド・コンセントを得なければならない。
  - (1) インフォームド・コンセントを得るための説明に際しては、検査の目的、方法、予想される検査結果、内容(想定される被検者の利益・不利益を含む)、精度(特に不可避な診断限界)、被検者のとり得る選択肢、実施にあたっての医療上の危険性などについての正確な情報を、遺漏なく、かつ被検者が十分に理解できるよう、わかりやすく説明しなければならない。説明は口頭に加えて、文書を用いて行わなければならない。
  - (2) 遺伝学的検査を受けるか否かは、それを受ける者の自由意思に基づいて決定されなければならない。担当医師は、説明に当たって、被検者は検査を受けないという選択が可能であること、検査を受けても、途中で中止を申し出ることができること、検査後その情報開示を拒否することもできること、検査を受けないか又は中止を申し出ても、それによる不利益を被ることはないことを説明しなければならない。但し、その場合には遺伝学的検査の結果が得られないことによる医療上の不利益があり得ることについても正確に伝えられなければならない。医療者は

被検者の決定を尊重し、それに沿って最善の医療が受けられるよう努力しなければならない。

- (3) 未成年者など、自由意思に基づいて決定を行うことが困難な場合には、本人に代わって検査の実施を承諾することのできる地位にある者の代諾を得なければならない。この場合、できる限り被検者本人の理解を得るために努力し、代諾の必要性についての判断は慎重になされるべきである。代諾は、親権者、後見人、成年後見人などの代諾者により行われ、代諾者は被検者の将来にわたる利益を最大限に保護するよう努めなければならない。
  - (4) インフォームド・コンセントを得る際の説明にあたって、遺伝についての基礎的事項を説明する中で、遺伝学的情報が血縁者間で一部共有されていることに言及し、得られた個人の遺伝学的情報が血縁者のために有用である可能性があるときは、積極的に血縁者への開示を行うべきであることについて、被検者の理解を得るよう、担当医師は努力しなければならない。
4. 遺伝学的検査は次の場合には行わないこともあり得る。
- (1) 被検者が遺伝学的検査の実施を要求しても、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は、その理由をよく説明した上で、検査の施行を拒否することができる。但し、自己の信条を理由として検査を行わない場合には、他の医療機関を紹介することが考慮されなければならない。
  - (2) 治療法または予防法が確立されていない成人期以後に発症する遺伝性疾患について、小児期に遺伝学的検査を行うことは、基本的に避けるべきである。
  - (3) 将来の自由意思の保護という観点から、未成年者に対する遺伝学的検査は、検査結果により直ちに治療・予防措置が可能な場合や緊急を要する場合を除き、本人が成人に達するまで保留するべきである。
5. 検査のために得られた試料（以下、試料という）は原則として当該検査の目的以外の目的に使用してはならない。
- (1) 将来において試料を被検者およびその家族の利益のため、別の遺伝学的検査に用いることが予想される場合には、その時点で予想される遺伝学的検査の内容、試料の保存方法を明確にした上で、あらかじめ試料の保管についてのインフォームド・コンセントを得なければならない。
  - (2) 保存された試料を新たな遺伝学的検査に用いる場合は、その検査に対するインフォームド・コンセントを新たに得なければならない。
  - (3) 検査のために得られた試料を研究目的に使用する場合には「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に關する倫理指針」（文部科学省、厚生労働省、経済産業省）<sup>7)</sup>を遵守しなければならない。
6. 遺伝学的検査のための試料は厳格に保管し、また個人識別情報及び検査結果としての個人遺伝学的情報はその機密性を保護しなければならない。
- (1) 一般医療情報と、特定の個人に連結された遺伝学的情報とは、原則として区別して保管されるべきである。
  - (2) 個人識別情報及び個人の遺伝学的情報は守秘義務の対象であり、担当医師、遺伝カウンセリング担当者及び医療機関の責任者は、それらが第三者に漏洩されることのないよう厳格に保護、管理しなければならない。
  - (3) 遺伝学的検査の一部を他の検査機関・施設に委託するときには、試料を事前に匿名化し、個人識別情報を秘匿しなければならない<sup>7),10)12)</sup>。
7. 遺伝学的検査を担当する医療機関及び検査施設は、一般市民に対し、正しい理解が得られるような適切な情報を提供する必要がある。臨床の有用性が確立していない遺伝学的検査は行うべきではない。

