

## 各種学会・セミナーを利用しての広報・宣伝活動

精神遅滞をきたす遺伝性疾患  
の診断のご案内

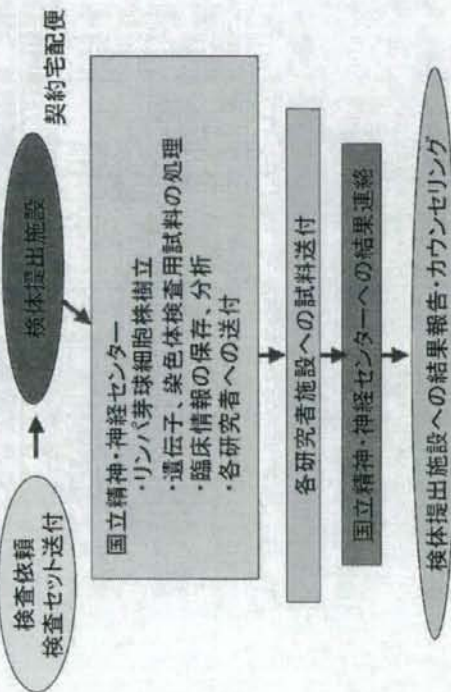
【遺伝性疾患】  
1) 染色体異常による遺伝性疾患  
2) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
3) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
4) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
5) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
6) 遺伝性腎臓病による遺伝性疾患  
7) 遺伝性聴覚障害による遺伝性疾患  
8) 遺伝性視覚障害による遺伝性疾患  
9) 遺伝性骨格異常による遺伝性疾患  
10) 遺伝性皮膚病による遺伝性疾患  
11) 遺伝性眼病による遺伝性疾患  
12) 遺伝性心臓病による遺伝性疾患  
13) 遺伝性腎臓病による遺伝性疾患  
14) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
15) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
16) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
17) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
18) 染色体異常による遺伝性疾患  
19) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
20) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
21) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
22) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
23) 染色体異常による遺伝性疾患  
24) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
25) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
26) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
27) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
28) 染色体異常による遺伝性疾患  
29) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
30) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
31) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
32) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
33) 染色体異常による遺伝性疾患  
34) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
35) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
36) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
37) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
38) 染色体異常による遺伝性疾患  
39) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
40) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
41) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
42) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
43) 染色体異常による遺伝性疾患  
44) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
45) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
46) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
47) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
48) 染色体異常による遺伝性疾患  
49) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
50) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
51) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
52) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
53) 染色体異常による遺伝性疾患  
54) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
55) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
56) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
57) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
58) 染色体異常による遺伝性疾患  
59) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
60) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
61) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
62) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
63) 染色体異常による遺伝性疾患  
64) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
65) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
66) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
67) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
68) 染色体異常による遺伝性疾患  
69) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
70) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
71) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
72) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
73) 染色体異常による遺伝性疾患  
74) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
75) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
76) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
77) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
78) 染色体異常による遺伝性疾患  
79) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
80) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
81) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
82) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
83) 染色体異常による遺伝性疾患  
84) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
85) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
86) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
87) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
88) 染色体異常による遺伝性疾患  
89) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
90) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
91) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
92) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
93) 染色体異常による遺伝性疾患  
94) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
95) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患  
96) 遺伝性脳神経疾患による遺伝性疾患  
97) 遺伝性代謝異常による遺伝性疾患  
98) 染色体異常による遺伝性疾患  
99) 遺伝性免疫不全による遺伝性疾患  
100) 遺伝性内分泌異常による遺伝性疾患

- ・日本小児神経学会
- ・日本小児科学会
- ・遺伝医学セミナー
- ・日本重症心身障害学会
- ・日本人類遺伝学会
- ・日本てんかん学会
- ・小児神経戴王セミナー
- ・武蔵病院小児神経セミナー

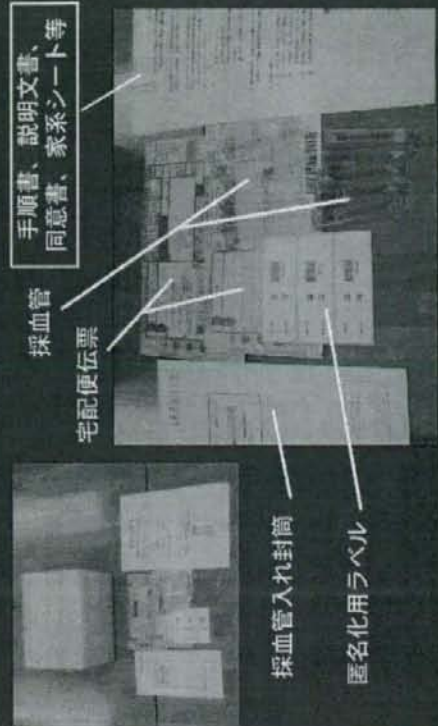
## 研究計画と進捗状況

- (1) 対象とする遺伝性精神遅滞患者の基準の決定
- (2) 患者情報の項目の決定
- (3) 採取する試料の選定と処理方法の決定
- (4) 個人情報管理システムの策定
- (5) I C に関わる各種書類の作成
- (6) 主任及び分担研究者の所属施設での倫理審査
- (7) 広報活動（日本小児神経学会等）
- (8) 臨床情報、試料管理システムの運用

