

## 序文

福嶋義光

ゲノム科学研究の進展により、遺伝学 (genetics) からゲノム学 (genomics) へのパラダイムシフトが起ころうとしている<sup>1)</sup>。従来の遺伝学は主に単一遺伝子とその影響について研究する学問であったが、新しく生まれつつあるゲノム学は単一遺伝子だけではなく、ゲノム上のすべての遺伝子の機能と相互作用に関する研究であるということができる。医学の分野では、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てきたが、研究対象となるのは多く見積もっても全人口の数パーセントにすぎず、その医療としての役割も診断および情報提供が中心で、治療・治療に結びつけることができないものは限られていた。

一方、ゲノム学の対象はすべての疾患であり、したがってすべての人がその研究の成果による恩恵を受けることができる。ヒトゲノム上の生殖細胞系列の遺伝子変異 (多因子疾患における複数の遺伝子の遺伝子多型など) の解析にとどまらず、体細胞における後天的な遺伝子変異や様々な時間・空間ごとの遺伝子発現、遺伝子相互作用の影響、遺伝子と環境要因との相互作用についてもそれらを研究する手段が生まれ、これらを明らかにすることにより、新しい診断法、治療法、予防法が生まれ、人類、社会にとって多大な貢献がなされるものと期待される。

このような状況の下、日本臨床の2005年増刊号として、「遺伝子診療学—遺伝子診断の進歩と遺伝子治療の展望—」が出版されることはまさに時宜を得た取り組みといえる。

今回の企画について日本臨床社からコメントを求められた際、最初に提案したことは、「遺伝子診断」および「遺伝子診断」に関連する用語の定義の明確化である。遺伝子診断には様々なものが含まれ、診療としての意義、倫理的問題の有無、得るべきインフォームド・コンセントの内容、遺伝カウンセリングの必要性の有無など多様であり、用語の定義を明確にしておかないと混乱や誤解を生じさせる可能性がある

Yoshimitsu Fukushima<sup>1)</sup> Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine 信州  
大学医学部 社会予防医学講座 遺伝学分野

0047-1882/05/440/頁/CLS

表1 遺伝子診断 (遺伝学的診断) に関係する用語の整理

・「遺伝子診断」(genetic diagnosis) (遺伝学的診断と同義) 遺伝子、DNA、RNA、染色体などの遺伝情報を診断に用いる場合の総称。
・「遺伝学的検査」(genetic testing) 遺伝病の遺伝学的検査など、一生涯変化しない遺伝学的情報 (生殖細胞系列遺伝子解析) により明らかにされる情報を明らかにする検査。遺伝学的検査の目的には発症者を対象とした確定診断のための検査、保因者検査、発症前検査、易罹病性検査 (感受性検査)、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。
・「遺伝子検査」(gene-based testing) 癌細胞のDNA検査、遺伝子発現解析など、病状とともに変化する一時的な遺伝学的情報を明らかにする検査 (体細胞遺伝子解析、遺伝子発現解析)。体の中に癌細胞があるかどうかを調べたり、採取した腫瘍細胞の悪性度を明らかにするなどの目的で行われる。
・「核酸検査」(nucleic acid-based testing) 病原体のDNA検査、RNA検査などヒト以外の遺伝学的情報を明らかにする検査。培養困難な病原微生物の同定検査、抗生物質加療中や感染初期の病原微生物の検出、移行抗体が疑われた際の抗原検出、病原微生物の感染源調査などを目的として行われる。

ためである。

本増刊号では、「遺伝子診断」(genetic diagnosis) (遺伝学的診断と同義)、「遺伝学的検査」(genetic testing)、「遺伝子検査」(gene-based testing)、「核酸検査」(nucleic acid-based testing) を表1のように定義し、執筆依頼をしていただいた。

遺伝子検査 (gene-based testing) と核酸検査 (nucleic acid-based testing) に関しては、より良い医療の提供のために行われる検査であり、通常の臨床検査と同様の倫理的取り組みを行っていけば、多くの場合、特に問題は生じない。

一方、遺伝学的検査 (genetic testing) は一生涯変化しない情報、将来を予見し得る情報、血縁者も関与し得る情報である遺伝学的情報を明らかにする検査なので、種々の倫理的な問題が生じる可能性があるが、慎重に行われる必要がある。遺伝子構成は生涯変化しないので、人生のあらゆる時期に診断が可能である。したがって生まれる前に胎児由来の細胞を絨毛採取や羊水穿刺によって得ることにより、様々な遺伝疾患の出生前診断が可能となる。このことはリスクを抱えるカテゴリーにとっては有用な情報とも考えられるが、この情報により生命の運別が行われてよいのかという倫理的問題が生じる。また、通常臨床検査は病気を発症した人を対象に行われるが、血縁者に遺伝病が発症している場合、本人はその時点で全く健康であっても、リスクのある人を対象として将来その遺伝病が発症するかどうかについての発症前診断も可能となる。治療法・予防法のある疾患では発症の予知は医学的メリットと

精度管理がきちんとして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。臨床的妥当性は検査結果の意味付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、ほんとうに患者である者の割合である。現状では、多因子疾患の易罹患性検査(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っている疾患の治療法・予防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って、より良い医療の提供が可能となるので、その遺伝子検査の有用性は高い。

社会的重要性とは遺伝子検査の結果が遺伝的差別の対象になるかどうかである。遺伝子検査の結果、より良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、遺伝子検査が漏洩され、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、遺伝子検査は意味をもたない。遺伝的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。

以上、述べてきたように、遺伝子医学を社会に受け入れられる真に役立つ医学とするためには、遺伝情報を通じて扱える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、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。ようやく我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始めたということができ、本増刊号には遺伝子医学に関する最新で有用な情報が掲載されている。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。

国文 献

- 1) Guttmacher AE, Collins FS: Genomic medicine — a primer. *N Engl J Med* 347(19): 1512-1520, 2002.

なるが、治療法・予防法のない疾患の場合には苦痛のみを与えることにもなりかねない。更に遺伝情報は血縁者間で共有されているので、個人の遺伝情報が他の血縁者にも影響を与える点にも注意が必要である。通常の医療は個人を対象に行われるが遺伝情報を医療の場で用いる際には血縁者も考慮に入れた取り組みが必要である。

種々の遺伝学的検査を医学的パラダイムの遺伝学的検査とカウンセリングパラダイムの遺伝学的検査に分けて考えてみると理解しやすい。医学的パラダイムの検査とは、検査を行うことの医学的メリットがはつきりしているもの、すなわち治療法・予防法があり、検査の結果によってより良い医療を提供できると考えられるものである。この場合は通常の臨床検査と同様、十分な説明と同意(インフォームド・コンセント)を得て行うことができる。ただし、他の血縁者への影響を考慮し、遺伝カウンセリングが必要なる場合があることも理解しておくなければならない。発病者の確定診断のために行われる遺伝学的検査(遺伝子検査・染色体検査)、治療法・予防法のある疾患の発症前検査、薬の副作用を減少させるための薬物代謝酵素遺伝子多型検査などが該当する。

カウンセリングパラダイムの遺伝学的検査とは医学的メリットがはつきりしていないもの、すなわち治療法・予防法が確立していない疾患の発症前検査、易罹患性検査(感受性検査)などが該当する。本人の健康管理のために直接立てられる情報ではなく、将来生まれる子が罹患する可能性がどの程度あるかを明らかにする保因者検査や出生前検査もこのカテゴリに入る。これらの場合、医学的メリットがはつきりしておらず、医療者サイドが一律の方針を示すことができない。十分な情報を伝え、当事者の心理的・精神的サポートを行いつつ、当事者にとって最も良い自己決定ができるように支援する診療体制、すなわち遺伝カウンセリングが必要である。また倫理的問題が存在する場合も多く、当事者が望む医療を提供した場合、それが社会から容認されるものであるかどうか慎重に検討する必要がある場合も少なくない。遺伝子診療としての組織的取り組みが必要である。

医学的パラダイムとして対応すべきか、カウンセリングパラダイムとして対応すべきかについては、医学的メリットがあるかどうかについて慎重に検討する必要がある。そのためには検査の有用性を、分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性、社会的重要性の4つの側面から評価する必要がある。

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、

# A. 遺伝子診断 (genetic diagnosis)

(遺伝学的検査 genetic testing, 遺伝子検査 gene-based testing, 核酸検査 nucleic acid-based testing)

## I. 総論

### 研究から診療に向けた社会的基盤整備

## 遺伝子解析に関する指針・ガイドライン

Guidelines on genetic research and genetic testing

福嶋義光

**Keywords:** 遺伝子解析研究, 個人情報保護, 遺伝学的検査, 体質検査, 遺伝カウンセリング

### はじめに

指針・ガイドラインとは学会などの専門家集団や行政がルールを定め、自主的取組みとしてそのルールを守り、問題発生を回避しようとするものである。

ヒト遺伝情報 (human genetic data) には他の情報とは異なる際立った特殊性があるため、指針・ガイドラインの制定と遵守が求められる。

2003年に UNESCO (国際連合教育科学文化機関) で採択された「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」<sup>1)</sup> には、ヒト遺伝情報は以下の理由により、特別な地位が与えられるべきであるとしている。

- (1) 個人に関する遺伝的易罹病性を予見し得ること。
- (2) 世代を越えて、子孫を含めた家族、集団に対して重大な影響を与え得ること。
- (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得ること。
- (4) 個人または集団に対する文化的な重要性を有し得ること。

したがって、ヒト遺伝情報は、①医療、②研究、③法的措置などに限って用いられるべきであり、健康にかかわる重要な意味をもつ可能性

がある遺伝学的検査を行う場合には、当事者が遺伝カウンセリングを適切な方法で受けられるようにすべきである。

我が国においては、個人情報保護法が2005年4月に全面施行されることに伴い、①研究、②診療、③産業、それぞれの分野における適切な個人情報の取扱いに関するガイドラインが作成され、その中に UNESCO の「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」の趣旨が盛り込まれている。

本稿では、表1に示す遺伝子解析に関連して、文部科学省、厚生労働省、経済産業省が定めた3つの指針、およびそれらの指針に引用されている学会などが定めたガイドラインについて紹介する。

### 1. 研究におけるガイドライン

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」(2004.12.28 告示全部改正)<sup>2)</sup>  
([http://www.mext.go.jp/a\\_menu/shinkou/seimei/main.htm](http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/main.htm))