い。また遺伝学的検査を行うことを宣伝広告するべきではない<sup>4)12)</sup>。

### Ⅲ. 遺伝学的検査の結果の開示

1. 被検者は、検査の結果を「知る権利」及び「知らないでいる権利」を有し、いずれの権利も尊重されなければならない。
  2. 検査結果を開示するにあたっては、開示を希望するか否かについて被検者の意思を尊重しなければならない。得られた個人に関する遺伝学的情報は守秘義務の対象になり、被検者本人の承諾がない限り、基本的に血縁者を含む第三者に開示することは許されない。また仮に被検者の承諾があった場合でも、雇用者、保険会社、学校から検査結果にアクセスするようなことがあってはならない。
  3. 検査結果の開示にあたっては、担当医師は被検者が理解できる平易な言葉で説明しなければならない。検査が不成功であった場合にはその旨を、また診断が確定しない場合には判明した結果と診断不可能である旨を被検者に伝えなければならない。
  4. 遺伝学的検査に従事する者は、検査の結果が何らかの差別に利用されることのないように、常に慎重かつ特別な配慮を払わなければならない。
  5. 担当医師は、検査結果の開示と説明に際して、被検者単独であるよりも被検者が信頼する人物の同席が望ましいと判断する場合には、これを勧めるべきである。
  6. 検査結果は、被検者の同意を得て、血縁者に開示することができる。被検者の同意が得られない場合、以下の条件をすべて満たす場合に限り、被検者の検査結果を血縁者に開示することが可能である<sup>4,5)</sup>。但し、被検者の同意が得られない場合の開示の可否は、担当医師の判断のみによるのではなく、所轄の倫理委員会などの判断に委ねるべきである。
    - (1) 被検者の診断結果が血縁者における重大な疾患の発症予防や治療に役立つ情報として利用できること
    - (2) 開示することにより、その血縁者が被る重大な不利益を防止できると判断されること
    - (3) 繰り返し被検者に説明しても、血縁者への開示に同意が得られないこと
    - (4) 被検者の検査結果について、被検者の血縁者から開示の要望があること
    - (5) 血縁者に開示しても、被検者が不当な差別を受けないと判断されること
    - (6) 開示は、その疾患に限り、かつ血縁者の診断、予防、治療を目的とすること
- Ⅳ. 遺伝学的検査と遺伝カウンセリング
1. 遺伝学的検査は、十分な遺伝カウンセリングを行った後に実施する。
  2. 遺伝カウンセリングは、十分な遺伝医学的知識・経験をもち、遺伝カウンセリングに熟した臨床遺伝専門医<sup>6)</sup>などにより被検者の心理状態をつねに把握しながら行われるべきである。遺伝カウンセリング担当者は、必要に応じて、精神科医、臨床心理専門職、遺伝看護師、ソーシャルワーカーなどの協力を求め、チームで行うことが望ましい。
  3. 遺伝カウンセリング担当者ではできる限り、正確で最新の関連情報を被検者に提供するように努めなければならない。これには疾患の頻度、自然歴、再発率（遺伝的予後）、さらに保因者検査、出生前検査、発症前検査、易罹患性検査などの遺伝学的検査の意味についての情報が含まれる。遺伝カウンセリング担当者は、遺伝性疾患が、同一疾患であっても、その遺伝子変異、臨床像、予後、治療効果などにおいて異質性に富むことが多いことについて、十分留意しなければならない。

4. 遺伝カウンセリング担当者は被検者が理解できる平易な言葉を用い、被検者が十分理解していることをつねに確認しながら遺伝カウンセリングを進めるべきである。被検者の依頼がある場合、又はその必要があると判断される場合は、被検者以外の人物の同席を考慮する。
5. 遺伝カウンセリングの内容は、一般診療録とは別の遺伝カウンセリング記録簿に記載し、一定期間保存する。
6. 被検者が望んだ場合、被検者が自由意思で決定できるように、遺伝カウンセリングは継続して行われなければならない。また必要に応じて、臨床心理的、社会的支援を含めた、医療・福祉面での対応について、情報が与えられるべきである。
7. 遺伝学的診断結果が、担当医師によって、被検者の血縁者にも開示されるような場合には（例えば前節Ⅲ-6）、臨床遺伝専門医の紹介など、その血縁者が遺伝カウンセリングを受けられるように配慮する。
8. 遺伝カウンセリングは、遺伝学的検査の実施後も、必要に応じて行われるべきである。

## V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点

### 1. 発症者を対象とする遺伝学的検査

- (1) 遺伝学的検査は、発症者の確定診断を目的として行われることがある。
- (2) 発症者の確定診断の目的で行われる遺伝学的検査の場合も、結果的にその情報が、血縁者に影響を与える可能性があることについて、検査前に十分説明し、理解を得ておかなければならない。
- (3) 血縁者の発症前診断、易罹患性診断、保因者診断などを行うための情報を得ることを第一の目的として、既に臨床診断が確定している患者に対して、疾患の原因となっている遺伝子変異などを解析することがある。この場合は、得られた情報が適切に血縁者に開示されるか、あるいは利用されることによってはじめて意味のある遺伝学的検査となること、疾患の原因となる遺伝子変異が見出されなくても、本人の臨床診断に影響しないことを、検査の前に被検者に十分説明し、理解を得ておかなければならない。

### 2. 保因者<sup>7</sup>の判定を目的とする遺伝学的検査

- (1) 遺伝学的検査は、家系内に常染色体劣性遺伝病やX連鎖劣性遺伝病、染色体不均衡型構造異常の患者がいる場合、当事者が保因者であるかどうかを明らかにし、将来、子孫が同じ遺伝病に罹患する可能性を予測するための保因者検査として行われることがある。
- (2) 保因者検査を行うにあたっては、被検者に対して、その検査が直接本人の健康管理に役立つ情報を得る目的のものではなく、将来の生殖行動に役立つ可能性のある情報を得るために行われるものであることを十分に説明し、理解を得なければならない。
- (3) 将来の自由意思の保護という観点から、小児に対する保因者診断は基本的に行われるべきではない。
- (4) 保因者検査を行う場合には、担当医師及び関係者は、診断の結果明らかになる遺伝的特徴に基づいて、被検者及びその血縁者並びに家族が差別を受ける可能性について十分に配慮しなければならない。