## 試料・情報の収集・分配・検査・結果報告の流れ図

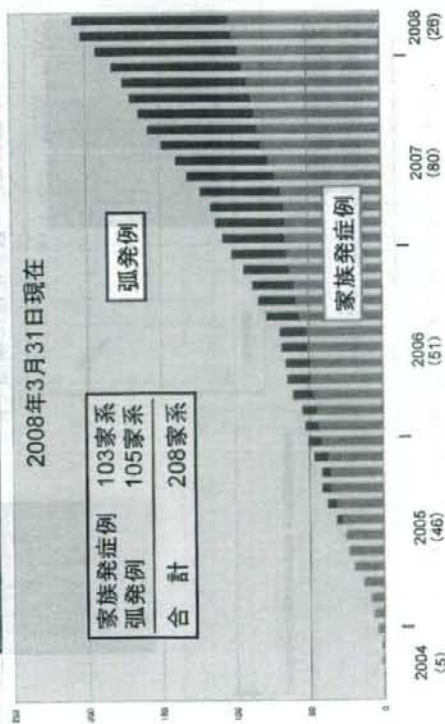


## 検体送付セットの内容



### 精神遅滞リサーチ・リソース・レポートリー

2008年3月31日現在



### 登録家系数

(2008.3.31 現在)

208 家系 ← 183 家系 センター匿名化方式  
25 家系 協力病院匿名化方式

### 推定遺伝形式

家族性精神遅滞	103 家系 : 50%
X連鎖性	
・ Probable (ほとんど確定)	8 4%
・ Likely (かなり疑われる)	45 22%
・ Possible (可能性があり)	19 9%
・ Least (可能性は低い)	31 15%
孤発例	105 家系 : 50%
・ 男児孤発例	68 33%
・ 女児孤発例	37 18%

### 陽性所見症例

遺伝子検査	リピート延長	2 家系	論文報告済
FMR1	リピート延長	1 家系	
ARX	点変異	1 家系 (本邦初例)	
FTSJ1	点変異	1 家系 (本邦初例)	
ZNF41	点変異	1 家系 (本邦初例)	
PAK3	点変異	1 家系 (本邦初例)	
OPHN1	欠失	1 家系 (本邦初例)	
ARHGGEF6	点変異	1 家系 (本邦初例)	
ATRX	点変異	2 家系 ATR-X症候群疑い	
MeCP2	点変異	1 家系 Angelman症候群、Rettsyndrome疑い	
RPS6KA3	欠失	1 家系 Coffin-Lowry症候群疑い	
染色体検査 (FISH)	1p-telomere 微小欠失	1 家系	
	NSD1 微小欠失	1 家系	Sotos症候群疑い
染色体検査 (CGH)	X-tiling array 微小欠失	1 家系	
	Subtelomere array 微小重複	5 家系	(病的意義を検討中)
	Subtelomere array 微小欠失/重複	1 家系	

### 研究計画と進捗状況

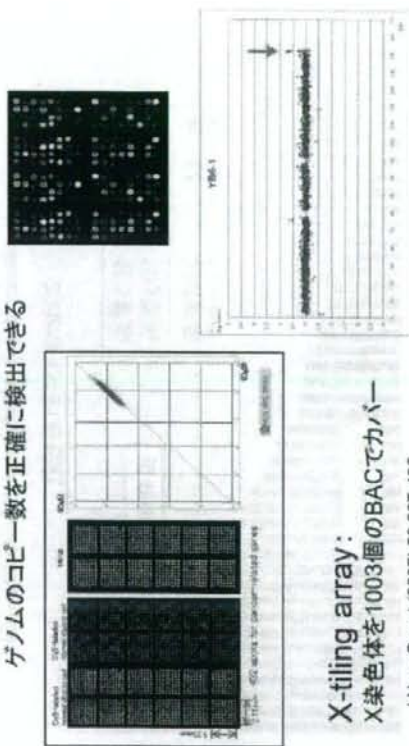
- (1) 対象とする遺伝性精神遅滞患者の基準の決定
- (2) 患者情報の項目の決定
- (3) 採取する試料の選定と処理方法の決定
- (4) 個人情報管理システムの策定
- (5) ICに関わる各種書類の作成
- (6) 主任及び分担研究者の所属施設での倫理審査
- (7) 広報活動 (日本小児神経学会等)
- (8) 臨床情報、試料管理システムの運用
- (9) 解析結果の報告, MR遺伝マニュアル作成  
遺伝カウンセリングの実施

## 研究計画と進捗状況

- (1) 対象とする遺伝性精神遅滞患者の基準の決定
- (2) 患者情報の項目の決定
- (3) 採取する試料の選定と処理方法の決定
- (4) 個人情報管理システムの策定
- (5) I C に関わる各種書類の作成
- (6) 主任及び分担研究者の所属施設での倫理審査
- (7) 広報活動 (日本小児神経学会等)
- (8) 臨床情報、試料管理システムの運用
- (9) 解析結果の報告, MR 遺伝マニュアル作成  
遺伝カウンセリングの実施
- (10) 新たな遺伝子に関する分子遺伝学的研究
- (11) リサーチリソースの提供による共同研究推進

## Array Comparative Genome Hybridization (CGH)

ゲノムのコピー数を正確に検出できる



X-tiling array:  
X染色体を1003個のBACでカバー

J Hum Genet (2007) 52:397-405.

東京医科大学脳神経疾患研究所分子細胞遺伝 稲澤謙治教授

## 6 Copy Number Aberrations in X-tiling Array CGH analyses on 82 families

Family name	Aberration	Band	Aberration size	Candidate gene
MRF91	Duplication	Xp11.23	1.4Mb	<i>FTSJ1, PQBP1</i>
MRYB6	Duplication	Xq28	0.6Mb	<i>L1CAM, MeCP2</i>
MR86B	Deletion	Xq24	0.2Mb	?
MRO59	Duplication	Xp22.31	0.5Mb	<i>hsa-mir-651</i>
MR22T	Duplication	Xp22.2	0.7Mb	<i>REPS2, NHS</i>
MRK13				

### 1,001 BAC/PAC clones on X chromosome

Hayashi S, et al. Construction of a high-density and high-resolution human chromosome X array for comparative genome hybridization analysis. *J Hum Genet* (2007) 52: 397-405.