この指針の目的は、遺伝子解析研究の透明性を図り、試料提供者の権利を守り、遺伝子解析に伴う不安を除去することにより遺伝子解析研

### 表1 遺伝子解析に関する指針・ガイドライン

1. 研究におけるガイドライン  
「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)<sup>2)</sup>
2. 診療におけるガイドライン  
a. 「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)<sup>3)</sup>  
b. 「遺伝学的検査に関するガイドライン」(遺伝学関連10学会: 日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子移殖学会、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)、家族性通病研究会)<sup>4)</sup>  
c. 「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」(日本衛生検査学協会)<sup>5)</sup>
3. 産業界におけるガイドライン  
「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」(経済産業省)<sup>6)</sup>

究を円滑に進めることである。具体的には研究計画が提案された時点で、この研究計画が受当なものであるかどうか所轄の倫理委員会の承認を得、個人情報の保護を徹底させ、十分なインフォームド・コンセントを得てから遺伝子解析を行うとしている。遺伝子解析結果を試料提供者に伝えることを前提に研究が行われる場合には、適切な遺伝カウンセリングがなされなければならないことが記載されている。

この指針は最初2001年3月に告示されたが、これを契機にほとんどの大学病院に遺伝子医療部門が設置されるようになった。2003年からこれらの遺伝子医療部門の代表者が集い、情報交換を行う全国遺伝子医療部門連絡会議が開催されている。第1回(2003年)と第2回(2004年)の連絡会議の内容は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.mnd.shinshu-u.ac.jp/>)に詳細に記載されている<sup>7)</sup>。

2004年12月、主に個人情報保護法の趣旨を盛り込むための見直しが行われた。研究の許可を与えるのはそれぞれの法人の長(従来は医学部長であったが、これからは学長)となったこと、個人情報保護について組織的・人的・物理的・技術的安全管理措置を講じること、多施設共同研究や海外との共同研究がやりやすくなるような規則が加えられたこと、インフォームド

・コンセント履行補助者に関する規則が加えられたことなどが主な変更点であり、遺伝カウンセリングなど遺伝情報の扱い方については大きな変更点はない。

今回の見直しに関する審議の過程は <http://www.mhlw.go.jp/shingi/kourei.html#top> の「医学研究における個人情報の取扱いの在り方に関する専門委員会」の資料・議事録に記載されている。

### 2. 診療におけるガイドライン

a. 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」<sup>8)</sup>  
(<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>)

個人情報保護法が2005年4月に完全施行となることを受けて、厚生労働省は「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」を作成した。個人情報の中でも遺伝情報は特殊であることから、ガイドラインの10番目の項目に「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」を設け、「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」と記載してい

Yoshinobu Fukushima: Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine 信州大学医学部 社会予防医学講座 遺伝医学分科  
0047-1852/05/★40/頁/ICLS

められた「遺伝学的検査に関するガイドライン(案)」との大きな違いは、総論の後に各論として、V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点の項が設けられ、遺伝学的検査が考慮される6つの場(1. 発症者を対象とする遺伝学的検査、2. 原因者の判定を目的とする遺伝学的検査、3. 発症予測を目的とする遺伝学的検査、4. 薬物に[発症前検査および易罹患性検査]、5. 山生前検査と出生前診断、6. 新生児マススクリーニング検査)における留意点が詳細に記載されたことである。記述内容の具体性が増し、大要理解しやすいガイドラインになっている。以下、このガイドラインのポイントについて解説する。

1. 本ガイドラインの対象  
遺伝子解析技術は、感染症の診断(細菌・ウイルスなどの外来生物の存在を明らかにするための)、癌細胞の診断(体の一部の細胞に起きた変化を明らかにするための)体細胞遺伝子解析)および局所における遺伝子発現解析にも用いられるが、本ガイドラインの対象となるのは生殖細胞系列遺伝子変異を解析する遺伝学的検査である。

そのほか、この項では、遺伝的差別の防止(II-2)、インフォームド・コンセントにおける留意点(II-3)、遺伝学的検査を行わない場合、小児を対象とした遺伝学的検査(II-4)、検査試料の取扱い(II-5)、個人遺伝学的情報の保護(II-6)、臨床的有用性の確立していない遺伝学的検査実施の禁止(II-7)について記載されている。

II. 遺伝学的検査の実施  
遺伝学的検査を実施する場合には、遺伝学的検査の有用性を確認することと、総合的臨床遺伝医療の中で行われる必要がある。

III. 遺伝学的検査の結果の開示  
被検査者の「知る権利」及び「知らないでいる権利」はともに尊重される(III-1)。被検査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(III-2)。しかしながら被検査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、開示しないことによるデメリットが大きいと考えられる場合には、幾つかの条件を満たしたうえで、血縁者に開示することが考慮される(III-6)。

IV. 遺伝学的検査と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(クライエン

表2 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報保護の取扱い」のガイドライン(2004.12.24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、これら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指針を参考とし、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、疾病の罹患率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感ずる場合が多い。したがって、医師機関等が、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な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。

る(表2)。今後、大学病院以外の医療機関においても適切な遺伝医療を実施できる体制整備が求められることになった。  
b. 遺伝学関連10学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」  
(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)  
(http://jshg.jp)

a. 場の厚生労働省のガイドラインでは診療の場を用いられる遺伝情報扱いの方の原則のみを示しているが、具体的には厚生労働省のガイドラインにも正式に引用されている本ガイドラインを参照すべきである。  
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。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た。遺伝学関連学会では代表者が集まり、2001年に「遺伝学的検査に関するガイドライン(案)」を発表し、ある一定の原則を得たが、その後、ガイドライン制定に賛同する2学会および法医学専門家、生命倫理専門家も加えて内容を検討し、2003年に公表したのがこのガイドラインである。  
遺伝学関連学会の会員はこのガイドラインを遵守することにより、遺伝学的検査を臨床の場で適切に実施することが求められるが、遺伝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、マスメディアなどの関係者も、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、遵守することにより、遺伝学的検査が人類の健康と福祉に貢献するものとなることが期待される。

全体の構成としては、「はじめに」の項で、このガイドラインが作成されることになった背景と趣旨が述べられ、次に遺伝学的検査を行う際の留意点が総論として、I. 本ガイドラインの対象、II. 遺伝学的検査の実施、III. 遺伝学的検査の結果の開示、IV. 遺伝学的検査と遺伝カウンセリング、が記載されている。2001年に定

ト)に対して、生活範囲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検査を行い、遺伝医学的判断に基づき遺伝子後継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においてはクライアントと遺伝医学的検査は遺伝カウンセリングの一環として行われるべきである (IV-1)。

遺伝カウンセリング担当者は正確で最新の遺伝医学の知識をもつことは無論のこと、家族の極みを理解しクライアントの人権を十分に尊重するよう人間性が必要であり、かつ意思決定に対しては中立性も要求される。欧米においては修士レベルの教育を受けた遺伝カウンセラーという専門職が存在し、臨床遺伝専門医と連携を取りながら、遺伝カウンセリングの一端を担っているが、そのような専門職が存在しない我が国の現状においては、臨床遺伝学を学んだ医師が責任をもって遺伝カウンセリングを行う必要がある。我が国の原簿を対象とする研修システムとしては日本人類遺伝学会臨床遺伝学認定医制度が1991年から開始され、2002年度からは日本遺伝カウンセリング学会と合同で、更に充実した研修を行った後に認定する「臨床遺伝専門医制度」が開始された。2003年度までに512人が認定されている (IV-2)。

#### V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点

遺伝学的検査は発症者の確定診断 (V-1)、保因者診断 (V-2)、発症予測を目的とするもの (V-3)、薬物反応性を明らかにすることを目的とするもの (V-4)、出生前診断 (V-5)、新生児マススクリーニング検査 (V-6) などのために行われており、それぞれ個別に留意すべき点がある。発症者を対象とする遺伝学的検査においても発症者の遺伝学的検査の結果によっては他の血縁者にも影響を与える可能性があることを考慮しておくべきである (V-1-(2), (3))。

### 3. 産業分野におけるガイドライン

経済産業省「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」<sup>1)</sup> (2004.12 告示)

(<http://www.meti.go.jp/press/20041217/041217iden.pdf>)

臨床的意義が確立されていないいわゆる体質に関する遺伝学的検査(例えば、スポーツパフォーマンスにおいて行われているホリヤやエンテロンにおいて行われているホリヤや親子鑑定などをインターネットを介して行う)とする企業が現れ、社会的混乱を来すことが憂慮されていたが、経済産業省では、このガイドラインを制定することにより、個人遺伝情報を扱う事業者を積極的に指導することとした。対象はいわゆる体質検査、DNA鑑定、親子鑑定、遺伝子診断受託(臨床検査を除く)を行う事業者である。遺伝情報の扱い方については下記の記載があり、実質的には、いわゆる体質検査を営利目的で行うことは極めて困難になる。

- (1) 体質検査を行う場合には、その意義が客観的に明らかとして明確に示されていること。
- (2) 個人遺伝情報取扱事業者は遺伝情報を開示しようとする場合には、医学的又は精神的な影響等を十分考慮し、必要に応じ、自社で実施、或いは適切な施設の紹介等により、本人が遺伝カウンセリングを受けられるような体制を整えることとする。
- (3) 遺伝カウンセリングは、十分な遺伝医学

的知識・経験及びカウンセリングに熟練した医師もしくは医療従事者、または十分な臨床遺伝学の専門的知識・経験を有し、本人および家族等の心理的、社会的支援を行うことができる者により実施する必要がある。医師または医療従事者以外の者がカウンセリングを行う場合には、遺伝カウンセリングに熟練した医師、医療従事者が協力して実施することとする。

#### おわりに

我が国の遺伝子診断に関連する指針・ガイドラインを紹介したが、すべてに共通するキーワードは「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に対して、生活範囲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、医学的判断に基づき適切な情報を提供し、支援する医療行為である<sup>2)</sup>。遺伝カウンセリングにおいては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。医師が責任をもって一方的情報提供ではなされないことに留意すべきである。我が国では遺伝カウンセリングなどを行う臨床遺伝学システムの構築の立ち後れが指摘されていたが、幸いなことに大規模な研修を受けた遺伝子診療部門が設立されているので、遺伝子診断に関係する方々は常日ごろからこれら遺伝カウンセリング部門との連携を深めていただきたい。