### 3. 発症予測を目的とする遺伝学的検査<sup>14) - 16)</sup>

- (1) 発症を予測する遺伝学的検査には、単一遺伝子の変異でほぼ完全に発症を予測することのでき

る発症前検査と、多因子疾患の罹患性の程度もしくは罹病リスクを予測する易罹患性検査がある。

- (2) 発症予測を目的とする遺伝学的検査の対象者は、一般に健常者であるため、厳格なプライバシーの保護及び適切な心理的援助が措置されなければならない。特に就学、雇用及び昇進、並びに保険加入などに際して、差別を受けることのないように、配慮しなければならない。

### A. 発症前検査

- 1) 有効な治療法及び予防法の確立されていない疾患の発症前検査においては、以下のすべての要件が満たされない限り、行ってはならない。
  - (a) 被検者は判断能力のある成人であり、被検者が自発的に発症前検査を希望していること。
  - (b) 同一家系内の罹患者の遺伝子変異が判明しているなど、遺伝学的検査によって確実に診断できること。
  - (c) 被検者は当該疾患の遺伝形式、臨床的特徴、遺伝学的検査法の詳細についてよく理解しており、検査の結果が陽性であった場合の将来設計について熟慮していること。
  - (d) 遺伝学的検査後及び結果が陽性であった場合には発症後においても、臨床心理的、社会的支援を含むケア及び治療を行う医療機関が利用できること。
- 2) 有効な治療法及び予防法が確立されていない疾患の発症前検査は、前項の要件がすべて満たされている場合に限り、かつ当該疾患の専門医、臨床遺伝専門医、精神医学専門医などを含む複数の医師により、可能な限り、臨床心理専門職、看護師、ソーシャルワーカーなどの協力を得て、複数回の遺伝カウンセリングを行った上で、検査の実施の可否を慎重に決定する。

### B. 易罹患性検査

- 1) 多因子疾患などに関する易罹患性検査を行う場合には、検査の感度、特異度、陽性・陰性結果の正診率などが十分なレベルにあることを確認しなければならない。
- 2) 易罹患性検査に際しては、担当医師は、遺伝子（DNA）変異が同定されても、その発症は疾患により一様ではなく、浸透率や罹患性に対する効果（寄与率）などに依存すること、また、検査目標とする遺伝子に変異が見出されない場合であっても発症する可能性が否定できないことなどについて、被検者に十分に説明し、理解を求めなければならない。（Ⅱ-1-(2)を参照）<sup>8</sup>

### C. 家族性腫瘍に関する検査

- 1) 易罹患性検査のうち、家族性腫瘍に関する検査に関しては、関連遺伝子の多様性に配慮した、慎重な対応がなされなければならない。
- 2) 家族性腫瘍の易罹患性検査に関しては、本ガイドラインに加えて、家族性腫瘍研究会の「家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれに応じた診療に関するガイドライン」<sup>11)</sup>に準拠する。
- 3) 家族性腫瘍の易罹患性検査を行うにあたっては、検査の感度、特異度、陽性・陰性結果の正診率などが十分なレベルにあることが確認されていなければならない。（Ⅱ-1-(2)を参照）

### 4. 薬物に対する反応性の個体差を判定することを目的とする遺伝学的検査<sup>9)</sup>

薬物代謝酵素の遺伝子多型検査による薬剤感受性診断は、直接治療に役立て得る情報であり、有用性が高いと考えられるが、この情報が遺伝的差別などに誤用されることのないよう、他の目的の遺伝学的検査と同様の注意が必要である。

### 5. 出生前検査と出生前診断

- (1) 妊娠前半期に行なわれる出生前検査及び診断には、羊水、絨毛、その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法、及び超音波検査などを用いた物理学的方法などがある。