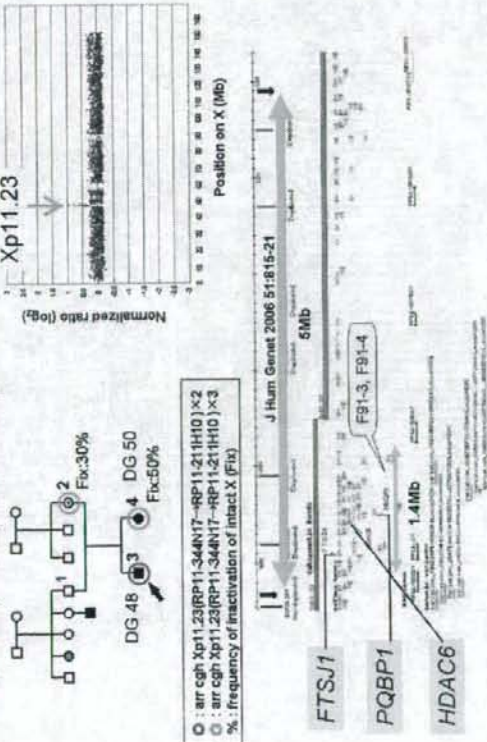
## 6 Copy Number Aberrations in X-tiling Array CGH analyses on 82 families

Family name	Aberration	Band	Aberration size	Candidate gene
MRF91	Duplication	Xp11.23	1.4Mb	<i>FTSJ1, PQBP1</i>
MRYB6	Duplication	Xq28	0.6Mb	<i>L1CAM, MeCP2</i>
MR86B	Deletion	Xq24	0.2Mb	?
MRO59	Duplication	Xp22.31	0.5Mb	<i>hsa-mir-651</i>
MR22T	Duplication	Xp22.2	0.7Mb	<i>REPS2, NHS</i>
MRK13				

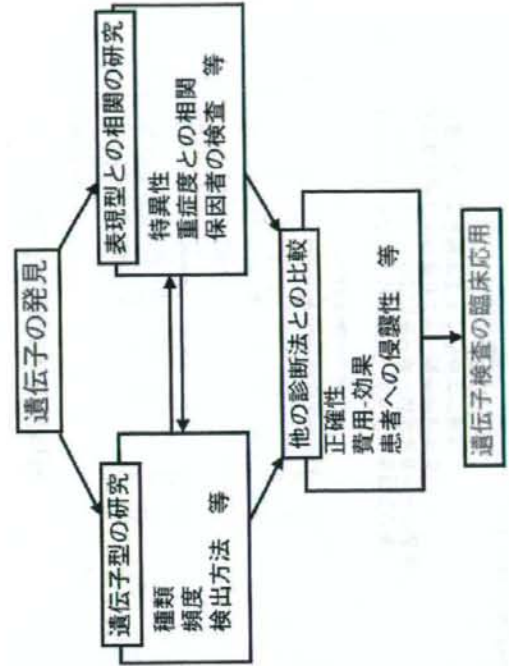
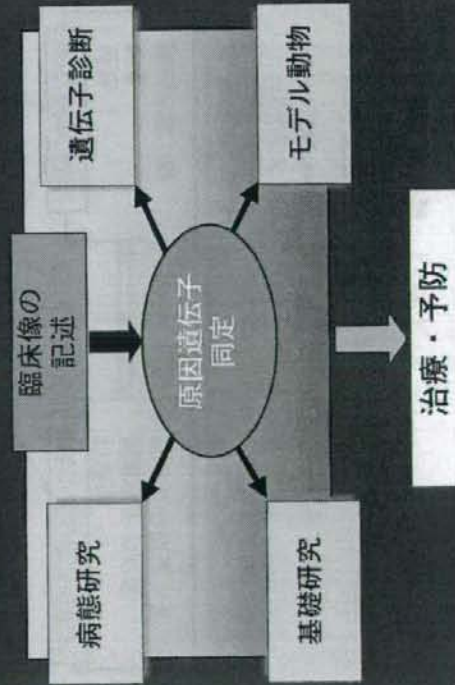
# 問題点と今後の方針

1. リサーチ・リソース・レポジトリーとしての機能強化
  - ◎ 登録数と情報の充実: 3世代の臨床情報、検査結果の入力
  - ◎ 啓発活動・試料情報の発信と共同研究の推進 (試料提供)
  - ◎ 他のバイオリソースに関する研究班や組織との連携
2. 遺伝学的研究の推進、臨床への応用推進
  - ◎ 新たな原因遺伝子をどこまで調べるか
  - ◎ 遺伝学的検査の臨床応用の研究

## MRF91 (Non-syndromic MR)



## 原因遺伝子同定を基盤にする研究戦略



ジストロフィン  
全長約2.5Mb  
79個のエキソン

遺伝子の発見

遺伝子型の研究  
種類  
頻度  
検出方法 等

種類と頻度

欠失 55%  
重複 10%  
点変異 35%

検出方法

マルチプレックスPCR:

欠失の96%以上を検出、検査会社でも可能  
重複も検出できる半定量PCRもある  
サザン法: 粗大変異をほぼ確実に検出できる、手技が煩雑  
微小変異は検出できない

塩基配列決定法:

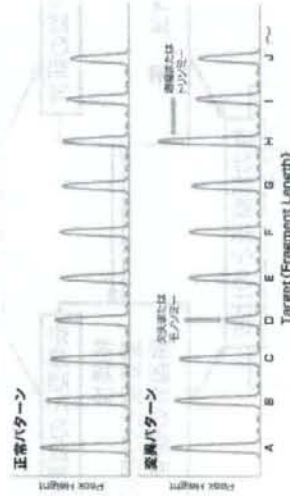
費用が高い、手技が煩雑

# PCR法による ジストロフィン遺伝子の検査

1 2 3 4 5 6



## MLPA®法による解析例



利点

- ・すでにジストロフィンのプローブが市販されている
- ・すべてのエキソンやプロモーター領域をカバーできる
- ・原因者診断にも有効(コピー数が判明する)
- ・検査会社でも実施するところが増えてきた