#### 文 献

- 1) UNESCO「ト 遺伝情報に関する国際宣言」  
[http://www.meti.go.jp/b\\_menu/shingei/gijyuu/gijyuu1/shiryo/001/04010701.htm](http://www.meti.go.jp/b_menu/shingei/gijyuu/gijyuu1/shiryo/001/04010701.htm)
- 2) 文部科学省、厚生労働省、経済産業省「ト プラズム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(2004.12.28 告示全部改正)  
[http://www.meti.go.jp/a\\_menu/shinkou/seimei/main.htm](http://www.meti.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/main.htm)
- 3) 全国遺伝子医療部門連絡協議会報告  
[http://genetopia.and.shinshu-u.ac.jp/genetopia/information/genetics\\_medical.htm](http://genetopia.and.shinshu-u.ac.jp/genetopia/information/genetics_medical.htm)
- 4) 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報保護の適切なガイドライン」(2004.12.24 告示)  
<http://www.mhlw.go.jp/shingei/12/s1224-11.html>
- 5) 遺伝医学関連10学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」(日本遺伝カウンセリング学会、日本遺伝子診療学会、日本人類遺伝学会、日本小児遺伝学会、日本人類遺伝学会、日本先代民族学会、

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

<http://jshg.jp>

6) 日本衛生検査所協会「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」

<http://www.jrch.or.jp/info/info/dnaa.pdf>

7) 経済産業省「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」(2004.12 告示)

<http://www.meti.go.jp/press/20041217/0412171den.pdf>

8) 鈴木友和ほか：わが国における遺伝カウンセリングのあり方について. 平成 11 年度厚生科学研究所奨励助金(子ども家庭総合研究事業)「遺伝医療システムの構築と運用に関する研究」(主任研究者：吉山順一)報告書, p 27-31, 2000.

## B. 遺伝子治療—現状と展望—

## I. 総論

## 遺伝子治療臨床研究指針

A guideline on clinical research of gene therapy

福岡義光

**Key Words:** 遺伝子治療, 遺伝子標識, 審査体制, 研究実施手続, 個人情報保護

指針・ガイドラインとは学会などの専門家集団や行政がルールを定め、自主的取組みとしてそのルールを守り、問題発生を回避しようとするものである。遺伝子治療に関しては平成6年に厚生省と文部省からそれぞれ「遺伝子治療臨床研究に関する指針」および「大学等における遺伝子治療臨床研究に関するガイドライン」が告示されていたが、平成14年にこれらは統合され、文部科学省および厚生労働省合同で「遺伝子治療臨床研究に関する指針」が告示された。更に個人情報保護法が2005年4月に全面施行されることに伴い、一部変更が加えられ、現行の「遺伝子治療臨床研究に関する指針」(平成14年3月27日、平成16年12月28日全部改正、文部科学省・厚生労働省)([http://www.mext.go.jp/a\\_menu/shinkou/seimei/genes/04122801.htm](http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genes/04122801.htm))となっている。

この指針の目的は医療上の有用性および倫理性を確保し、社会に開かれた形で遺伝子治療臨床研究を適正に実施することを図るためである。この指針でいう「遺伝子治療」には、疾病の治療を目的として遺伝子または遺伝子を導入した細胞を被験者の体内に投与する通常の遺伝子治療と、疾病の治療法の開発を目的として標識となる遺伝子または標識となる遺伝子を導入した細胞を被験者の体内に投与する「遺伝子標識」が

含まれている。

対象疾患としては重篤な遺伝性疾患、がん、後天性免疫不全症候群など生命を脅かす疾患または身体の機能を著しく損なう疾患で、治療効果(遺伝子標識臨床研究の場合には医学的知見)が他の方法よりも優れていると期待され、被験者にとって利益が不利益を上回ることが十分予想される場合に限るとしている。

続いて、生殖細胞などの遺伝的改変の禁止、被験者の人権保護、研究および審査の体制などについての記載がある。

研究実施の手続きとしては、遺伝子治療臨床研究を計画する研究者(総括責任者)は実施計画書を作成し、実施施設の長の了承を得る。実施施設の長は総括責任者から実施の了承を求められた際には、施設内の審査委員会および厚生労働大臣に意見を求める。施設内の審査委員会は医療上の有用性および倫理性を総合的に審査できるよう分子生物学、細胞生物学、遺伝学、臨床薬理学、病理学などの専門家、対象疾患の臨床医、法律・生命倫理の専門家が含まれることとされている。厚生労働大臣は厚生科学審議会の意見を聴いたうえで、実施施設の長に実施の許可を与える。ただし、新規のベンチャーを用いておらず、新規の疾病が対象ではなく、新規の

遺伝子治療の方法を用いていない場合には、厚生科学審議会の意見を聴取しない場合もある。実施施設が大学である場合には、厚生労働大臣は文部科学大臣に遺伝子治療臨床研究計画について連絡する。

研究が開始されてからも、進行状況の報告を行い、終了した際には総括報告書の提出が義務

づけられている。

指針の最後には、個人情報保護について組織的・人的・物理的・技術的安全管理措置を講じることなど、他の研究に関する倫理指針と同様の個人情報保護に関する措置の記載がある。

遺伝子治療臨床研究に関与する者は本指針を熟読し、円滑な研究推進を心掛けるべきである。

# 遺伝子診断・治療に関する ガイドライン・倫理指針

福嶋 義光

## Ethical guidelines on genetic testing and gene therapy

Yoshimitsu Fukushima

Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine,  
Division of Clinical and Molecular Genetics, Shinshu University Hospital

### Abstract

According to the recent and rapid advances in molecular genetics research, genetic testing and gene therapy have a potential of giving unexpected influence to the human beings. To prevent and to solve various ethical, legal and social implementations (ELSI) of genetic testing and gene therapy, several guidelines have been established. In Japan, all researchers and all clinicians have to know and keep the following three guidelines on genetic testing and a guideline on gene therapy: 1) "Guidelines for Researches on Human Genome and Gene(2001)" by the three Ministries (Education, Health and Economy), 2) "Guidelines for Genetic Testing(2001)" by the Genetic-medicine-related 10 societies, 3) "Ethical Principles on Entrusted Genetic Testing(2001)" by the Japan Registered Clinical Laboratories Association, and 4) "Guidelines for Clinical Research on Gene Therapy (2002)" by the two Ministries (Health and Education).

**Key words:** guideline, human genetic data, genetic testing, genetic counseling, gene therapy

### はじめに

ガイドライン(指針)とは学会などの専門家集団や行政がルールを定め、自主的取り組みとしてそのルールを守り、問題発生を回避しようとするものである。遺伝子診断・治療に関しては急速な研究の進展に伴い、不適切に扱われた場合には我々人類が今までに経験したことのない重大な被害がもたらされる可能性も考えられることから、今までに幾つかのガイドライン・倫理指針が国際機関、国、あるいは学会レベルで

定められてきた。

2003年10月、UNESCO(国際連合教育科学文化機関)は「ヒト遺伝情報に関する国際宣言'(International Declaration on Human Genetic Data)を採択した。ヒトゲノム・遺伝子解析研究の急速な進展により、ヒト遺伝情報を従来よりもより厳格に扱う必要性が生じたため、1998年の「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」に引き継ぎ採択されたものである。UNESCO 遺伝情報国際宣言では、ヒト遺伝情報は個人の遺伝的体質を予見し得るものであり、

子孫、家族、集団全体にも重大な影響を与える可能性があることから、①医療、②研究、③法的手続きを目的とする場合のみヒト遺伝情報は用いられるべきであるとし、その際守らなければならない事項が定められている。今後、我が国においても早急に、UNESCO 遺伝情報国際宣言にのっとったルールを作る必要があり、実際に2001年に出された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」においてはその見直しが始まっている。

本稿では、現時点で我が国において参照すべき遺伝子解析に関する倫理指針、および遺伝子治療に関する指針を紹介する。

### 1. 遺伝子診断に関する指針・ガイドライン

現在、ヒトを対象としたゲノム・遺伝子解析研究が種々の分野において、盛んに進められてきた。ヒトゲノム・遺伝子解析研究により明らかになる生殖細胞系列のゲノム・遺伝子情報には、生涯変化しないこと、および本人だけでなく血縁者にも一部共有されている、という特殊性があるため、その取り扱いによっては様々な倫理的、法的、社会的問題を招く可能性があることが指摘されている。一方、ヒトゲノム・遺伝子解析研究には、生命科学および保健医療科学の進歩に大きく貢献し、人類の健康や福祉の発展、新しい産業の育成などに重要な役割を果たすことが期待されているので、人権侵害や社会不安が引き起こされないように適正な研究実施のためのルールに基づいて研究を進める必要がある。現在、我が国にはヒトゲノム・遺伝子解析に関連して、①研究、②診療、③検査受託のそれぞれの場面で必要とされる3つのガイドラインが定められている。ヒトゲノム・遺伝子解析に関する者はこれらのガイドラインを熟知し、遵守することが求められている。

a. 文部科学省、厚生労働省、経済産業省合同「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」(<http://www2.ncc.go.jp/elsi/>)  
この指針の目的は、遺伝子解析研究の透明性

を図り、試料提供者の人権を守り、遺伝子解析に伴う不安を除去することにより遺伝子解析研究を円滑に進めることである。具体的には研究計画が提案された時点で、この研究計画が妥当なものであるかどうか所轄の倫理委員会の承認を得、個人情報保護を徹底させ、十分なインフォームド・コンセントを得てから遺伝子解析を行うとしている。遺伝子解析結果を試料提供者に伝えることを前提に研究が行われる場合には、適切な遺伝カウンセリングがなされなければならないことが記載されている。

b. 遺伝医学関連10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)「遺伝学的検査に関するガイドライン」(<http://www6.plala.or.jp/jshgr/>)

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。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、その影響が個人に留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た。遺伝医学関連学会では代表者が集まり、2001年に「遺伝学的検査に関するガイドライン(案)」を発表し、ある一定の評価を得たが、その後、ガイドライン制定に賛同する2学会および法医学専門家、生命倫理専門家も加えて内容を検討し、2003年に公表したのがこのガイドラインである。

遺伝医学関連学会の会員はこのガイドラインを遵守することにより、遺伝学的検査を臨床の場で適切に実施することが求められるが、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

[V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点]