- (2) 出生前検査及び診断として遺伝学的検査及び診断を行うにあたっては、倫理的及び社会的問題を包含していることに留意しなければならない、とくに以下の点に注意して実施しなければならない。
- (a) 胎児が罹患児である可能性（リスク）、検査法の診断限界、母体・胎児に対する危険性、副作用などについて検査前によく説明し、十分な遺伝カウンセリングを行うこと。
  - (b) 検査の実施は、十分な基礎的研修を行い、安全かつ確実な検査技術を習得した産婦人科医により、またはその指導のもとに行われること。
- (3) 絨毛採取、羊水穿刺など、侵襲的な出生前検査・診断は下記のような場合の妊娠について、夫婦からの希望<sup>10</sup>があり、検査の意義について十分な理解が得られた場合に行う。
- (a) 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合
  - (b) 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合
  - (c) 高齢妊娠の場合
  - (d) 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤な X 連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
  - (e) 夫婦のいずれもが、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
  - (f) 夫婦のいずれかが、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
  - (g) その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合
- (4) 重篤な X 連鎖遺伝病のために検査が行われる場合を除き、胎児の性別を告げてはならない。
- (5) 出生前診断技術の精度管理については、常にその向上に務めなければならない。
- (6) 母体血清マーカー検査の取り扱いに関しては、厚生科学審議会先端医療技術評価部会出生前診断に関する専門委員会による「母体血清マーカー検査に関する見解」<sup>17)</sup>、日本人類遺伝学会倫理審議委員会による「母体血清マーカー検査に関する見解」<sup>18)</sup>、及び日本産科婦人科学会周産期委員会による報告「母体血清マーカー検査に関する見解について」<sup>19)</sup>を十分に尊重して施行する。
- (7) 着床前検査及び診断は、極めて高度な知識・技術を要する未だ研究段階にある遺伝学的検査を用いた医療技術であり、倫理的側面からもより慎重に取り扱わなければならない。実施に際しては、日本産科婦人科学会会告「着床前診断に関する見解」に準拠する<sup>20) 21)</sup>。

## 6. 新生児マススクリーニング検査

- (1) 新生児マススクリーニング検査は、新生児の先天性疾患を早期に診断し、早期治療により、発病率、死亡率を低下させることを目的として行う。
- (2) 新生児が、もしこの検査を受ける機会を失えば、発病、死亡などの不利益を被る可能性があることから、担当医師は、この検査の意義について両親に積極的に説明し、検査実施についての同意（代諾）を得たうえで、この検査を実施することが望ましい。担当医師は新生児マススクリーニング検査が遺伝学的情報を扱う検査であることを十分に認識し、スクリーニングによって発見・診断された新生児の両親に対する適切な遺伝カウンセリングを考慮しなければならない。

## おわりに

遺伝医学関連学会はこの「遺伝学的検査に関するガイドライン」を制定したが、このガイドラインの遵守を期待できる範囲は、基本的には、遺伝医学関連学会の会員内にとどまる。このガイドラインに反して、非倫理的、非社会的、または不適切と考えられる遺伝学的検査が行われても、それが会員以外の者による遺伝学的検査であれば、このガイドラインのみではそうした行為を規制し、防止することはできない。したがって、今後は、日本遺伝子診療学会が要望したように<sup>22)</sup>、また他国でも指摘されているように、遺伝学的検査そのものの公的機関による評価体制、監視体制を整える必要がある<sup>23)</sup>。特に、遺伝学的検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性が十分なレベルにあることを確認するため

の公的審査機関の設置、および常に新しい情報の提供と診断精度の向上を図るため、検査後の追跡調査を含め、公的機関による精度管理の実施が必要である。このことにより、被検者は遺伝学的検査から医学的恩恵を得ることができ一方で、不必要な、また無意味な遺伝学的検査をできるだけ排除することが可能になる。もとより遺伝学的情報の守秘義務の堅持も重要な課題であり、これに対する十分な認識と対応が不可欠である。こうした配慮の下で遺伝学的検査が実施されなければ、必要な遺伝学的検査であっても、例えば遺伝的差別を怖れて検査を受けない人が出てくる可能性もある。このガイドラインを基礎にして、わが国が、法整備も含めて、人権の保護のうえに、より実効的な遺伝学的検査体制が確立されることを望む。

## 提言

- (1) 遺伝学的検査の分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性が十分なレベルにあることを確認するため、公的審査機関の設置が必要である。
- (2) 遺伝学的検査を担当する施設は、常に新しい情報を得て、診断精度の向上を図るため、検査後の追跡調査をふくめ、公的機関などによる一定の（精度）管理の下に置かれるべきである。
- (3) 遺伝カウンセリングを含めた総合的な臨床遺伝医療の充実のためには、臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーの養成が不可欠であり、制度の確立・教育の充実が必要である。
- (4) さらにゲノム研究など先端医学研究の臨床応用とその成果を国民に還元するための基盤整備の一環として遺伝医療体制の充実の重要性を再認識し、財政的措置を含む科学技術・保健医療政策が推進されるべきである。