遺伝子の発見

遺伝子型の研究  
種類  
頻度  
検出方法 等

表現型との関連の研究  
特異性  
重症度との関連  
保因者の検査 等

特異性 高い  
重症度との関係  
遺伝子型で、重症度がある程度予想可能  
保因者診断・出生前診断  
可能  
新規の変異 (30%)

## 保険適用検査

検査項目名	適用日	点数	適応症	検査数
D006-4 遺伝性筋ジストロフィー 遺伝子検査	平成18年 4月1日	2,000円	Duchenne型・Becker型 筋ジストロフィー 福山型先天性筋ジストロフィー	18 19*
				26件 42件
				1件 2件

## 先進医療

承認医姓名	適応症	承認	承認年月	年度別検査数						
				13	14	15	16	17	18	19*
進行性筋ジストロフィーのDNA診断	Duchenne型・Becker型筋ジストロフィー	平成13年7月	27,400円	9件	9件	24件	14件	19件	19件	19件
ミトコンドリア病のDNA診断	MELAS・MERRF・CPEO・Leigh脳症	平成13年7月	30,300円	-	-	3件	3件	8件	6件	16件

\*平成19年度要22月末日までの数

正確性  
他の診断法と同程度

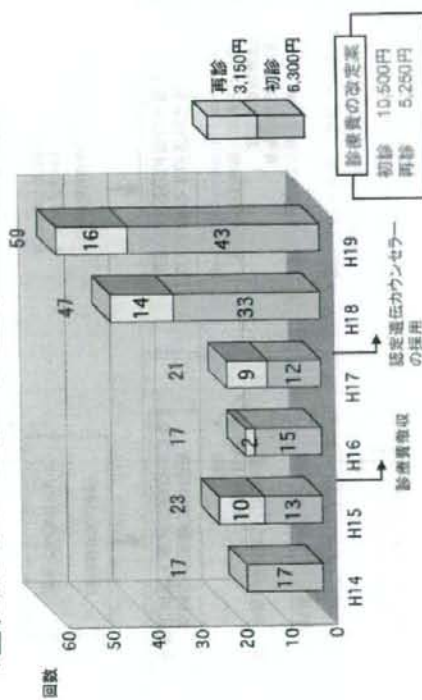
費用-効果  
現在は費用が高い  
特に点変異の検査の場合

患者への侵襲度  
筋生検より低い

他の診断法との比較

正確性  
費用-効果  
患者への侵襲性 等

## 遺伝カウンセリング室利用者数推移



## 診療報酬改正案 (平成20年4月予定)

骨子【1-3-③】

### 遺伝カウンセリングの評価

#### 表1 基本的な考え方

医療機関が、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  
持た、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が、遺伝カウ  
ンセリングを実施する必要があることから、遺伝カウンセリング実施につい  
て評価を行う。

#### 表2 具体的な内容

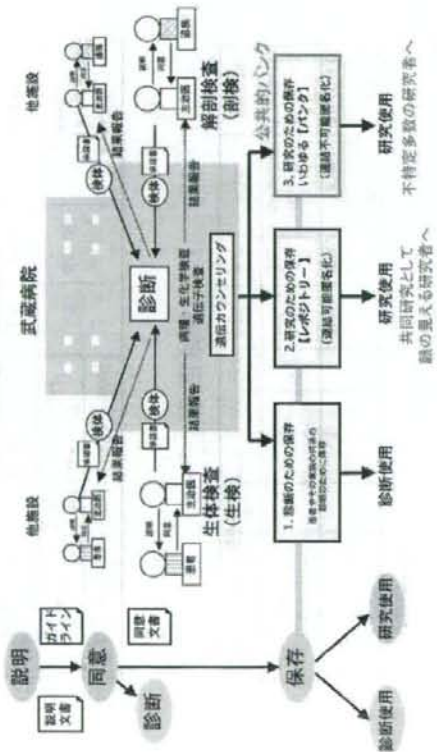
検体検査前診断へ遺伝カウンセリングに係る加算を新たに創設

〔新〕遺伝カウンセリング加算 500点(月1回)

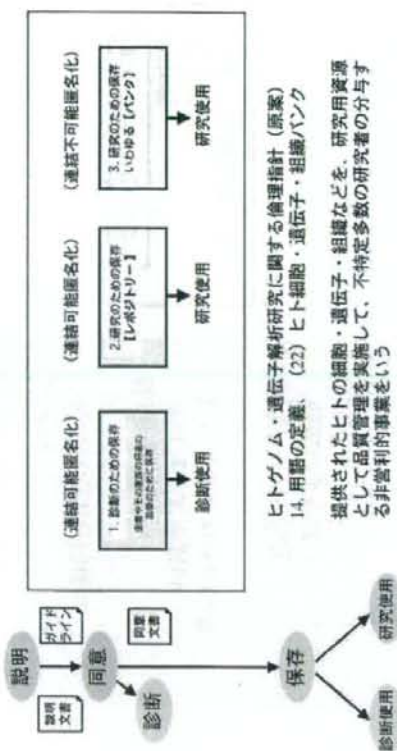
〔算定条件〕

- 1 遺伝カウンセリング加算は、遺伝カウンセリングを要する治療に係る十分な経験を有する医師の医師が、遺伝学的検査を実施し、その結果について患者やその家族に列し情報提供を行う際に遺伝カウンセリングを実施した場合に算定できる
- 2 遺伝カウンセリングの算定にあたっては、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」(平成16年12月)及び関係法令による「遺伝学的検査に関するガイドライン」を遵守する