遺伝学的検査は発症者の確定診断(V-1)、保因者診断(V-2)、発症予測を目的とするもの(V-3)、薬物反応性を明らかにすることを目的とするもの(V-4)、出生前診断(V-5)、新生児マスキング検査などのために行われており、それぞれ個別に留意すべき点がある。

発症者を対象とする遺伝学的検査においても発症者の遺伝学的検査の結果によっては他の血縁者にも影響を与える可能性があることを考慮しておくべきである(V-1-(2)、(3))。

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得る。保因者診断は本人の健康管理に役立つために行うのではなく、生まれてくる子が遺伝病となる可能性についての情報を得る、すなわち被検査者の生体行動に影響を与える検査であることに留意すべきである(V-2)。

発症を予測する遺伝学的検査には、単一遺伝子の変異では完全に発症を予測することのできる発症前検査(V-3-A)と、多因子疾患の罹り性の程度もしくは罹病リスクを予測する易罹患性検査(V-3-B)がある。発症予測を目的とする遺伝学的検査の対象者は、一般に健康およ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、雇用および昇進、なら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。

c. 日本衛生検査所協会「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」(<http://www.jrcla.or.jp/news.html>)

現在、医療の現場では、病院内の検査室だけではなく、商業ベースの検査センターに外部委託する検査項目が増加している。今後、外部委託検査項目の中に含まれる遺伝子検査が激増することが予想される。検体試料を受け取る検査

権利'はともに尊重される(III-1)。被検査本人の承諾がないかぎり、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(III-2)。しかしながら被検査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、開示しないことによるデメリットが大きいと考えられる場合には、幾つかの条件を満たしたうえで、血縁者に開示することが考慮される(III-6)。

[IV. 遺伝学的検査と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(クライエント)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エ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。遺伝学的検査は遺伝カウンセリングの一環として行われるべきである(IV-1)。

遺伝カウンセリング担当者は正確で最新の遺伝医学の知識をもつことは無論のこと、家族の悩みを理解しクライエントの人権を十分に尊重するよう人間性が必要であり、かつ意思決定に対しては中立性も要求される。欧米においては修士レベルの教育を受けた遺伝カウンセラーという専門職が存在し、臨床遺伝専門医と連携を取りながら、遺伝カウンセリングの一端を担っているが、そのような専門職が存在しない我が国の現状においては、臨床遺伝学を学んだ医師が責任をもって遺伝カウンセリングを行う必要がある。我が国の医師を対象とする研修システムとしては日本人類遺伝学会臨床遺伝学認定医制度が1991年から開始され、2002年度からは遺伝カウンセリング学会と合同で更に充実した研修を行った後に認定する'臨床遺伝専門医制度'が開始された。2003年度までに512人が認定されている(IV-2)。

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(II-1-(1))。

遺伝学的検査を行う場合にはその有用性が確認されていないならばならない(II-1-(2))。分析的妥当性と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。臨床的中率などのデータがそろっていることである。臨床的中率とは検査の対象となつ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。

そのほか、この項では、遺伝学的差別的防止(II-2)、インフォームド・コンセンストにおける留意点(II-3)、遺伝学的検査を行わない場合、小児を対象とした遺伝学的検査(II-4)、検査試料の取扱(II-5)、個人遺伝学的情報の保護(II-6)、臨床的有用性の確立していない遺伝学的検査実施の禁止(II-7)について記載されている。

その中で、検体試料の取扱について注意すべき点について述べる。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を明確に区別をつけることが困難な場合も少なくない。研究の要素が含まれる遺伝学的検査においては、2001年3月に公表されたいわゆる3省指針(文部科学省、厚生労働省、経済産業省合同「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」<http://www2.ncc.go.jp/elisi/>)にしたがって行う。研究の側面と診療の側面が混在しているような遺伝子解析を行う場合には、この3省指針と本稿の「遺伝学的検査に関するガイドライン」の両者に従う必要がある。

[III. 遺伝学的検査の結果の開示] 被検査者の「知る権利」および「知らないでいる

などとの関係者も、このガイドラインを通じて遺伝学的検査の意味を理解し、遵守することにより、遺伝学的検査が人類の健康と福祉に貢献するものとなることが期待される。

全体の構成としては、「はじめに」の項で、このガイドラインが作成されたことになった背景と趣旨が述べられ、次に遺伝学的検査を行う際の留意点が総論として、I.本ガイドラインの対象、II.遺伝学的検査の実施、III.遺伝学的検査の結果の開示、IV.遺伝学的検査と遺伝カウンセリング、が記載されている。2001年に定められた「遺伝学的検査に関するガイドライン(案)」との大きな違いは、総論の後に各論として、V.目的に応じた遺伝学的検査における留意点の項が設けられ、遺伝学的検査が考慮される6つの場面(1.発症者を対象とする遺伝学的検査、2.保因者の判定を目的とする遺伝学的検査[発症前検査および易罹患性検査]、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、5.出生前検査と出生前診断、6.新生児マススクリーニング検査)における留意点が詳細に記載されたことである。記述内容の具体性が増し、大要理解しやすいガイドラインになっている。以下、このガイドラインのポイントについて解説する。

[I. 対象] 遺伝子解析技術は、感染症の診断(細菌・ウイルスなどの外来生物の存在を明らかにするたため)、癌細胞の診断(体の一部の細胞に起きた変化を明らかにするための体細胞遺伝子解析)、および局所における遺伝子発現解析にも用いられているが、本ガイドラインの対象となるのは生殖細胞系列遺伝子変異を解析する遺伝学的検査である。

[II. 遺伝学的検査の実施] 遺伝学的検査を実施する場合には、遺伝学的検査の有用性を確認することと、総合的臨床遺伝医療の中で行われる必要がある。

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、更には医師以外のコ・メディカルのメ

センターにおいても遺伝子情報の特殊性に応じた取り組みが求められる。そこで、臨床検査センターの集まりである日本衛生検査所協会では、臨床検査センターが医療機関から遺伝子検査を受託する際を守るべき指針を定めた。臨床診断上の有用性が確立されている検査を受託すること、受託に際しては、遺伝子検査を依頼する医師が被検者からインフォームド・コンセントを得ていることを確認すること、匿名化された検体を扱うなど個人情報保護の徹底に努めることなどが記載されている。

## 2. 遺伝子治療に関する指針

遺伝子治療に関しては平成6年に厚生省と文部省からそれぞれ‘遺伝子治療臨床研究に関する指針’および‘大学等における遺伝子治療臨床研究に関するガイドライン’が告示されたが、平成14年にこれらは統合され、文部科学省および厚生労働省合同で‘遺伝子治療臨床研究に関する指針’([http://www.mext.go.jp/a\\_menu/shinkou/seimei/020401a.htm](http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/020401a.htm))が告示された。

最初に医療上の有用性および倫理性を確保し、社会に開かれた形で遺伝子治療臨床研究を実施すべきであることが述べられ、対象疾患としては重篤な遺伝性疾患、癌、後天性免疫不全症候群など生命をおびやかす疾患または身体の機能を著しく損なう疾患で、治療効果が期待され、

被験者にとって利益が不利益を上回ることが分子想される場合に限るとしている。更に、被験者の人権保護、研究および審査の体制などについて記載されているほか、生殖細胞などの遺伝的改変の禁止、遺伝子治療臨床研究であっても薬事法に定める治療に該当する場合は除外されること、などが記載されている。

### おわりに

以上、遺伝子診断・治療に関して参照すべき我が国の指針・ガイドラインを紹介した。我が国の特徴として、研究に関する指針は遺伝子解析でも遺伝子治療でも国が定めているが、診療の場における遺伝子情報の扱い方については、学会(遺伝医学関連10学会)のガイドラインがあるだけで、国の指針がないことである。UNESCO 遺伝情報国際宣言では、‘健康にかかわる重要な意味をもつ可能性がある遺伝学的検査を行うおうとする場合、当事者が遺伝カウンセリングを適切な方法で受けられるようにすべきである’と明確に診療の場で遺伝子情報を扱う際には遺伝カウンセリングが必要である旨が記載されている。今後、我が国においても早急に、学会レベルではなく、国が診療の場における遺伝子情報の扱い方に関する指針を定め、遺伝カウンセリングを含む遺伝医療体制の充実を図っていかねばならない状況になっている。

## 参考文献

- 1) ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針 <http://www2.ncc.go.jp/eisi/>
- 2) 遺伝学的検査に関するガイドライン <http://www6.plala.or.jp/jshg/>
- 3) ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針 <http://www.jrcda.or.jp/news.html>
- 4) 遺伝子治療臨床研究に関する指針 [http://www.mext.go.jp/a\\_menu/shinkou/seimei/020401a.htm](http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/020401a.htm)

# 6. 遺伝カウンセリング

福嶋鏡光

遺伝カウンセリングとは、遺伝の問題で悩む人に対して遺伝医学的情報を提供するとともに、心理的・精神的支援を行う医療行為である。従来、遺伝カウンセリングは単一遺伝子疾患や染色体異常など稀で重篤な疾患を対象として行われてきたが、ゲノム解析研究の進展とともに、さまざまな医療、研究の場面で遺伝子情報が扱われることは間違いない。その際には遺伝カウンセリングが必要となる場合も少なくない。ゲノム医学研究、および医療に隣接するすべての人は遺伝子情報の特殊性を理解し、どのような場合に遺伝カウンセリングが必要なのかを判断し、適切に対応することが求められている。

## はじめに

ゲノム・遺伝子情報の中でも特に生殖細胞系列の遺伝子情報は生進変化することがなく、血縁者も共有している可能性があるため、適切に取り扱う必要がある。そのキーワードは遺伝カウンセリングである。ゲノム医学研究のすべてに遺伝カウンセリングが必要というわけではないが、ゲノム医学研究を実施する際には、研究計画に必要か、必要な場合とは何か、どのような場合に必要か、必要な場合にはどのように対処するかについて、十分検討しておく必要がある。本稿ではゲノム医学研究の関係者に知っておいていただきたい遺伝カウンセリングの基本的事項について述べる。

- 【キーワード&略語】  
 遺伝情報、遺伝カウンセリング、倫理指針、ガイドライン、臨床遺伝専門医、全国遺伝子医療部門連絡会議  
 UNESCO: United Nations Educational Scientific and Cultural Organization

Genetic counseling  
 Yoshimizu Fumihiko: Department of Medical Genetics, Shinshu University School of Medicine/Division of Clinical and Molecular Genetics, Shinshu University Hospital (信州大学医学部社会予防医学部遺伝医学分野/信州大学医学部附属病院遺伝子診療科)