- 1) 「遺伝医学の倫理的諸問題および遺伝サービスの提供に関するガイドライン」WHO, 1995. (松田一郎監修, 福嶋義光編纂, 日本語訳: 小児病院臨床遺伝懇話会有志)
- 2) 「遺伝医学と遺伝サービスにおける倫理的諸問題に関して提案された国際的ガイドライン」WHO, 1998. (松田一郎監修, 福嶋義光編纂, 日本語訳: 松田一郎, 友枝かえで)
- 3) 「遺伝医学における倫理的諸問題の再検討」(WHO/HGN/ETH/00.4) 2002. (松田一郎監修, 福嶋義光編纂, 日本語訳: 日本人類遺伝学会会員有志)
- 4) 「企業・医療施設による遺伝子検査に関する見解」日本人類遺伝学会, 日本臨床遺伝学会, 日本遺伝子診療学会, 日本小児遺伝学会, 日本先天代謝異常学会, 家族性腫瘍研究会, 2000.
- 5) 「遺伝子解析研究に付随する倫理問題等に対応するための指針」厚生科学審議会・先端医療技術評価部会, 2000.
- 6) 「ヒトゲノム研究に関する基本原則」科学技術会議生命倫理委員会・ヒトゲノム研究小委員会, 2000.
- 7) 「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」文部科学省・厚生労働省・経済産業省, 2001. ([http://www.mext.go.jp/a\\_menu/shinkou/seimei/genomeshin/index.htm](http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genomeshin/index.htm))
- 8) 「遺伝カウンセリング・出生前診断に関するガイドライン」日本人類遺伝学会, Jpn J Hum Genet 40 (1), 1995.
- 9) 「遺伝性疾患の遺伝子診断に関するガイドライン」日本人類遺伝学会, Jpn J Hum Genet 40 (4), 1995. J Hum Genet 45 (2), 2001.
- 10) 「遺伝学的検査に関するガイドライン」日本人類遺伝学会, J Hum Genet 45 (2), 2001.
- 11) 「家族性腫瘍における遺伝子診断の研究とこれを応用した診療に関するガイドライン」家族性腫瘍研究会, 2000. (<http://www.k3.dion.ne.jp/jsft/guid.htm>)
- 12) 「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」社団法人日本衛生検査所協会, 2001. (<http://www.jrcla.or.jp/info/info/dna.pdf>)
- 13) 「遺伝子医学と地域医療」についての報告, 日本医師会, 第VII次生命倫理懇談会, 2001. (<http://www.jshg.jp/pdf/jma.pdf>)
- 14) "Promoting Safe and Effective Genetic Testing in the United States - Final Report of Task Force on Genetic Testing", Holtzman NA, Watson MS eds. Johns Hopkins Univ Press, 1998. (要旨の日本語訳は日本人類遺伝学会のホームページ (<http://www.jshg.jp/>) に収録)
- 15) "Secretary's Advisory Committee on Genetic Testing: Enhancing the Oversight of Genetic Tests: Recommendations of the SACGT", April 19, 2000. (<http://www4.od.nih.gov/oba/sacgt.htm>) (日本語訳は日本人類遺伝学会ホームページ (<http://www.jshg.jp/>) に掲載)
- 16) "Guidelines for the Molecular Genetics Predictive Test in Huntington's Disease", World Federation of Neurology/Inter-national Huntington Association. Neurology 44, 1533-1536, 1994.
- 17) 「母体血清マーカー検査に関する見解」厚生科学審議会先端医療技術評価部会・出生前診断に関する専門委員会, 1999. ([http://www1.mhlw.go.jp/houdou/1107/h0721-1\\_18.html](http://www1.mhlw.go.jp/houdou/1107/h0721-1_18.html))
- 18) 「母体血清マーカー検査に関する見解」日本人類遺伝学会倫理審議委員会, J Hum Genet, 1998.
- 19) 「母体血清マーカー検査に関する見解について」寺尾俊彦・周産期委員会報告, 日本産科婦人科学会雑誌 51, 823-826, 1999.
- 20) 「ヒトの体外受精・胚移植の臨床応用の範囲」についての見解, 日本産科婦人科学会, 1998.
- 21) 「胎前診断」に関する見解, 日本産科婦人科学会, 1998.
- 22) 「遺伝子検査の妥当性と有用性に関する評価機構の早期設置を要する緊急アピール」, 日本遺伝子診療学会, 2002.
- 23) Editorial: Getting a Grip on Genetic Testing. Nature Medicine 9, 147, 2003.