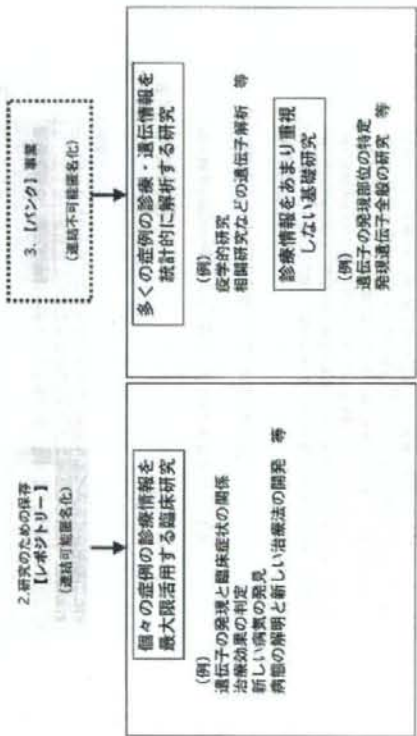
## 国立精神・神経センター武蔵病院 DNA診断・治療室



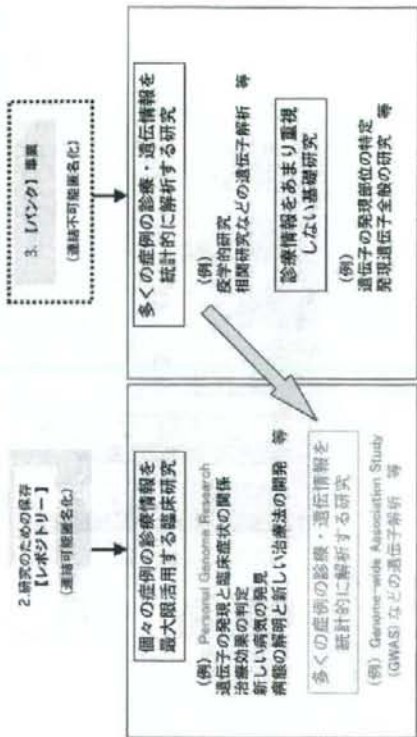
## 診断後に保存された検体の2次利用の区分



## ヒトゲノム・遺伝子解析研究の類型化



## ヒトゲノム・遺伝子解析研究の類型化



平成 20 年度第 2 回研究会

資料



## ドイツにおける妊娠葛藤相談と出生前の遺伝子診断について

一橋大学 社会学研究科博士課程 (2008年7月修了) 博士 (社会学)

小椋 宗一郎

### 1. ドイツ生命政策の歴史的経緯

1. 1. 「人格」の概念史
1. 2. ドイツ妊娠中絶論争
1. 3. ドイツ連邦憲法裁判所、第二次堕胎判決

### 2. ドイツにおける妊娠葛藤相談について

2. 1. 妊娠葛藤相談に関するドイツの法制度
2. 2. 妊娠葛藤相談における困難——「結果を問わない」相談による「生命保護」
2. 3. 中絶と心のケア
2. 4. 妊娠葛藤相談の意義

### 3. ドイツにおける遺伝子検査法案と出生前診断に関する相談について

3. 1. ドイツ遺伝子検査法案
3. 2. 民間主体による心理・社会的相談

### 1. ドイツ生命政策の歴史的経緯

胚保護法(1990年) 人への成長の潜在性をもつヒト胚の保護

「人間の尊厳」——「生命の神聖性」との違い

英語の「パーソン」とドイツ語「ベルゾーン」

妊娠中絶の「不可罰」の根拠付け——「妊娠葛藤」

#### 1. 1. 「人格」の概念史

〈人格〉の概念史の淵源 (ローベルト・シュペーマン『ベルゾーネン』):

古代ギリシアにおける理性的自律の思想

キリスト教における「心」の概念

キリスト教神学における神の「位格」

テルトゥリアヌス「三位格・一実体(tres personae – una substantia)」

ギリシア教父「ヒュボスタシス」

ボエティウス「理性的本性をもつ個的な実体(substantia)」

サン・ヴィクトルのリカルドゥス

「ベルゾーンは実体ではありえず、実体を担うものでありうるのみである」

人格は、個別的なものであり、かつ、共同性をかたちづくる。

カント「道徳的自由の可能性」

エンゲルハートら「道徳的判断能力」との違い

### 1. 2. ドイツ妊娠中絶論争

年表：ドイツにおける妊娠中絶関連法制

1972年	東ドイツでは強制的カウンセリングのない期限規則が敷かれる。妊娠中絶は病院に入院して行われるもののみ許される。
1974年6月	西ドイツ連邦議会は、長く激しい議論の末、刑法218条改正を可決。これ以降、カウンセリング義務をともなう期限規則が敷かれる。
1975年2月25日	CDUの申し立てにより、西ドイツ連邦憲法裁は、可決された法律に違憲を宣告
1976年5月	西ドイツ連邦議会は、複雑化した法律（適応規則）を可決。これ以降、医師により適応が確認され、相談証明書を持つ女性にのみ中絶が認められる。有効な適応は、医学的、優生学的、犯罪的、緊急事態適応の4種類。
1990	東西ドイツ統合規約において、遅くとも1992年の末までに「出生前の生命の保護と、妊娠した女性の葛藤状況の、憲法に合致した解決・・・をより良く保証し、東西両ドイツの実情に合う規則を設けること」。それまでは西ドイツ刑法218条、東ドイツ刑法153条が引き続き効力をもつ。
1992	ドイツ議会は超党派法合意において、いわゆる「相談モデル」を議決（「妊娠葛藤法」7月27日）。相談義務を伴う中絶期限付き規則。
1992	議会においては少数を占めるCDU/CSUの議員による申し立てに基づき、連邦憲法裁判所は、刑法第218および219条改正の発効差し止めを命じた。これによって、同日発効予定であった改正法は、さしあたり連邦憲法裁の最終的決定まで効力をもたない。
1993年5月25日	連邦憲法裁は218条および219条改正について最終的に違憲判決を下し、法的効力をもつ命令によって暫定規則を公布。
1993	暫定規則によって、6月16日から初めて全ドイツに共通の規則がしかれる。
1995	連邦議会は連邦参議院の同意を得て「妊婦および家族の援助のための法律改正法」（妊娠葛藤法）を可決（8月21日）。連邦憲法裁の規定を顧慮し、法定カウンセリングのもとでの期限規則を含む。