## 1 疾患ゲノム解析

表 3省指針の「遺伝カウンセリング」についての記載

4 研究機関の長の職務
(11) 試料等の提供が行われる機関の長は、必要に応じ、適切な遺伝カウンセリング体制の整備又は遺伝カウンセリングについての説明及びその適切な施設の紹介等により、提供者及びその家族又は血縁者が遺伝カウンセリングを受けられるよう配慮しなければならない。
5 研究責任者の職務
(3) 研究責任者は「遺伝カウンセリングの考え方」について、明確に(研究計画書に)記載しなければならない。
8 インフォームド・コンセント
(6) 研究責任者は提供者が単一遺伝子疾患等である場合には、遺伝カウンセリングの利用に関する情報を改めて説明を行うとともに、必要に応じて遺伝カウンセリングの機会を提供しなければならない。
9 遺伝情報の開示
(4) 研究責任者は、単一遺伝子疾患等に関する遺伝情報を開示しようとする場合には、医学的又は精神的な影響等を十分考慮し、診療を担当する医師との密接な連携の下に開示するほか、必要に応じ、遺伝カウンセリングの機会を提供しなければならない。
10 遺伝カウンセリング
(1) 目的 ヒトゲノム・遺伝子解析研究における遺伝カウンセリングは、村長を通じて、提供者及びその家族又は血縁者に正確な情報を提供し、疑問に適切に答え、その人たちの遺伝性疾患等に関する理解を深め、ヒトゲノム・遺伝子解析研究や遺伝性疾患等をめぐる不安又は悩みをこたえることにより、今後の生活に向けて自らの意思で選択し、行動できるような支援し、又は援助することを目的とする。
(2) 実施方法 遺伝カウンセリングは、遺伝医学に関する十分な知識を有し、遺伝カウンセリングに習熟した医師、医療従事者等が協力して実施しなければならない。

## 1 遺伝情報の特殊性

2003年にUNESCO(国際連合教育科学文化機構)で採択された「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」には、ヒト遺伝情報は以下の理由により、特別な地位が与えられるべきであるとしている。

- ①個人に関する遺伝的易罹病性を予見しうること
- 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得ること
- 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得ること
- ④個人または集団に対する文化的な重要性を有し得ること

したがって、ヒト遺伝情報は、①医療、②研究、③法的措置などに限って用いられるべきであり、健康にかかわる重要な意味をもつ可能性がある遺伝学的検査を行う場合には、当事者が遺伝カウンセリングを適切な方法で受けられるようにすべきである、としている。現在、わが国においても、個人情報保護法の2005年4月完全実施にむけて、医療<sup>2)</sup>、研究、産業のそれぞれ分野における適切な個人情報の取扱いに関する

ガイドラインが作成されつつあり、その中にUNESCOの「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」の趣旨が盛り込まれることになっている。

## 2 ゲノム医学研究と遺伝カウンセリング

研究におけるヒト遺伝情報の取扱いについては、2001年に3省(文部科学省、厚生労働省、経済産業省)から「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」<sup>1)</sup>が出されており、遺伝カウンセリングについては、要の記載がある。現在、個人情報保護の観点からこの3省指針の見直しが行われているが、遺伝カウンセリングに関する記載については大きな変更は予定されていない。

ゲノム医学研究を行う際、遺伝カウンセリングが必須であるのは、健康にかかわる重要な意味をもつ解析結果が得られる可能性があり、その結果を試料提供者に伝えることを前提に行われる遺伝子解析研究である。しかし、解析結果の告知を前提としない研究であっても、試料提供者からの要望があった場合には、遺伝カウンセリングの機会を提供すべきである旨の記載があり、研究施設の長は遺伝カウンセリング体制を整

備することが求められている。実際に、2001年に3省指針が作成されて以降、全国の大学病院の半数以上に遺伝子医療部門が設立されてきており、わが国の遺伝カウンセリングの体制整備は急速に整いつつある。詳しくは全国遺伝子医療部門連絡会議報告書<sup>1)</sup>をご覧ください。

## 3 遺伝カウンセリングとは

遺伝カウンセリングの定義として、最も広く受け入れられているのは米国人類遺伝学会(1975)により提案されたものであり、以下のように記載されている。「遺伝カウンセリングとは、ある家系の遺伝疾患の発症や発症のリスクに関連した人間の問題を扱うユニバーショナルな過程である。この過程には、適切な援助を行うことが含まれる。

- a. 診断、疾患のおおよその経過、実施可能な治療法などの医学的事実を理解すること
- b. その疾患に関与している遺伝様式および特定の血縁者に再発するリスクを正しく評価すること
- c. 再発のリスクに対応するためのいくつもの選択肢

門などで展開されている三次遺伝カウンセリングとし

て対応すべきである。

1) 一次遺伝相談 (医療としての位置づけがあまりないものも含まれるので、ここでは遺伝相談と記載した)

保健所の医療相談の一環として保健師が対応するも

のや、医療施設的一般外来で担当医に寄せられる遺伝

に関する質問への対応などがこれに含まれる。一次遺

伝相談の最も重要な役割は、質問の内容を吟味し、本

格的な遺伝カウンセリングが必要かどうかを判断する

ことである。近親婚や羊水検査の適応などについて

定型的な質問には適切に対応することが求められる

が、正確な遺伝医学的診断が必要な場合や種々の遺伝

学的検査が必要な場合は二次あるいは三次の遺伝カウ

ンセリング施設を紹介することが考慮される。

すべての医療関係者は、意識する、しないにかかわ

らず、この一次遺伝相談に遭遇する可能性がある。最

低限の遺伝学的知識を有している必要がある。

2) 二次遺伝カウンセリング

二次遺伝カウンセリングにおいては、臨床遺伝学の

トレーニングを受けた臨床遺伝専門医が、クライエ

ントから家族歴など必要な情報を収集し、問題となっ

ている状況を遺伝医学的に判断する。必要な場合には遺

伝学的検査を施行し、正確な遺伝医学的診断を行う。

その結果を、クライエントの心理的背景も考慮したう

え、今後の方針についての選択肢を含め、クライエ

を理解すること

d. リスクとその家族の最終目標、その家族の倫理的・

宗教的価値基準などを考慮したうえで、適切と思

われる一連の方策を選択できるようにし、その決

断に就いて実行できるようにすること

e. 患者またはリスクのある家族に対して、実行可能

で最もよい調整を行うこと」

1970年代に提案されたこの定義には、遺伝カウンセ

リングは一方的な医学的情報の伝達ではなく、相互方

向のコミュニケーションプロセスであること、最終的

な決定はクライエント自身の意思が最も重要であるこ

とが記載されており、優生学的指導<sup>\*)</sup>との相違を明確

に記載している。さらに最終決定に至るまでには正確

な情報提供とともに精神的心理的援助が必要であるこ

とが読み取れ、多くの専門家に支持されてきた。

しかしながら、ヒトゲノム解析研究が進展し、遺伝

子解析技術の進歩した今日、先天性疾患や生殖医療を

中心に記載されていると考えられるこの定義よりも、

遺伝カウンセリングの範囲は格段に広がっていると

考えられる。今後、新しく制定される定義には、成人

期発症の遺伝疾患の発症前診断、生活習慣病の遺伝要

因、薬剤感受性や環境毒性に関する遺伝要因、正常形

質や行動様式に関する遺伝の問題なども含まれるよう

になることが予想される。

ーム医療の体制がとられている。種々の倫理的問題に

対応するため、スタッフカンファレンスがもたれ、必

要な場合には大学の倫理委員会に諮問する体制が取ら

れている。臨床遺伝専門医をめざす研修医や学生に対

する教育・研修活動も行う。

5) 遺伝カウンセリング担当者

わが国では、発癌者の診断・治療にあたっては主

治医がさまざま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、遺伝カウンセリングで

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がきわめて重要である。遺伝カ

ウンセリングを行うこと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<sup>\*)</sup>

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：信州大学医学部社会予防医学講座臨床遺伝学

用いるかについては遺伝カウンセリングの技術と方法

を含め、特別な教育、訓練、経験が必要である。機器

別の取り組みだけでは不十分なのである。

2) 認定遺伝カウンセラー制度<sup>\*)</sup>

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

情報と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

はじめてきているが、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：千代泰昭)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ている。今までに到達

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年度に第1回目の認定試験を行うべく準

備を進めている。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エントを援助すると

も、その権利を守る専門家であり、その養成は原則

おわりに

ゲノム医学研究を円滑に進めるためには、遺伝カ

ウンセリング部門との密接な連携が今後ますます求め

られることが予想される。幸いなことに大学病院を中

心に三次遺伝カウンセリングに対応可能な遺伝子医療

部門が設立されてきているので、各研究機関にあって

は常日ごろから遺伝カウンセリング部門との連携を深

めていただきたい。

文献

- 1) UNESCO「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」: http://www.mext.go.jp/b\_menu/shing/gijyutu/gijyutu1/s\_hiyu/001/04010701.htm

※ 優生学的指導 「既製の遺伝形質を淘汰することにより、人類の遺伝的素質を改善せよ」という生物進化理論をヒトに人道的に適用することを規定して、1883年にイギリスの遺伝学者ゴールトンが創設した優生学の視点から、障害のある子が生まれないうように指導すること。優生学は第二次世界大戦前後に多くの国で脚取り入れられ、多くの人権侵害、障害者差別を引起こして来た。現在では遺伝学的に優生学的に優生学は完全に否定されている。

- 2) 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」(平成16年10  
月案) : [http://search.e-gov.go.jp/serveiv/Public?  
CLASSNAME=Pcm1010&ID=495040093](http://search.e-gov.go.jp/serveiv/Public?CLASSNAME=Pcm1010&ID=495040093)
- 3) 3省(文部科学省, 厚生労働省, 経済産業省) 合同  
「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」:  
<http://www2.ncc.go.jp/eis/>
- 4) 全国遺伝子医療部門連絡会議(2003年11月29日開  
催) 報告書: [http://genetopia.md.shinshu-  
u.ac.jp/genetopia/information/genetics\\_medical.htm](http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/information/genetics_medical.htm)
- 5) 臨床遺伝専門医制度: 詳しくは事務局まで(〒390-  
8621 長野県松本市旭3-1-1, 信州大学医学部社会予防  
医学講座遺伝医学分野内 臨床遺伝専門医制度委員会  
事務局, 電話: 0263-37-2618, FAX: 0263-37-2619,  
E-mail: [sanmon@sch.md.shinshu-u.ac.jp](mailto:sanmon@sch.md.shinshu-u.ac.jp))

