

第1部

総論

1. 遺伝医療と社会

福嶋 義光

ヒトゲノム解析研究の進展により、遺伝情報は急速に日々の診療の場で利用されるようになってきている。疾病の予知・予防および個別化医療の基礎となる遺伝情報の有用性は極めて高いが、一方では、①個人に関する遺伝的易罹病性を予測しうることで、②世代を超えて、子孫を含めた家族・集団に対して重大な影響を与えうることで、③試料収集の時点では必ずしも明らかにはされていない情報を含みうることで、④個人または集団に対する文化的な重要性を有しうること (UNESCO: ヒト遺伝情報に関する国際宣言, 2003年) など通常の医療情報とは異なる側面があるため、慎重な取り扱いが求められている。

はじめに

遺伝医療とは、決して遺伝病患者のための医療だけを意味しているのではない。遺伝学の知識が役立てられるすべての医療と理解すべきである。確かに、従来の遺伝学は主にまれで重篤な単一遺伝子疾患や染色体異常を対象に研究が行われ、医療としての役割も診断および情報提供が中心で、治療・治癒に結びつけることができるものは限られていた。また、その恩恵を被ることのできる人々も、多く見積もっても全人口の数%に過ぎず、医学・医療全体からみると大きな分野とは考えられてこなかった。

しかし、1990年代からのヒトゲノム解析研究および遺伝医学研究の急速な進展により、ほぼすべての疾患の発症に遺伝子か関係していることが明らかにされつつあり、遺伝医療の概念も大幅な変更をせまられている。すなわち、遺伝医

キーワード

遺伝、遺伝病、遺伝学、生殖細胞系列変異、体細胞変異、遺伝子至上主義、多因子疾患のリスク判定、遺伝学的検査の有用性、ガイドライン、遺伝カウンセリング、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、全国遺伝子医療部門連絡会議

療の対象はまれな疾患の患者だけでなく、ほぼすべての疾患、すべての患者・家族、したがって社会を構成するすべての人々が関与しうる医療分野となったのである。

このような状況下、遺伝医療、特にわが国の遺伝医療には解決すべき課題が山積している。本稿では、わが国の遺伝医療が直面している課題と、それに対応するための様々な取り組みについて述べてみたい。

1. わかりにくい遺伝・遺伝学 concepts

1. 遺伝と遺伝病

遺伝とは親から子へその体質を伝える仕組みであり、その担い手が遺伝子で、生命の設計図にあたる。遺伝病というと、遺伝する病気で、両親が正常であれば遺伝病の子は生まれず、あるいは自分は健康なので遺伝病とは関係がないと思っている方が多い。しかし、遺伝病とは遺伝する病気という意味ではなく、染色体や遺伝子など遺伝要因が発症に関係している病気である。正常な両親からも遺伝病の子どもが生まれる可能性があり、現在は健康な人でも将来、遺伝病を発症する可能性がある。遺伝病は対岸の火事ではなく、誰にとっても身近な問題であり、人類はみな遺伝上の問題を抱えているといえるのだが、わが国では遺伝教育が十分にされていないこともあり、この点についての社会的認知度は極めて低い。

2. 遺伝学のイメージ

遺伝学は生物の種間の差異、種内集団間の差異、および個体間の差異を研究する多様性の科学であり、これらの差異を規定しているのは主として遺伝子であることから、遺伝子そのものや遺伝子発現、あるいは遺伝形質などを研究するのが遺伝学であると考えられている。しかし、遺伝学のイメージとしては、まれな遺伝病など特定の家系で世代を超えて伝わる形質を研究する遺伝学、細胞生物学や分子生物学の基礎科学としての遺伝学、あるいは新しい産業を生み出すバイオテクノロジーとしての遺伝学など様々であり、遺伝学の幅広い分野の全体像を理解することは容易なことではない。

3. 生殖細胞系列変異と体細胞変異

近年様々な遺伝子解析技術が開発され、種々の遺伝子・DNAなどを用いた検査が可能となっているが、生殖細胞系列変異を明らかにする検査と体細胞変異を明らかにする検査とは、遺伝カウンセリングの必要性や倫理的課題などが全く