### 1. 3. ドイツ連邦憲法裁判所、第二次墮胎判決（1993）

「人間の生命」は受精の時点から「生命権」をもつとされるにもかかわらず、医師による「適応」の確認なしに、事前の「相談」によって、「処罰することができない(nicht strafbar)」と規定することを正当化できるのはなぜか？ —— 「妊娠葛藤」

妊娠葛藤とは「望まない妊娠に関連して生まれる葛藤」<sup>1</sup>

「妊娠初期において、未出生の生命の保護は、母親と共にだけ可能であり、母親に対抗しては不可能である(nur mit der Mutter, aber nicht gegen sie möglich)。彼女と彼女によって信頼された人だけが、妊娠のこの段階で新しい生命について知っている。新しい生命はまだ全く母親に属しており、何もかも彼女に依存している。比類のないしかたで母親に結びついた未出生の生命の、こうした非公然性、よるべなさ、依存性は、次のような目算の正当性を示しているように思われる。つまり、母親と協力するとき、国家は生命保護のためにより良いチャンスをもつ」<sup>2</sup>

「二つが一つ(Zweiheit in Einheit)」

「出産に結びついた負担を前もって予測することからは、まさに母になる者にさまざまに見られる妊娠初期の特殊な心理状態において、場合によっては深刻な、また事情によっては生命を脅かすほどの葛藤状態が発生しうる」<sup>3</sup>

## 2. ドイツにおける妊娠葛藤相談について

### 2. 1. 妊娠葛藤相談に関するドイツの法制度

性と生殖に関する事柄について、「情報提供を受け相談する権利」

「すべての女性およびすべての男性は・・・性啓発、避妊、家族計画ならびに妊娠と直接間接に関係するすべての問題について、それを目的とした相談所で情報提供を受け相談する権利を有する」(妊娠葛藤法第1条1項)

「連邦健康啓発センター」の設立(同2項)

相談所の設立(同法第二条)；妊娠相談と妊娠葛藤相談

民間主体による、「さまざまな世界観的方向性」をもつ相談所の設置(同法第3条)

各州に人口四万人に一人以上の相談員を置くことを義務づけ(同法第4条)

### 2. 2. 妊娠葛藤相談における困難——「結果を問わない」相談による「生命保護」

「産まれる前の生命は、妊娠の全段階において彼女に対しても自分自身の生きる権利を持っている。それゆえ法秩序にしたがって妊娠中絶が考慮の対象となるのは、妊娠を継続することによってその女性に期待しうる犠牲の限界を超えるほどの重大かつ異常な負担が生じる例外状況においてのみである」(ドイ

1 Duden, *Deutsches Universalwörterbuch*, 5. Aufl. Mannheim, 2003.

2 Neue juristische Wochenschrift (NJW), 1757. (D. II. 3.)。

3 Ibid.

「刑法第 219 条に基づいて必要な相談は、結果を問わない(ergebnisoffen)かたちで行われなければならない。相談は女性の責任から出発する。相談は、励ましかつ理解を呼び起こすものでなければならない、教導し言いなりにしてはならない。妊娠葛藤相談は、未出生の生命の保護に奉仕する」(妊娠葛藤法第 5 条第 1 項)

「プロ・ファミリア」のカウンセラー、ノーマ・スクロッチホさん：

「だれかがカウンセラーとして、こうした法的責務を、こんな平板な仕方では女性たちに知らせるとしたら、相談における全ての扉をはじめから閉ざしてしまうことになるでしょう」<sup>4</sup>

この「扉」は、開かれた対話へと続いている。しかし、法律文書を読み上げるような仕方では、そうした対話は成り立たないと言うのである。まったくの他人であるカウンセラーに極めて個人的なことを話すのであるから、抵抗感があってもおかしくはない。ところがスクロッチホが言うには、「そこにはまだ少なくとも率直さ(Offenheit)の余地が可能的に残されている」。「通常の場合」には、女性たちはまずひとりで決定に達し、そのことをパートナーや周囲の人びとに話して決心を固め、その時点で相談所を訪れる。そうしたとき重要なことは、「できる限り自由さを保つ」ことだという。女性たちがその決定をした根拠について、もういちど他人に話す機会を「ふさわしい仕方提供する」ことが問題となると述べる。

「それは極めて率直で友好的な形でだけ行うことが可能です。また、女性たちがそうしたくないときには、それを受け容れることも重要です。つまり彼女らが自分たちで決定を下し、知らない誰かとそれについて話し合おうとは思わない場合です」(Op.cit., 50)

ところがスクロッチホによると、来談者たちは「彼女らの決断をもう一度誰かと共に見つめなおそうとする比較的大きな心の準備をもちあわせている」。性に関する個人的事柄であることを考えれば、これは「驚くべき経験」だとされる。

これに対してケットナーは、来談者には二つのタイプがあるということなのか、と問う。つまり、すでに中絶を決めしめており「法律で決められた儀式」として相談を受けに来る人々と、その決定をもう一度考え直してみようとする人々のタイプである。スクロッチホは、「それはあまりに極端だ」と答える。