1. 研究については3省(文部科学省, 厚生労働省, 経済産業省)の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」, 検査受託に関しては社団法人日本衛生検査所協会の「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」があるが, フィットネスクラブなどと提携し, 肥満になりやすいかどうかの体質診断と称して遺伝子解析を請け負うベンチャー企業の活動を規制する枠組みは今のところない。今後, 国として遺伝学的検査に関して何らかの方針を立てることを強く要望するものである。
2. 遺伝子変異には生殖細胞系列遺伝子変異と体細胞遺伝子変異がある。前者は個体を形成するすべての細胞に共通して存在し, 遺伝学的情報として子孫に伝えられる変異であり, 末梢血液, 皮膚線維芽細胞などを用いて検査することが可能である。後者は受精後もしくは出生後に体細胞において後天的に獲得される遺伝子変異であり, 主として悪性腫瘍などにみられる変異である。この場合は直接, その腫瘍化した細胞もしくは組織を用いて検査することが必要である。
3. 総合的な臨床遺伝医療とは医師による情報提供だけでなく, できるだけ専門の異なる複数の医師, さらに医師以外のコメディカルメンバーを含めたチーム医療として対応することを意味している。多くの遺伝性疾患についてはまだ適切な治療法が開発されていない状況にあるので, 臨床遺伝医療は, 場合によっては, フォローアップを含む一生にわたる支援体制に基づくケアとして位置づけられなければならないことにも留意すべきである。
4. 分析的妥当性は検査法が確立しており, 再現性の高い結果が得られるなど精度管理が適切に行われていることである。臨床的妥当性とは検査結果の意味づけが十分になされていること, すなわち, 感度, 特異度, 陽性中率などのデータがそろっていることである。臨床的有用性とは検査の対象となっている疾患の診断がつけられることにより, 今後の見通しについての情報が得られたり, 適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど臨床上のメリットがあることである。
5. 仮に血縁者の被害防止に直接役立つ情報であっても本人の承諾がなければ情報を開示することは許容されないとする少数意見があった。
6. 現在, わが国には, 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で「臨床遺伝専門医」を認定する「臨床遺伝専門医制度」がある。また, 医師のみならず, 看護師, 心理職などコメディカルスタッフも含めた遺伝医療従事者の養成に力を注ぎ, 利用者の依頼に応じていく必要がある。
7. ここでいう保因者とは遺伝子変異あるいは染色体構造異常を有しているものの, 現在および将来にわたって発症しない者をいう。常染色体劣性遺伝病やX連鎖劣性遺伝病, 染色体均衡型構造異常, および浸透率の低い常染色体優性遺伝病ではこのような状態が起こりうる。遅発性の常染色体優性遺伝病で遺伝子変異は有しているものの, まだ発症に至らない者については, ここでは未発症者という表現を用いる。
8. 肥満へのなりやすさや飲酒に対する影響などを調べるいわゆる体質診断とよばれるものも, 多因子疾患の易罹患性検査と位置づけて対応すべきである。ただし, こうした検査については, 検査の感度, 特異度, 陽性・陰性結果の正診率などについて説得力のある結果が出ていないのが現状である。また, それらが検証された後でも, この検査は医療行為として行われるべきであり, 例えばフィットネスクラブなど医療機関以外で行われることがあってはならない。
9. 薬剤の効果が副作用に個人差があることはよく知られている。最近, いくつかの薬物代謝酵素の遺伝子多型がこの個人差に関係していることが明らかにされてきた。薬剤を投与する前に遺伝学的検査を行い, 個々の薬剤の有効性や副作用について予知できるようになれば, 患者に対して大きな便益が期待できる。したがって, 今後そうした遺伝学的検査の必要性が高まることが予想される。
10. 夫婦の希望が最終的に一致しない場合は, 妊娠の希望が優先されるという意見がある。



## ◆ 遺伝学的検査に関連する用語の解説 ◆

### 易罹患性検査 (疾患感受性検査, 素因検査, 体質検査)

易罹患性検査とは、単一遺伝子病に比べて浸透率あるいは個々の遺伝子の表現型に及ぼす効果がそれほど高くない疾患 (癌, 心臓病, 糖尿病など) についての予測的遺伝学的検査を指す。易罹患性検査は確率的なので、結果が陽性でも罹患するとは限らないし、陰性でも罹患しないとは言いきれない。臨床応用には、この検査の感度、特異度、陽性的中率、陰性的中率などが問題になる。

### 遺伝カウンセリング

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子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。遺伝カウンセリングは決して一方的な遺伝医学的情報提供だけではないことに留意すべきである。

### 遺伝学的検査

遺伝学的検査 (genetic testing) とは、遺伝性疾患を診断する目的で、ヒトの DNA, RNA, 染色体, タンパク質 (ペプチド), 代謝産物を解析もしくは測定することである。この目的には確定診断のための検査、保因者検査、発症前検査、易罹患性検査、薬理遺伝学的検査、出生前検査、新生児スクリーニングなどが含まれる。通常、純粋に研究目的で行われるヒトゲノム・遺伝子解析や生化学的解析、細胞病理学的解析、および法医学的検査は含まない。

### 遺伝学的情報

遺伝学的情報とは、遺伝学的検査により、DNA, RNA, 染色体, タンパク質 (ペプチド), 代謝産物などから直接得られる医療情報の他、家族歴などからそれらの存在を推定しうる家系情報も含まれる。

### 遺伝サービス

遺伝サービスとは、遺伝医学および遺伝性疾患に関係した健康サービスを意味する。これには遺伝学的情報や遺伝学的検査、遺伝学教育、遺伝カウンセリングへのアクセス、患者支援団体への紹介などが含まれる。

### 遺伝子

DNA (デオキシリボ核酸) 分子中の主にタンパク質の合成に関与する機能単位。DNA はアデニン (A), シトシン (C), グアニン (G), チミン (T) の 4 塩基が一定の配列で並ぶ。DNA 各鎖の A と T, G と C が水素結合し安定した二重らせん構造をとっている。ヒトの場合、塩基数は 32 億で、このうち約 5% が RNA に転写され、タンパク質の合成に関与する。これが (構造) 遺伝子であり、その数は約 3 万個と推定されている。

### 遺伝子治療

遺伝子治療とは、ベクター (運び屋) に組み込んで、もしくはそのまま外来遺伝子を生体に導入し、目標とする細胞または組織で意図したタンパク質を合成させて、治療目的を達成する手技のことをいい、現在は遺伝病よりむしろ癌の治療に応用されている。