2. 多因子疾患のリスク判定

現在、高血圧、糖尿病、心筋梗塞、アルツハイマー病、アレルギー疾患、骨粗鬆症などの多因子疾患の遺伝要因の解明に関する研究が進められている。その研究の中には、その疾患の発症に関連すると考えられる遺伝子の遺伝子多型 (SNPs) の頻度を患者群と健常群でみて、それぞれの遺伝子多型ごとの発症リスクを明らかにするものがある。この研究で、発症リスクが高くなる遺伝子多型を明らかにすることができれば、その疾患の病態解明につながり、ひいては新しい治療法・予防法の開発も期待でき、新しい医学の創造にもつながるので、このような研究を推進することにはたいへん大きな意義がある。しかし、この発症リスクの情報がすぐに医療の場で役立つものであるかについては、慎重に検討する必要がある。

アポリポタンパクの遺伝子多型とアルツハイマー病の発症リスクを例に考えてみよう。アポリポタンパクには、apo E2, apo E3, apo E4 の3型がある。現在わかっていることは、健常者集団では apo E4 をもつ人の頻度はおよそ10%であるが、アルツハイマー病患者集団では apo E4 をもつ人の頻度は約40%である。したがって、apo E4 をもっている人はアルツハイマー病の発症に関して、高リスクであるといえる。それでは、現在、健康な人がアポリポタンパクの遺伝子多型の検査を行い、apo E4 をもっていることがわかった場合、この人がアルツハイマー病に罹患する可能性はどの程度なのだろうか。一般集団のアルツハイマー病の生涯罹患率を3%と仮定し、10000人の集団を考えてみよう。10000人の集団のうち、アルツハイマー病になるのは3%なので、患者は300人いることになる。そのうち、apo E4 陽性者は40%なので、患者で apo E4 陽性の人は120人いるということになる。一方、アルツハイマー病にならない人は、10000 - 300 = 9700人いることになり、その10%が apo E4 陽性なので、健常者で apo E4 陽性の人は970人いることになる。これらをまとめると、この10000人の集団には apo E4 陽性者が120 + 970 = 1090人いて、そのうち発症するのは120人だけということになり、apo E4 陽性者が発症する可能性は、 $120/1090 \approx 11\%$ ということになる。一般頻度が3%であることに比べると、確かに発症リスクは高くなるが、apo E4 が陽性であっても、9割近くの人はアルツハイマー病を発症しないのである。apo E4 陽性者のための予防薬や治療薬が開発されてくれば、アポリポタンパクの遺伝子多型検査は医学的に意味をもつが、対処する方法がない現状では、この検査に医学的メリットはない。あくまでもアルツハイマー病の発症機序解明のために明らかにされた研究成果の1つにすぎず、遺伝子診断として医

異なる。生殖細胞系列変異とは、その個体が形成されるもととなった精子あるいは卵子 (生殖細胞) の段階ですでにその変異が存在している、すなわち受精卵の段階で存在している遺伝子変異のことであり、その個体のもつ細胞すべてに共通して存在している。この変異は生涯変化することがなく、また血縁者とも共有している可能性がある。一方、体細胞変異とは、体の細胞のごく一部の細胞だけに後天的に生じた変異である。癌細胞にみられる変異がその代表である。変異をもつ細胞 (癌細胞など) 以外の細胞にはこの変異は存在せず、次世代に受け継がれることも、血縁者が共有しているということもない。