6) 認定遺伝カウンセラー制度: [http://www.kitasato-  
u.ac.jp/genetics/dep/propoal.html](http://www.kitasato-u.ac.jp/genetics/dep/propoal.html)

<著者プロフィール>

福嶋雅光: 1977年北海道大学医学部卒, 北海道大学小児  
科, 神奈川県立こども医療センター遺伝科, 埼玉県立小児  
医療センター遺伝科を経て, 1995年より現職。日本人類遺  
伝学会理事, 同倫理審議委員会委員長, 臨床遺伝専門医制  
度委員会委員長, 全国遺伝子医療部門連絡会議事務局, 文  
部科学省「ライオンサイエンス研究におけるヒト遺伝情報の  
取扱い等に関する小委員会」委員, 経済産業省産業構造審  
議会(化学・バイオ部会)「個人情報保護小委員会」委員,  
厚生労働省厚生科学審議会科学技術部会「医学研究におけ  
る個人情報の取扱いの在り方に関する専門委員会」委員。

福嶋 雅光 著

## ①遺伝性疾患とは

### 遺伝 (inheritance) と 遺伝性疾患 (genetic disorders)

一般には遺伝性疾患とは遺伝する病気であると考えられているが、これは大きな誤りである。遺伝とは親の形質が子に伝わる現象であり、遺伝性疾患とはこの遺伝という現象に関与している原因、すなわち遺伝子や染色体の変化がその疾患の発症に関与しているものをいう。遺伝子や染色体の異常をすでに親が有している場合もあるが、両親にはこの異常がなく、配偶子形成時の突然変異によって生ずることも多い。また、複数の遺伝子の変化と環境要因とが発症に関与する多因子疾患も遺伝性疾患の1つであると考えられるようになり、遺伝性疾患の概念は急速に広がっている。

### 遺伝性疾患の分類と頻度

遺伝性疾患には単一遺伝子疾患 (メンデル遺伝性疾患)、染色体異常、多因子遺伝性疾患がある。遺伝性疾患はヒトの体をつくる設計図の変化が発症に関与している疾患なので、それぞれの疾患において様々な症状が引き起こされる。

遺伝性疾患の頻度は、出生時にはメンデル遺伝性疾患が約1%、染色体異常が約0.8%、多因子遺伝性疾患が2~3%で計3~4%と考えられている。出生後しばらくしてから明らかとなる疾患もあるので、25歳までには約5%、すなわち20人に1人が遺伝性疾患に罹患するとされる。さらに、死ぬまでに遺伝要因の関与した病気にかかる人は全体の60%にも上ると考えられている。すなわち高血圧、糖尿病、心臓病、アルツハイマー病、がんなどには本質的なものがかなり含まれていて、これらの成人期になって発症する多くの疾患も遺伝性疾患 (多因子遺伝性疾患) である。このように遺伝性疾患は決して特殊なものでなく、誰もが関与し得る疾患なのだが、遺伝性疾患は特殊な人がかかるもの、あるいは健康な両親からは遺伝性疾患の子は生まれないと考えている人が多いために、社会全体の問題とはなり難いという現状がある。しかし、どのように健康な人であっても、将来、運命的な遺伝性疾患を発症するかもしれないし、遺伝性疾患の子が生まれてくる可能性もある。我が国においても早急

信州大学医学部社会予防医学講座 遺伝医学分野  
同附属病院 遺伝子診療部  
福岡 義光 Yoshimitsu FUKUSHIMA

に遺伝について社会全体の問題として捉えておく必要がある。

#### 1. 単一遺伝子疾患 (メンデル遺伝性疾患)

ヒトの体細胞には約3万の構造遺伝子が存在すると推定されている。このうちの1つの遺伝子の変化により起こる疾患を単一遺伝子疾患と呼ぶ。この種の疾患はメンデルの法則に従って遺伝するので、メンデル遺伝性疾患とも呼ばれ、常染色体優性遺伝、常染色体劣性遺伝、X連鎖遺伝の3型に分類される。

常染色体優性遺伝性疾患は変異アレルのヘテロ接合体 (正常 (野生型) アレルをw, 変異アレルをMで表すとM/wの個体) で発症する疾患であり、一般的には親一子一孫と垂直伝達すると考えられている。しかし、両親とも正常なら優性遺伝性疾患の子供は生まれなかつたというように、必ずしもそうではない。頻度は少ないが、新生突然変異による発症がある。常染色体優性遺伝性疾患の中で最も頻度が高いのはvon Recklinghausen病 (神経線維腫症) で、その頻度は3,000~4,000人であるが、患者の約半数は両親は罹患しておらず、突然変異による発症と考えられている。

常染色体劣性遺伝性疾患は変異アレル(m)のホモ接合体 (m/m) で発症する疾患である。先代代謝異常症のほとんどは常染色体劣性遺伝性疾患である。常染色体劣性遺伝性疾患の発症頻度は数万人に1人と稀なものが多い。しかし、たとえ4万人に1人の割合で起こる稀な常染色体劣性遺伝性疾患であっても、その保因者 (W/m) 頻度は100人に1人であり、決して少なくはない。

X連鎖遺伝性疾患はX染色体上の遺伝子の変異によって起こる疾患で、男女によって発症の仕方が異なる。変異アレルをX染色体上に1つ有する女性 (X<sup>w</sup>X<sup>w</sup>) はヘテロ接合体であり、正常アレルも残っているで原則として発症しない (保因者) が、男性ではX染色体が1つしかないため、その遺伝子に変異があると発症する。保因者女性の子供のうち男児の50%は患者、50%は正常、女児の50%は保因者、50%は正常となる。X連鎖劣性遺伝性疾患の代表的疾患としては、Duchenne型筋ジストロフィー症、Hunter症候群、血友病A・B、フアラニー病などが挙げられる。

## ②遺伝性疾患

### 2. 染色体異常

染色体は遺伝子に乗せている「乗り物」として細胞の核の中にある。遺伝子の構成成分であるDNAは細胞分裂する前にたんにばく質と複合体を作り凝集し染色体となる。この時点で細胞分裂を止め、細胞膜を壊して顕微鏡で観察すると染色体を見ることが出来る。染色体異常とは光学顕微鏡で染色体分裂像を観察した時にゲノムDNAの量的変化が確認できるものである。トリソミー、モノソミーなど数的異常の場合、検出は容易であるが、構造異常の場合は数Mb以上の過不足がないと、通常の染色体分染法 (Gバンド法) では検出が困難である。

染色体異常は、出生の時点では約0.8%の頻度で起こるが、母が妊娠に気づいた時点では約8%、さらに遡って受精の時点になると、全体の約50%には染色体異常があることが推測されている。しかし、そのほとんどは妊娠に気づく前に吸収、淘汰される。仮に気づいた後でも、流産というかたちで淘汰されている。ヒトには染色体異常が発生させないという機構が存在していない。発生してしまった染色体異常を流産というかたちでその出生を防いでいるのである。染色体異常の発症は決して稀なことではない。

#### 3. 多因子遺伝性疾患

身長、知能、血圧などの量的形質の遺伝に関しては、多くの遺伝子が相加的に働き、環境要因の影響も加わって発現し、その集団全体の分布は正規分布を示すと考えられている。ここに、ある疾患、これが量ややすさ (易罹病性liability) というものを考え、これが量ややすさ (易罹病性) を示すと仮定する。この易罹病性と胎生期に受けた環境要因の総合効果が一定のしきい限界 (threshold) を超えた時、発症すると考えるとその発症機構がうまく説明できる疾患群が存在する。これを多因子遺伝性疾患と呼び、神経管閉鎖不全 (無脳症、二分脊椎)、口唇口蓋裂、多指症、先天性幽門狭窄、先天性心疾患、Hirschsprung病など多くの単発奇形性疾患が含まれる。先天異常だけではなく、高血圧、糖尿病、統合失調症、てんかん、痛風、消化性潰瘍、アルツハイマー病など多くのcommon diseaseもこのグループに属する。現在、これらの多

因子遺伝性疾患のリスクを明らかにし、個人々に適した医療の提供を行うためのオーダーメイド医療に関する研究が急速に進められている。

### 遺伝医学教育と遺伝カウンセリングの必要性

我が国においては、遺伝に関する基本的事柄を学ぶ場が極めて不足している。DNAの構造を学ぶ機会はあるがほとんどない。医学教育においても臨床遺伝学の根本理念を学ぶことのないまま医師・薬剤師・医療従事者が養成されている。これからの医療は遺伝・遺伝子を扱えることはできない。遺伝子解析技術だけでなく、遺伝子による差別の防止、遺伝子に関する倫理的問題および遺伝カウンセリングの理論と実践なども医学教育に取り入れていく必要がある。

遺伝性疾患を考えた場合、遺伝カウンセリングを欠かすことはできない。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に臨床遺伝学的診断を行い、医学的判断に基づき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。医療サイドからの一方的情報提供ではないことに留意すべきである。現在、ほとんどの医療機関において遺伝性疾患が存在する。遺伝・遺伝子情報をいかに適切に臨床の場で用いるかについては遺伝カウンセリングの技術と方法を含め、特別な教育、訓練、経験が必要である。臓器別の取り組みだけでは不十分なのである。遺伝カウンセリングを行う人材育成の取り組みとしては、医師を対象としたものとして

「臨床遺伝学専門医制度」 (<http://shg.jp/>) が、また、非医師を対象としたものとして「認定遺伝カウンセリング師制度」 (<http://hazama-nac.jp/>) がある。

## ● その他

## 多因子遺伝病研究と診療の倫理問題

\*1 信州大学医学部社会予防医学講座 遺伝医学分野 教授

\*\* 信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部 部長

福嶋 義光\*1, \*\* Yoshimitsu Fukushima

多因子遺伝病研究により得られた成果は主に易罹患性検査として診療の場面で用いられると予想されるが、遺伝情報は生涯変化するものがなく、血縁者も共有している可能性のある情報であるため、多因子遺伝病の場合であっても、種々の指針・ガイドラインに従い遺伝情報を慎重に取扱う必要がある。多因子遺伝病の遺伝子情報の多くは、現時点においてはまだ診断法として直接、医療に役立てられるものは少なく、その疾患の病態解明のための基礎となり、新しい薬剤の開発などの治療法を生み出すための研究の一環として意味があることをよく理解しておく必要がある。