### 遺伝子多型

ある遺伝子座において、塩基配列の異なるアレル (対立遺伝子) が複数存在し、それが集団中で 1% 以上の頻度で存在するとき、多型と定義される。普通、その遺伝子多型が直接遺伝病の原因と結びつくことはない。したがって、頻度が 1% 以下で単一遺伝子病の原因となるような変異は多型には含まないが、1 塩基置換による遺伝子多型 (single nucleotide polymorphisms : SNPs) が多因子病の発症リスクと関連することがあり、現在、多因子疾患の病態解明のために遺伝子多型解析研究が進められている。

### 遺伝子変異

遺伝子内に塩基の変化、塩基置換 (他の塩基と置き換わる)、欠失 (塩基が抜け落ちる)、挿入 (他の塩基が入り込む) など様々な変異が起き、その結果、表現型に異常をきたすことがある。変異によってアミノ酸の置換を伴うようなミスセンス変異や、ポリペプチドが合成されなくなるようなナンセンス変異などがある。遺伝子変異は、狭義では疾患に直接関係する病的なものを指すが、広義では遺伝子多型も含めることがある。そのため、本ガイドラインでは遺伝子多型を特に「DNA 変異」とも記述した。

### 遺伝性疾患

遺伝性疾患 (genetic disease) は単一遺伝子病 (メンデル遺伝病)、染色体異常、多因子 (遺伝) 疾患の 3 群に分類するのが一般的である。病因となる遺伝子変異や染色体異常が親から子に垂直伝達される疾患群 (inherited disease) だけではなく、親に遺伝子変異がなくても配偶子形成期に遺伝子変異が生じ、遺伝子変異をもつ配偶子が受精し遺伝性疾患の個体が発生する場合もある。後者の場合、遺伝子変異は親から子に垂直伝達されていないが遺伝性疾患である。家族性疾患という表現もあるが、これは必ずしも遺伝性を意味しない。遺伝性疾患のこともあるが、感染、催奇形因子などの外的要因が関与する場合もある。

### 遺伝的差別

個人またはその家族のゲノムや遺伝子が、実際にまたは予測的に正常ゲノムや遺伝子とは異なっているという理由だけで差別を受けることと定義されている。変異遺伝子により顕在化した障害をもつために受ける差別は障害者差別であり、遺伝的差別とは異なる。

### 核型 (カリオタイプ)

個体もしくは細胞中の染色体構成のこと。例えば、正常女性の核型は 46,XX で、ダウン症候群男性は 47,XY,+21 と表記される。核型表記の国際命名法 (ISCN95) がある。

### 逆選択

保険を掛ける人が、保険業者に自己のハンチントン病などの遺伝病の発症リスクが高いなどの遺伝学的情報を開示せずに高額な生命保険に加入した場合、保険数理的に公平性を崩す可能性が生ずる。これを逆選択と呼ぶ (進化に関する遺伝学的用語である reverse selection も逆選択と訳されるが、全く関係がない事柄なので注意が必要)。

### 出生前検査 (診断)

遺伝学的出生前検査 (診断) とは、絨毛、羊水、羊水細胞などを用いて胎児の遺伝学的または先天的障害の有無を知る目的で行われる染色体検査、生化学的検査、細胞学的検査などである。絨毛は妊娠 10 ~ 11 週に、羊水・羊水細胞は妊娠 15 ~ 17 週に採取するのが一般的である。他に胎児血や胎児組織などを採取して検査する場合もある。

## 浸透率

浸透率とは変異遺伝子を有している者のうち、その変異遺伝子が関与する疾患を発症している者の割合をいう。出生時にすでに発現する疾患での浸透率と、遅発性に発症する疾患での年齢依存性浸透率とがある。後者の場合の浸透率は生涯リスク（ライフタイム・リスク）と同義語になる。

## 生殖細胞系列

受精卵細胞の遺伝子型・核型を保持している受精卵由来の系列の細胞群。遺伝子型や核型が変化した癌細胞などは含まない。

## 生命倫理

「学際的環境における様々な倫理学的方法論を用いながら進める生命科学とヘルスケア（道徳的展望、意思決定、行為、政策を含む）の道徳的な階次元に関する体系的な研究（ジョージタウン大学編集：生命倫理百科事典）」と定義され、個人の尊厳、自律の尊重、仁慈、被害防止、正義（公正）の原則が含まれる。

## 着床前診断

着床前診断とは、体外受精が成功し、卵割が進んだ3日後の胚から1ないし2個の細胞を採取し、染色体検査、または遺伝子解析を行う手技で、この方法で目的とする受精卵を選出し、それを母体子宮内に戻して、着床（妊娠）させる。

## 発症前検査

ある特定の遺伝病、例えばハンチントン病のような遅発性の常染色体優性遺伝病で、浸透率が極めて高い（ほぼ100%）疾患について、その家族歴をもつ健常者を対象に発症前に遺伝子検査を行うこと。ただし、正確な発症年齢や病状の重症度などは予測できない場合が多い（易罹患性検査の項を参照のこと）。