ほぼ同じ技術を用いて行われる検査であっても、生殖細胞系列変異を明らかにする検査と体細胞変異を明らかにする検査との違いを明確に認識して行う必要がある。

II. 遺伝情報を適切に扱うための留意点

1. 遺伝要因と環境要因

「小泉内閣の遺伝子」「ホングのDNA」など、遺伝子やDNAは変化せず、代々伝わっていくものというイメージで世の中に浸透している。ここで気をつけなければならぬのは、遺伝子がすべてを決めているという遺伝子至上主義である。遺伝子が決められたからといって、そのことが即、発病というわけではない。遺伝子型と発病との間には、他の遺伝子との相互作用や環境要因の影響など複雑な要因が関与していることを理解する必要がある。フェニルケトン尿症を例に考えてみたい。遺伝子の変異によりフェニルアラニン水酸化酵素が欠損している赤やんは、通常のミルクを飲むと、高フェニルアラニン血症となり、知的障害を引き起こす。これは生まれつきの遺伝子型に、通常のミルクを飲むという環境要因が重なり、発病 (知的障害) に至ったと考えられる。現在、わが国で行われている新生児スクリーニング検査で、生後数日以内にフェニルケトン尿症であることがわかると、通常のミルクではなく、低フェニルアラニンミルクを飲ませ、高フェニルアラニン血症を防ぐことにより、発病 (知的障害) を予防することができる。生まれつきの遺伝子型を変えられないが、その情報を適切に利用することにより、環境要因を変化させ、発病を防ぐことができる例である。遺伝医療の基本的な考え方は遺伝子を変化させることではなく、疾病の予防、健康増進のために遺伝情報を適切に利用することである。

療に直接役立てられるものではない。本人の健康管理に役立たないだけでなく、本人をただ不安に陥れることにもなりかねない。また正確な遺伝についての知識が普及していない現在の社会においては、「なりやすい」という情報が漏洩された場合には、入学試験、就職、結婚などに際し、不利益となる危険性を含んでいる。生涯変化しない遺伝子情報は偏見・差別と表裏一体であり、その扱い方には十分な注意が必要である。遺伝子差別のない社会にするためには、初等教育において遺伝学教育を適切に行う必要がある。

3. 遺伝学的検査の有用性の評価

現在様々な遺伝学的検査が臨床の場を導入されつつあるが、そのためには、個々の遺伝学的検査の有用性を ACCOE の観点、すなわち① analytical validity (分析的妥当性)、② clinical validity (臨床的妥当性)、③ clinical utility (臨床的有用性)、④ ethical legal social implications (倫理的・法的・社会的問題の解決)の4つの側面から評価する必要があるとされている。

分析的妥当性とは、検査法が確立しているかどうか、安定した結果が得られるか、精度管理がきちんと行われているかなど検査施設ごとに評価されるべきものである。

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か、すなわち、感度、特異度、陽性的中率などのデータがそろっているかどうかである。感度とは患者の中で検査結果が陽性と判定される者の割合、特異度とは非罹患患者の中で検査結果が陰性と判定される者の割合、陽性的中率とは検査結果が陽性と判定された者のうち本当に患者である者の割合である。現状では、多因子疾患の感受性検査で臨床的妥当性が確立しているものはほとんど存在していないことを十分認識しておく必要がある。

臨床的有用性とは、検査の対象となつている疾患の予防法や治療法があるかどうかである。当然、治療法・予防法のある疾患の発症前検査はその検査結果による、よりよい医療の提供が可能となるので、その遺伝学的検査の有用性は高い。倫理的・法的・社会的問題の解決とは、遺伝学的検査の結果が遺伝的差別の対象になるかどうかである。遺伝学的検査の結果、よりよい医療の提供が可能となる場合であっても、個人の医療情報の守秘が十分ではない医療体制で、遺伝学的検査が漏洩され、そのことにより、その個人が職を失ったり、保険を解約されたりするような社会環境においては、遺伝学的検査は意味をもたない。遺伝子差別を引き起こさないような社会を構築しておく必要がある。