「それは毎回、とても緊張した、極めて微妙なプロセスなのです。初めの状況では打ち解けない閉じた印象、ひとつの明確な決断という印象を与える女性が相談にやってきます。それにもかかわらず、時として非常に集中的な対話になります——カウンセラーの側から押し付けがましくなることなしに、です」(Op. cit., 51)

こうした対話は、パートナーや周囲の人々の圧力、そして国家ないし法律の干渉を注意深く取り除くカウンセラーの努力を通じて可能となるのであり、法的正義を押し付けるような姿勢は、対話への扉さ

4 Matthias Kettner, *Beratung als Zwang*, Campus: Frankfurt a.M., 1998, S. 49

えも閉ざしてしまう。そのため、1995年に成立した新法制は、第三者（医師）による「適応」の確認という手続きを廃止し、事実上の最終決定を当事者の女性に委ねている。そこに挿しはさまれた相談は、スクロホの見解によれば、直接的には、その女性が自分自身の決定について理解を深め、「その女性の自律性を強める」（Op. cit., 58）ことへ向けられている。

## 2. 3. 中絶と心のケア——心理 - 社会的相談

ハンブルクの「家族計画センター」の相談員、マリナ・クノッフさん：

「一般の思い込みや現行の法律も、次のことを前提としています。つまり、中絶を決めるとの女性も、決定のまえに妊娠葛藤を経験する、あるいは本来経験すべきである、と。現実においては、これはあきらかに違います」<sup>5</sup>

たしかに刑法219条は、相談に「彼女が責任ある良心的な決断をする手助け」を求めており、これは女性たちがまだ「決断」に至っていないことを想定しているように読める。また前節では、この条文をそのまま読み上げるような仕方では相談は成り立たないとされていた。「期待可能な犠牲の限界」とはいったい何であるのか、一般の女性たちには理解不能であろう。これを具体的要件を列挙したカタログとして具体化しようという試みは、法律などの専門家たちのあいだでさえ、「客観化不可能性」という壁に阻まれてことごとく失敗してきた<sup>6</sup>。個別的基準を設けることができないということは、1993年のドイツ憲法裁判決においても認められていた<sup>7</sup>。そのため同判決は「妊娠葛藤」いう概念によって抽象的に一般化する手法をとり、「妊娠初期の女性にさまざまに見られる特殊な心理状態」<sup>8</sup>において生じる期待と不安の葛藤として捉えている。しかしこのかぎりでは、相談に来る女性たちに対して一般的に心理的な不安定状態を前提している、あるいは彼女たちを一般に不法非難にさらしていると理解される可能性を排除できない<sup>9</sup>。

相談の実際に即して考察しよう。クノッフらによる事後数週から数年の時点でのインタビュー記録から、3人の女性の言葉を挙げる。まず、30歳のタクシー運転手で、インタビューの4週間前に中絶手術を受けたマルレーネ（仮名）は次のように言う。

「あらゆることの中で私の唯一の問題は、新しい法律だったわ。ひとが私に中絶をさせないのではないかが大きな不安だった。子供をもつかどうかは、私にとって問題にもならない。だって私は子供をもつことを望まないから」（Op. cit., S. 36）

このように言うマルレーネに対して、カウンセラーはさしあたり傾聴に徹するほかはない。しかし傾

5 Marina Knopf/Elfie Mayer/Elsbeth Meyer, Traulich und befreit zugleich, Hamburg, 1995, S. 11-12.

6 Michael W. Lippold, *Schwangerschaftsabbruch in der Bundesrepublik Deutschland*, Leipzig, 2000, S. 169.

7 NJW 1771. (E. V. 5. a. bb.)「もろもろの緊急事態はきわめて多様であり、妊娠継続の期待不可能性という観点において、その重点は個別ケースのもろもろの状況に大きく依存している。典型的でない場合の型をもはや捉えられないかもしれないという代償を払ってのみ、適応の存在に関する或る特定の捉え方に至ることが可能であろう」

8 NJW 1754. (D. I. 3. c. aa.) 訳、173頁

9 NJW 1778ff. 訳、201頁以下

聴することによって、彼女の人生観と厳しい「現実」とが語られている。彼女は公的扶助による手術費用の給付を受けるために、社会福祉事務所で申請している(Op. cit., S. 36)<sup>10</sup>。「でもそれは純粹に手続き的なことでした」。彼女は中絶を正当化するために経済的理由をもちだそうとせず、自分の意志で決めたと語る。それは自分の状況を現実的に眺めた末の決断であり、あとで心を整理するためにも役に立ったと語っている。

「私はただ、慰めの芝居を必要としていただけ。ひとはそこに立ち続けなければならないのよ。慰めは要らない。なぜなら、わたしはこんなに貧乏で、墮胎しなければならないのだから。ただの慰めにすぎないのよ。だって私はこんなに貧乏で、自力で医者へ行って墮胎することもできないのだから」(Op. cit., S. 37)

現実的には、「慰め」は彼女の状況を何も変えてくれない。それはただの「芝居」にすぎない。しかし彼女は、パートナーや看護師たちが優しく接してくれたことが、彼女にはとても貴重だったと言っている。それは「たんなる慰め」だったかもしれないが、それでも彼女は慰めを必要としていた。

「いずれにせよ私にとって助けになったのは、いつも現実をありのままに見ること。このことを道徳にすりかえないようにしたの。家族は素晴らしい子どもを持つことも素敵だと考える人は、頭の中でときどきすごく変なことを考えるものよ。でも私がまた地に足が着いたとき、わたしはそれを望まないし、できないし、したくもないということが分かったわ」(Ebd.)