## はじめに

2003年にUNESCO(国際連合教育科学文化機構)で採択された「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」<sup>1)</sup>には、ヒト遺伝情報は以下の理由により、特別な地位が与えられるべきであるとしている。

- ① 個人に関する遺伝的易罹病性を予見しうること
- 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

キーワード：倫理指針、個人情報、臨床的妥当性、易罹患性検査、

遺伝カウンセリング

- 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むうること
- 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

したがって、ヒト遺伝情報は、①医療、②研究、③法的措置などに限って用いられるべきであり、健康にかかわる重要な意味を持つ可能性のある遺伝学的検査を行う場合には、当事者が遺伝カウンセリングを適切な方法で受けられるようにすべきである、としている。

我国においては、個人情報保護法が2005年4月に全面施行されることに伴い、①研究、②診療、③産業のそれぞれの分野における適切な個人情報の取扱いに関するガイドラインが作成され、その中にUNESCOの「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」の趣旨が盛り込まれている。

本稿では、主に多因子遺伝病の遺伝子解析研究および遺伝学的検査に関係する指針・ガイドラインを紹介するとともに、多因子遺伝病研究の成果を診療に利用する際、留意すべき事柄について述べる。

## 研究におけるガイドライン

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」(2004.12.28告示)<sup>2)</sup>

この指針の目的は、遺伝子解析研究の透明性を図り、試料提供者の人権を守り、遺伝子解析に伴う不安を除去することにより遺伝子解析研究を円滑に進めることである。具体的には研究計画が提案された時点で、この研究計画が妥当なものであるかどうか所轄の倫理委員会の承認を得、個人情報の保護を徹底させ、十分なインフォームド・コンセントを得てから遺伝子解析を行うとしている。遺伝子解析結果を試料提供者に伝えることを前提に研究が行われる場合には、適切な遺伝カウンセリングがなされなければならないことが記載されている。多因子遺伝病の遺伝子解析研究では、多くの患者の協力が必要となり、遺伝子解析の結果は患者集団全体の情報として意味があるが、試料を提供した患者一人ひとりの診療に役立てられる情報が得られることはない場合がほとんどである。したがって、解析結果を研究に協力した患者には開示しないことを前提に研究計画が立てられることが多い。

表1 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報情報の適切な取扱いのためのガイドライン」(2004.12.24 告示)

<p>10. 遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い</p> <p>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り、これが漏えいした場合に、本人及び血縁者が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指針を参考とし、特に留意する必要がある。</p> <p>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な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。</p>
---

多因子遺伝病の遺伝子解析研究では、解析結果非開示を前提としてインフォームド・コンセントを得ることと、匿名化のシステムをしっかりと構築しておくことが重要である。

診療におけるガイドライン

1. 厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報情報の適切な取扱いのためのガイドライン」<sup>3)</sup> (2004.12.24 告示)

個人情報保護法が 2005 年 4 月に完全施行となることを受けて、厚生労働省は「医療・介護関係事業者における個人情報情報の適切な取扱いのためのガイドライン」を作成した。個人情報の中でも遺伝情報は特殊であることから、ガイドラインの 10 番目の項目に「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」を設け、「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」と記載している (表 1)。

2. 遺伝医学関連 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」<sup>4)</sup>

1. の厚生労働省のガイドラインでは診療の場で用いられる遺伝情報の扱いの方の原則のみを示しているが、具体的には厚生労働省のガイドラインにも正式に引用されている本ガイドラインを参照すべきである。

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。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、その影響が個人に留まらな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た。遺伝医学関連学会では代表者が集まり、2001 年に「遺伝学的検査に関するガイドライン (案)」を発表し、ある一定の評価を得たが、その後、ガイドライン制定に賛同する 2 学会および法医学専門家、生命倫理専門家も加えて内容を検討し、2003 年に公表したのがこのガイドラインである。

全体の構成としては、「はじめに」の項で、このガイドラインが作成されることになった背景と趣旨が述べられ、次に遺伝学的検査を行う際の留意点が総論として、I. 本ガイドラインの対象、II. 遺伝学的検査の実施、III. 遺伝学的検査の結果の開示、IV. 遺伝学的検査と遺伝カウンセリング、が記載されている。これら総論の後に各論として、V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点の項が設けられ、遺伝学的検査が考慮される 6 つの場面 (1. 発症者を対象とする遺伝学的検査、2. 保因者の判定を目的とする遺伝学的検査、3. 発症予測を目的とする遺伝学的検査 [発症前検査および易罹患性検査]、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、5. 出生前検査と出生前診断、6. 新生児マススクリーニング検査) における留意点が詳細に記載されている。

多因子遺伝病の遺伝学的検査に関するガイドライン

多因子遺伝病の診療に遺伝学的検査を用いる場合には、前述した遺伝医学関連 10 学会のガイドラインを参考に必要がある。表 2 に示すように、多因子遺伝病の診療に直接関係するのは、「V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点」の中の「3. 発症予測を目的とする遺伝学的検査」の「B. 易罹患性検査」と「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」であるが、遺伝学的検査の実施については、下記の前提が II-1-(2) に述べら

表2 多因子遺伝病の遺伝学的検査に關係する「遺伝学的検査に関するガイドライン」の記載

<p>II. 遺伝学的検査の実施</p> <p>1. 遺伝学的検査は臨床的及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の中で行われるべきである。</p> <p>(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。</p> <p>(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【注4】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。</p> <p>【注4】分析的妥当性と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付けが十分にできていること、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。</p> <p>V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点</p> <p>3. 発症予測を目的とする遺伝学的検査</p> <p>(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はほぼ完全に発症を予測することが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。</p> <p>(2) 発症予測を目的とする遺伝学的検査の対象者は、一般に健康者であるため、厳格なカウンセリング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。</p> <p>B. 易罹患性検査</p> <p>1) 多因子疾患等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。</p> <p>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、その発症は発症により一掃ではなく、発症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、被検査者に十分に説明し、理解を求めなければならない。(II-1-1-2)を参照)</p> <p>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</p> <p>薬物代謝酵素の遺伝子多型検査による薬物感受性診断は、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等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。</p>
---

れている。

「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。(分析的妥当性と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付けが十分に成されていること、

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。)」

#### 「多因子遺伝病のリスク判定と生活習慣の改善」の落とし穴

現在、高血圧、糖尿病、心筋梗塞、アルツハイマー病、アレルギイー疾患、骨粗鬆症などの多因子遺伝病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頻度を患者群と健康群でみて、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ことがある。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るが、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大変大きな意義がある。

しかし、単に発症リスクを患者に示すことが、生活習慣を改善することに結びつき、医学的メリットを生じさせるわけではないことに留意すべきである。遺伝子情報を真に医学的メリットのために利用するためには、その情報に基づき、適切な治療法、予防法を実施することができ、その個人にとって、よりよい生活の質 (QOL) に結びつくことが根拠をもって示されなければならない。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。

ゲノム解析研究の進展により、多因子遺伝病の個別化医療の実現に向けた医学研究が可能となったのだが、それには、① 疾患の発症に関連する遺伝子の発見、② 遺伝子間および環境要因の交絡の解明、③ 易罹患性を明らかにする遺伝子検査法の確立、④ 薬物反応性の予測のための検査法の確立、⑤ 発症の早期診断法の確立、⑥ 正確な分子レベルの疾病分類、⑦ 細分化された分子レベルの疾病分類ごとの、および個人々の薬物反応性を考慮したうえで適切な治療法の開発、など多くの課題があることをよく理解しておく必要がある<sup>9)</sup>。

### 多因子遺伝病の遺伝学的検査を用いた診療の evidence based medicine (EBM)

多因子遺伝病の研究成果が上げられた場合、その成果を実際の医療の場で用いるためには、さらに越えなければならぬハードルがある。第1のハードルは、それぞれの成果が真に医療に役立つという根拠を示さなければならないということである。

まず、罹患リスクを正確に判定する必要がある。ある検査で陽性と判定された場合、本当に罹患するかどうか、すなわち感度（罹患者のうち、陽性と判定される者の割合）、特異度（非罹患者のうち、陰性と判定される者の割合）、陽性的中率（陽性と判定された者のうち、本当に罹患する者の割合）が、明らかにされなければならない。

次に、その情報を得た個人が罹患リスクの情報をもとに個別化された予防・治療計画を立てることができ、この予防・治療計画を実行することができることである。さらに、この予防法、治療法が、その疾患の発症予防、健康増進の実現につながったことを根拠をもって示す必要がある。さらにこのことが医療費の減少に結びついていることを示すことができれば理想的である。

現在、多くの疾患において、遺伝子多型ごとの罹患リスクが明らかにされようとしているが、この遺伝子情報の多くは、現時点においてはまだ診断法として直接、医療に役立てられるものではなく、あくまでも、その疾患の病態解明のための情報となり、新しい薬剤の開発などの治療法を生み出すための研究の一環として意味があることを理解しておくべきである。

### 文 献

- 1) UNESCO: 「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」  
(<http://www.mext.go.jp/unesco/katudo/jinsha/hitoiden.pdf>)
- 2) 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」(2004.12.28 告示)  
([http://www.mext.go.jp/a\\_menu/shinkou/seimei/main.htm](http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/main.htm))
- 3) 厚生労働省: 「医療・介護関係事業者における個人情報取扱いのためのガイドライン」(2004.12.24 告示)  
(<http://www.mhlw.go.jp/shingij/2004/12/s1224-11.html>)

- 4) 遺伝医学関連 10 学会: 「遺伝学的検査に関するガイドライン」(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) (<http://jshg.jp>)
- 5) Collins F.S. et al: A vision for the future of genomics research. Nature 422: 835-847, 2003.