III. 遺伝医療に関連するわが国の取り組み

1. 遺伝医療に関連するガイドラインの整備

従来、わが国では遺伝情報の取り扱いについての指針として、研究を行う際には遺伝カウンセリングの提供を考慮すべきであることが、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（2001年）」⁴¹に記載されていたが、診療においてどのように遺伝情報を用いるべきかについての指針は、遺伝医学関連10学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン（2003年）」⁴²があるのみで、国としての方針は示されていなかった。しかし、厚生労働省では2004年12月24日に告示した「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」⁴³の中に、「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」の項目（下記参照）を設けるとともに、診療における遺伝学的検査については、遺伝医学関連10学会が作成した「遺伝学的検査に関するガイドライン」(2003年8月公表)などを参考とすべきであることを記載し、わが国の遺伝情報の扱い方についての方針が定まった。

「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」

(厚生労働省 平成16年12月24日告示)

10. 遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い

遺伝学的検査等により得られた遺伝情報については、遺伝子・染色体の変化に基づく本人の体質、疾病の発症等に関する情報が含まれるほか、生涯変化しない情報であること、またその血縁者に関わる情報でもあることから、これが漏えいした場合には、本人及び血縁者が被る被害及び苦痛は大きなものとなるおそれがある。したがって、検査結果及び血液等の試料の取扱いについては、UNESCO 国際宣言、医学研究分野の関連指針及び関連団体等が定めるガイドラインを参考とし、特に留意する必要がある。

また、検査の実施に同意している場合においても、その検査結果が示す意味を正確に理解することが困難であったり、疾病の将来予測性に対してどのように対処すればよいかなど、本人及び家族等が大きな不安を持つ場合が多い。したがって、医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者により、遺伝カウンセリングを実施する必要がある。

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な臨床遺伝学的診断を行い、遺伝医学的診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・治療にあたっては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・遺伝医学的知識を身につけ、遺伝カウンセリングが可能な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ぬ機会が増え、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」の調査で明らかになり、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ラー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, 日本遺伝カウンセラー学会, 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, 日本マヌ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://jstg.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/shingij/2004/12/s1224-11.html>

福岡 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、まずクライエ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を整理をしたうえで、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」をめぐり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。

ここで問われる「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（クライエント）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。

1. 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エントの諸権利

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こと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、クライエ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、クライエント（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、クライエ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エ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ぬとされる。

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、クライエ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、クライエ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（あるいは社会的支配的な）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「決定するクライエント」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、クライエ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

クライエ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ことは、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エントに対して、そこで問題になっている疾患や障害の内容によって、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」（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、クライエ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。これはクライエ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」についてクライエ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、「そういうことで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、現実が厳しい」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、クライエ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、（クライエ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、クライエント自身の「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」「健康/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、新しいタイプの優生学（それは同時に差別を含蓄する）と見なすという考えもあり、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（クライエ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、考えをめぐらせたうえ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. クライエ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エントに対して、あるカウンセリング担当者は「クライエントのこうした苦悩はやむをえない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、「クライエ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。

クライエントがその「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」などといった表現には、「自分達（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、それ自身が差別・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「当事者個人の私的問題」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かが問われている。

2. クライエ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ひ、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「質の選択」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）にとつて子（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ぬだろう。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「自律的選択」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（出生防止という選択は認めるべきだ）」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ぬ。

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（望みと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 —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、健全児を育てたい、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、こうした選択は正当化できると考

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・出産に至るといった経過をたどり、「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う目的で実施される。

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。妊娠中に病院揭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か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ざるべきではなく、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、クライエ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（受けないで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過ごしてはならない。

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わからな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つきりさせたい」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、クライエ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ぬ。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、クライエ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も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エ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か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、遺伝医療にとつて避けて通ることはできない。また、クライエント自身も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つて有用でありうる場合、医療者側はその

ことをクライエ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。クライエント自身にとって、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）、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が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かな情報を要求するのは当然のことだろうか、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。

【第1部】 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エントの自律・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

消去ないし忌避の対象とされる「質」に関わって生きていく人々（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エントが表出する「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—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 大阪大学文学部哲学科（倫理学専攻）卒業
 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⁾。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。生命科学界に最初から 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²⁾。

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、私がかくられた優生学者で、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拠もない話の証拠とみなされるかもしれない。

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³⁾。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、「それより少なくて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⁴⁾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たら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、なぜ倫理的な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、という見方はひびとまはあたっていているだろう。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)。クックアイガンによれば、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) フレンダ 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 - ぬすまれた栄光, 葦原社, 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・ケザルズ 著, 西俣絵平 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・テイラー 著, 石館宇夫, 石館康平 訳: ジーンウオーズ - 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.