## ハプロタイプ

相同染色体の片方に隣接して局在する一連のアレル型。近接したアレル型は連鎖することが多い（連鎖不平衡）。

## 母体血清マーカー検査

妊婦血清中の $\alpha$ フェトプロテイン、フリー $\beta$ ヒト絨毛性ゴナドトロピン（あるいはトータルヒト絨毛性ゴナドトロピン）、非抱合型エストリオールなどを測定し、それらの測定結果と採血時の正確な妊娠週数を基にして、胎児が21トリソミーや18トリソミーなどに罹患している確率を算出する検査である。ただし、確定診断を行うためには出生前染色体検査が必要である。

## 遺伝医学関連学会合同倫理委員会構成員（五十音順）

荒木 勤	日本医科大学医学部産婦人科学
位田隆一	京都大学大学院法学研究科
上田國寛	京都大学化学研究所
衛藤義勝	東京慈恵会医科大学小児科学
大澤真木子	東京女子医科大学医学部小児科学
小野正恵	東京通信病院
黒木良和	神奈川県立こども医療センター
小杉真司	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部
佐藤孝道	聖路加国際病院
菅野純夫	東京大学医科学研究所
鈴森 薫	名古屋市立大学大学院 生殖・遺伝学
玉井真理子	信州大学医学部保健学科
恒松由記子	国立成育医療センター
成澤邦明	東北大学名誉教授
新川詔夫	長崎大学医学部附属原爆後障害医療研究施設
野澤志朗	慶応義塾大学医学部産婦人科学
福嶋義光	信州大学医学部社会予防医学
前川真人	浜松医科大学臨床検査医学
松田一郎	熊本大学名誉教授
三輪史朗	冲中記念成人病研究所
Darryl Macer	Eubios Ethics Institute

## 作業部会構成員（五十音順）

位田隆一	京都大学大学院法学研究科
小野正恵	東京通信病院
玉井真理子	信州大学医学部保健学科
恒松由記子	国立成育医療センター
福嶋義光	信州大学医学部社会予防医学
松田一郎	熊本大学名誉教授

索引

◆ キーワード INDEX

◆ 英数字

13 トリソミー	036
18 トリソミー	042
ACCE	099
EBM	129
GeneReviews	131
GeneTests	131
genetopia	130
GKP	170
HFEA	168
HGC	169
NT (nuchal translucency)	115
OMIM	131
UK バイオバンク	167
Wrongful Birth 訴訟	084
X 連鎖	051
◆ ア行	
医師患者関係	152
遺伝	011
遺伝医学的情報	128
遺伝医療情報	128
遺伝カウンセリング	016, 092, 111, 123, 180
遺伝学	011
遺伝学的検査	099
遺伝学的検査に関するガイドライン	056, 121
遺伝学的検査の有用性	014
遺伝看護	111
遺伝子検査	099
遺伝子差別	186
遺伝子至上主義	012
遺伝子診断	177

遺伝疾患	100
遺伝子例外主義	159
遺伝性疾患	112
遺伝性神経難病	071
遺伝性腫瘍	061
遺伝性脊髄小脳変性症	074
いでんネット	130
遺伝病	011
易罹患性診断	102
インターネット	128
ウェブサイト	128
ウェルカム財団	172

◆ カ行

ガイドライン	015, 181
確定診断	100
家族性腫瘍	061
家族の自律性	154
癌	062
筋緊張性ジストロフィー	071
刑事訴訟法	179
血管型エーラス・ダンロス症候群	090
幸福追求権	026
高齢妊娠	081
個人情報保護	055

◆ サ行

差別	021
自己情報コントロール権	155
疾患の重篤性	081
重篤な疾患	054
出生前診断	054, 071, 080, 103, 115, 166
守秘義務	156
知らない(まま)でいる権利	021, 147

自律	020
知る権利	021, 147
神経疾患	142
神経線維腫症1型	092, 112
親族に対する遺伝情報の提供	055
生殖細胞系列変異	011, 099
セイファー判決	153
全国遺伝子医療部門連絡会議	017
染色体異常症	037, 119
染色体検査	038, 099
選択の自由	027
先天異常症	036

◆ タ行

ターナー症候群	037
体細胞変異	011, 099
多因子疾患のリスク判定	013
ダウン症候群 (21 トリソミー)	042
墮胎	081
ダナ・センター	173
単一遺伝子疾患	089
着床前診断	085, 166, 178
中央診療部門	096
データベース	129
共に生きる	060
トリプレットリピート病	072

◆ ナ行

人間の尊厳	182
認定遺伝カウンセラー	016

◆ ハ行

胚保護法	178
発症前遺伝子診断	142

発症前診断	054, 071, 102
パブリック・コンサルテーション	169
非指示性	022
ヒト遺伝子解析	125
ヒトゲノムプロジェクト	121
ヒボクラテスの宣誓	150
表現促進現象	054
プライバシー	022, 152
ペイト判決	151
ヘルシンキ宣言	122
保因者	051
保因者診断	052, 102
母系遺伝	053
母体保護法	083
ポリグルタミン病	076

◆ マ行

ミトコンドリア	053
モロイ判決	156

◆ ヤ行

優生学 (優生思想)	024
羊水検査	080, 115
羊水染色体検査	047

◆ ラ行

臨床遺伝専門医	016
倫理	020
倫理観	083
倫理指針	122
倫理審査	122