## ● 特集 ●

それぞれの立場からみた遺伝性腫瘍の現状認識と将来の展望

## 大学病院/大学附属病院における遺伝医療

櫻井 晃洋 福嶋 義光\*

[Jpn J Cancer Chemother 32(7): 945-947, July, 2005]

Genetic Medicine in the University Hospital: Akihiro Sakurai and Yoshimitsu Fukushima (Division of Molecular and Clinical Genetics, Shinshu University Hospital)

## Summary

The importance of genetic medicine is growing along with the development of genome science. Especially for hereditary cancer syndromes, genetic counseling and genetic tests are becoming an essential part of the medical service for those diseases. However, in Japan, there is a shortage of clinical geneticists who are familiar with hereditary tumor syndromes. There are also many other problems such as the cost of genetic tests that should be solved. Key words: Genetic counseling, Division of clinical genetics, Clinical geneticist, Corresponding author: Dr. Akihiro Sakurai, Division of Molecular and Clinical Genetics, Shinshu University Hospital, 3-1-1 Asahi, Matsumoto 390-8621, Japan

要旨 ゲノム医療の進展に伴って遺伝医療の重要性はますます大きくなっており、またその必要性についてもいかに認識が高まってきた。特に家族性腫瘍のように原因遺伝子が多くの疾患で明らかになされている成人発症型遺伝性疾患においては遺伝医療の重要性は極めて大きい。しかしながら現在わが国においては、まだ家族性腫瘍の専門的知識を有した臨床遺伝専門医が不足しており、遺伝学的検査のコストの問題など解決すべき問題も多い。

## 1. 大学病院における遺伝医療部門

ゲノム解析研究の進展により種々の疾患で遺伝子レベルでの解析がなされるようになり、遺伝子の問題はすべての医療者にとって日常診療の一部となりつつある。そのなかでも家族性腫瘍は代表的な成人発症型の単一遺伝子疾患であり、遺伝医療が関与する部分は極めて大きい。家族性腫瘍の診断を受けた患者は非遺伝性腫瘍の患者と異なり、表1にあげたような様々な問題を診断と同時に抱え込むことになる。こうした問題について医療がサポートするには従来の医療の枠組みだけでは不十分であり、遺伝医療の専門部門による、患者はもとより家族をも視野に入れた対応が必要となる。

わが国においてはこうした医療部門の整備は諸外国に比べて遅れていた。大学病院における遺伝医療部門は1996年の信州大学と京都大学に院内措置として設立されたのが最初であるが、ここ数年の間に全国の多くの大学附属病院においてこうした部門が整備されつつある。2003年にアンケート調査が行われた時点では、全国80

大学のうち遺伝医療部門が設立されていたのは32大学に達していた<sup>1)</sup>が、臨床遺伝医療に関する外来と専門医として認定された大学病院は47を数えるに至っている。

遺伝医療で扱う遺伝学的情報は、それを適切に利用することによって個人々の健康管理に極めて有用なものとなるが、その一方で遺伝学的情報には、①生涯変化することがなく、②将来の疾病発症を予見できる場合があり、③家族も同じ情報を一定の確率で共有する、という特徴があり、それゆえに他の医療情報とは異なる倫理的、法的、社会的問題を生じる可能性がある。このためわが国においても以前から遺伝学的検査についてのいくつものガイドラインが公開されており、2003年には遺伝医学関連10学会によって「遺伝学的検査に関するガイドライン」が策定された<sup>2)</sup>。ここでは遺伝学的検査は十分な知識と経験をもつ臨床遺伝の専門家による遺伝カウンセリングを行った後に実施されるべきことが明記されている。さらには2005年4月から個人情報保護法が完全実施されたが、この理念に基づいて厚生労働省から「医療・介

連絡先: 〒390-8621 松本市旭3-1-1 \* 信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部

櫻井 晃洋

表1 家族性腫瘍患者が抱える問題

- 腫瘍一般の問題
- 癌という病名を告知される衝撃
  - 今後の治療、予後に関する悩み
- 家族性腫瘍で生じる問題
- 自分だけでなく多くの家族が当事者となることの心理的負担
  - 遺伝性疾患についての不十分な知識、暗いイメージ
  - 遺伝性疾患患者であることから自己イメージの変化
  - 子どもの将来の健康についての不安、自責感
  - 結婚、就職、育児など将来の人生設計に関する悩み
  - 検査加入に関する問題
  - 悩みを相談できる相手がいらないこと

腫瘍関係業者における個人情報取扱いのためのガイドライン」が公開された。ここでも「医療機関等が、遺伝情報を用いた検査・治療を行う場合には、本人及び希望する家族等に対し、遺伝学・心理学等に通じた専門的助言を行うことのできる者による遺伝カウンセリングの実施、適切な情報提供など、本人及び家族等の心理的・精神的援助を行う必要がある」と明記されており、専門的の遺伝医療部門なくして患者に有益となる遺伝医療は行い得ないという認識がようやく普及してきたといえる。

## II. 遺伝医療全体のなかでの家族性腫瘍

がん専門病棟の遺伝医療部門と異なり、大学病院や大規模総合病院における遺伝医療部門は様々な領域の遺伝学的問題に対応することが求められる。かつての遺伝医療は小児の先天異常や習慣性流産・不妊など、小児科・産婦人科が中核をなす形で営まれてきたが、遺伝医学があらゆる領域においてその重要性を増してきたに伴って、近年では遺伝医療全体における成人発症型疾患の比重がだいたい高まっている。特に最近の10年間は成人発症型遺伝性疾患の原因遺伝子が次々に同定され、臨床応用が可能となった時期でもあった。たとえばわれわれの施設、信州大学医学部附属病院では1996年より院内措置として、また2000年からは正式な専科部門として遺伝性診療部を設置しているが、1996年から2000年に当診療部を来訪したクライアントの相談内容の内訳は、出生前診断に関するものが全体の12%、小児期疾患に関するものが51%、成人発症型疾患に関するものが37%であった。成人発症型疾患は神経疾患と家族性腫瘍が大部分を占める。一方、2000年以降ではこの比率はそれぞれ12%、33%、58%となっており、成人発症型疾患が過半数を占めるようになっている。家族性腫瘍に関しては、これまでに家族性大腸ポリープ・シス、遺伝性非ポリポーシス大腸がん、家族性乳がん、リ・フラウマニニ症候群、網膜芽細胞腫、MEN 1、MEN 2、フォンヒッペル・リンドウ病、家族性甲狀腺がん、神経線維腫症1型、胃がんなど、教

がら、大学病院の機構においてこうした看護師を配置することは限られた人的資源のなかで容易でないのも事実である。

## IV. 遺伝子検査

家族性腫瘍はその大部分が常染色体優性遺伝性疾患であり、多くの疾患において原因遺伝子が同定されている。このため遺伝医療部門では遺伝子検査に対応することもある。家族性腫瘍では疾患ごとに原因遺伝子の変異陽性率や浸透率が異なるため、個別の評価が必要となるが、米国臨床がん学会の分類でも有用性が認められている多発性肉芽腫、フォンヒッペル・リンドウ病、家族性大腸ポリープ・シスなどの疾患については積極的に遺伝子検査が行われることが多い。こうした遺伝子検査は発端者の確定診断においてもその有用性を発揮するが、それと同様に、もしくはそれ以上に家族の発症前診断を可能にする点で意義が大きい。しかしながら、こうした検査を施行するに当たってはその費用が問題とならぬ。遺伝医療において適切な遺伝子検査は保険適用の一つとして欠かすことができない(一方で染色体検査は保険適用と対応とはならない)。当該遺伝子が同定された当初は遺伝子検査自体に研究的意義があるため、研究機関が無償の遺伝子検査を提供し、多くの医療機関は研究協力の形で検査を依頼でき、しかし、時間が経過して研究意義が乏しくなると多くの場合、検査の継続が困難となり、結果として検査を行える場所が失われていくことになる。検査項目によっては民間検査機関が有料で検査受託を行っているものでこれを利用することもできるが、病院もしくは検査機関が患者(被験者)から検査料を正規に徴収する仕組みがないので、この場合は検査を委託した講座や診療科が、講座費や研究費の流用という不自然な形で支払いを行っているのが現状である。実際には診療科が患者と検査機関を仲介する形で患者から検査料を頂かっているところもあるが、これは望ましい姿ではない。また、大学によって一部は一部の検査項目について高度先進医療を適用して患者負担を実現しているが、実際には高度先進医療の負担額よりも安価で民間検査機関が検査を提供している場合も多い。臨床的有用性が確立していると考えられる。受益者負担を検討する時期にきていっていると考えられる。こうした問題に対応するための方法として信州大学附

属病院の対応を紹介する。信州大学では民間検査受託機関との間で腫瘍関連遺伝子検査についての委託契約を締結し、病院臨床金規程に掲載した。これは新生児・乳児保育料や遺伝カウンセリング料、歯科の特殊治療などと同様、保険適応外の医療サービスに対する費用を受益者が負担するもので、病院は契約した金額を患者から徴収し、これを委託者に支払うので、この制度による病院の収益はないが、正しく利用者から料金を受領できることになった。受託に当たっては遺伝子診療部において遺伝カウンセリングを経た後に依頼された検査のみを受託することとし、委託者はすべて登録制とした。したがって、遺伝子診療部以外から診療目的での検査委託はできない。信州大学では今後有用性があると判断される検査項目について順次同様の契約を締結していく予定であるが、検査項目によっては現在も研究目的で無料の遺伝子検査を受け入れている研究機関/病院もあり、こうした病院を受診した患者との不公平感も課題として残される。また、検査の有用性についての判断も客観性のある基準が求められる。

## V. 遺伝医療の将来的な位置付け

将来的に遺伝医療がひとりひとりの健康管理のためにますます重要性を増していくのは疑い余地がない。家族性腫瘍を例にとれば、適切な遺伝学的情報の利用は発症の早期発見・早期治療プログラムの提供や発症予防措置の実施などを通じて、罹患遺伝子を保有している人たちの予後や生活の質を向上させるために大きな威力を発揮できる。また、遺伝カウンセリングを通じて患者や家族に対するサポートは、当事者が自己の健康上の問題を理解し、将来の生活設計を自らの手で構築していくためになくてはならない医療サービスである。しかしながら、こうした遺伝医療は現在すべて自由診療の形でしか認められていない。遺伝医療を必要としている人たちが、将来へ向けての働きかけを続けていく必要がある。

## 文 献

- 1) 和田敬仁, 福嶋豊光, 全国大学病院・国立医療機関における遺伝子医療部門の活動状況. SRL 宝庫 28: 42-27, 2004.
- 2) 日本人類遺伝学会ホームページ<http://fishg.jp/>にて参照可能.
- 3) 厚生労働省ホームページ<http://www.mhlw.go.jp/houdou/2004/12/dl/h1227-fa.pdf>にて参照可能.