五井 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

第2部

各論 医療の現場から

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・加療を要する合併症、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、抗痙攣薬など）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き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,-1(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。特異的な学習障害(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	精神運動発達遅延を呈する場合が多いため、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。 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諸手当て、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場合が多い。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。
福祉	定期的な面談や他診の場面で、疑問や不安を聞き、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。必要に応じて精神科医や臨床心理士に紹介する。
両親への心理的支援	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断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（片親が不均断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）と保因者検査を示す情報となる（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。見本人の予後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の地域における生活・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、「染色体起因しようがいじ親の会 (FOUR LEAF CLOVER: FLC (<http://www.evene.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当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関する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。
同意のもとで行っていない、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中心に説明してください。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、言葉に對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になり、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、責任をもつて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いたします。

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、シヨックのあまり、どんな質問も頭に浮かばないことがあります。その時はわかつたつたりもなくなっていても、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らると嬉しいですね。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。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えることを頭に入れてください。

「稀少」「特殊」「わからない」という言葉に不安を覚える親もいます。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さいでください。

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、カーテン一枚で隔られた診察室、廊下などで説明をされる時、親は誰かに聞かれるのではないかと不安を覚えるものです。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、生まれてきた命、あるいは生まれつくとすす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」の一言が嬉しいです。告知の際、他の病氣、障害の重い軽いなどで比較して不幸を語る励ましなどは避けてください。どのような合併症、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況で、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②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「診断がついたら、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

1. 染色体異常

信州大学医学部附属病院遺伝子診療部
問医 〇〇〇

お子様に行う検査
 一時的染色体検査
 特殊染色体検査 ()
 染色体検査をおすすめる理由:

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「たんぱ」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、胎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調製して、大きな遺伝情報の不具合を調べるものです。
 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、それらを直接お話しする方法はありませんが、検査結果から、お子様の体質を理解する手がかりを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知し、健康面や子育てのための情報を得られることとなります。
 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、お子様にかかれた変化が、二同胞(お母様がお父様、あるいはご両親とも)あるいはご兄弟姉妹と関係することになる場合があります。検査結果が、お子様だけだけでなく、ご家族全員に関係することもありえます。
 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、特殊な処理を行い、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。
 ・結果の告知: ご両親いっしょに、結果の説明をいたします。二同胞以外の方の同意には、二同胞の承諾が必要です。
 ・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、子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。私のご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 _____ (姓・名)
 代表者様ご氏名(自署) _____ (姓・名)

表3 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。医師がダウン症候群について最新の情報を収集して伝える準備をしなければならぬ点から、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、「複数の合併症が出るまでは」「ダウン症候群の可能性」を示されたい内容を、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。医師への負担を告げるときにも、正しい説明が入ることができる。	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点、染色体異常常症を想定しているか?とたずねられた場合、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くなる可能性がある。フォローアップの「可能性」を結果的に両親へ途絶える可能性がある。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⁾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な養護(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ことができるともいえることが明

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がなかった。順を追って、がんばっている子の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ます。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ではプライベートもなく、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、保育器の中に入れ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れませんか。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、いろいろなることが言えた。

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。

私達はすば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、検査結果がはつきり出て、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、今となってはよかつ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、スタッフと話をしている時間が、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、とてもうれしく認められた。退院に向け、一人のナーズを中心に、流腸、導氣、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」と言ってもらいたい。「がんばって生まれ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」と言ってもらいたい。

・ 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するのは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あ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だと思っただけに、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。

・ ニュートラ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⁹⁾。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、「診断がいつ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ぬ」という表現に変わった⁹⁾。

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つ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