マルレーネが子どもを望まない理由は、彼女の生き方に深く根ざしていると同時に、周囲の状況にも大きく関わっている。子供を望まないということを決然とした態度で述べると同時に、深刻な葛藤に巻き込まれている。彼女の場合、「妊娠葛藤」とは、心理的葛藤であるよりもむしろ実存的あるいは現実的葛藤だと言えるだろう。そうした葛藤状況が妊娠中絶という経験そのものにも影響を及していると思われる。中絶手術は、麻酔をしたにもかかわらず「恐ろしく痛かった」と彼女はいう。

「気絶したかったけど、しなかった。それが残念」(Ebd.)

彼女は、「手術が終わったとき、ほんとうにほっとした」という(Ob. cit., S. 38)。パートナーが迎えに来てくれ、彼女が1～2日寝ているあいだ世話をしてくれた。深夜になってやっと痛みがおさまったそう。

さてつぎに、中絶について思い悩んだ人の例として、ソニヤ(仮名、35歳既婚、インタビューの6週間前に中絶を経験)を挙げたい。彼女の言葉では、その様子が次のように語られている。

10 相談規定にもとづく中絶に対して公的健康保険を給付することは許されていないが、「経済的に困窮」している場合には一定の収入基準のもとで「公的扶助」を支給することには問題ないとされる。実際には、とりわけ東ドイツの諸州ではほとんどの中絶処置が公費によって賄われており、近年ではその基準の厳格化が取りざたされている。2006年6月29日のZDFニュースによれば、「ザクセンとチューリンゲン〔旧東ドイツの2州〕は、中絶費用支払いのための所得限度を月300ユーロ減らして月662ユーロとしたい意向だ。〔ザクセン州大臣の〕オロスによれば、それらの州は申請者の収入状況をよりよくチェックすることが緊要だと捉えている。現在、それらの州は、すべての中絶のおよそ90%に対して支払いを行なっている。本当にすべてのサービス受給者が〔金銭的に〕困っているのかには疑問がある。この〔所得限度を減らす〕提案は、バイエルンとノルトライン・ヴェストファーレンによっても支持されている」(<http://www.heute.de/ZDFheute/inhalt/19/0,3672,3950643,00.html>)

「妊娠したとわかった瞬間から中絶のときまで、私の中には大きな分裂がありました。私の心は大きく引き裂かれてしまって、ひどいものでした。そんな経験は、それまで全くありません。ふつうなら、いろいろ考えたあげくには一つの決断に行き着くものだけれど、今回ばかりはそれが正しいか間違っているか、最後の瞬間まで考えました。感情からすれば子どもが欲しかったのです。でも頭と経験から判断すれば、私は子どもを望んでいませんでした。そこに折り合いをつけるのは、私にとって本当に難しいことでした」<sup>11</sup>。

彼女にとっての「分裂」とは、子供がほしいという「感情」と、子供を望んでいない「判断」との分裂である。すでにソニヤは12歳の男の子の母親であり、「息子がどういうふうで育ってきたか長く観察してきた」。そのために、まえに息子を身ごもったときでさえも感じなかったような「特別な結びつき」を感じたという。これは、妊娠を続ければもう一人の子どもが育ってゆくということを、一つの可能的現実として、ありありと感じたということだろう。しかし彼女にとって重要だったのは、将来生まれる可能性のある子どもとの精神的な結びつきであって、生物としての胎児ではなかった。というのも、彼女が「吸引されたもの」を見たとき、「そこには特に見るべきものもありませんでした」と語っているからである。

このとき彼女は、やっと息子が手を離れて再び仕事を始め、それが再び「自意識」を与えてくれた矢先だったと言う。「自分自身のために稼ぐことは、自然とまた自意識を与えてくれました」。しかし彼女自身の事情だけが決断の要因だと言うことはできない。なぜなら、そこには夫の態度が大きな要素として語られているからである。

「夫はこう言いました。『きみが子どもを欲しいなら、僕はノーとは言わない。でもほんとは、僕は望んでいないんだ。もうひとり子どもができたときの騒々しさと、僕の仕事のキツさを考えたらね。僕が仕事から帰ってきたら君はイライラしてるだろう。一日じゅう子どもと一緒に過ごしたんだから。それとも君はストレスをためるかもしれない。きっと子どもはかわいいだろうけどね』。彼は私にボールをパスしました。僕は協力してあげるだろうけど、決めるのは君だというふうに」(Ob. cit., S. 39.)

ソニヤは、妊娠したことは二人の責任であるはずなのに「まるで私だけに責任があるみたい」に感じたという。また彼女の夫は、子どもができた場合には「協力する」と言うが、ソニヤの話しぶりからは、主に彼女が子育ての責任を負わなければならないと感じていることが分かる。「夫が喜んでくれたとしたら、それは私の選択にも強く影響したでしょう」。

社会学者ケヒャーも、アンケート結果の傾向を次のように指摘している。

「女性自身がすぐに中絶を決めた場合——これが多数派である——パートナーとの対話は最終的決定にわずかに影響するにすぎない。それに対して女性がその子どもを産むかどうか決めかねており、その可能性を真剣に検討している場合には、パートナーが鍵をにぎる立場となる」<sup>12</sup>

この指摘をソニヤの話とつき合わせてみれば、女性の決断に対して男性の態度がいかに微妙かつ重大

11 Knopf, op. cit., S. 40.

12 Renate Köcher, Schwangerschaftsabbruch – betroffene Frauen berichten, in Aus Politik und Zeitgeschichte B 14, 1990, S. 37.

な影響を及ぼしているかが明らかであろう。クノッフは、「妊娠中絶は、しばしばパートナー関係の試金石(Nagelprobe)になります」<sup>13</sup>と述べている。つまり中絶という事件をきっかけとして関係の破綻が明るみに出る場合も少なくないが、しかしまたお互いに関係を問い直すことによって絆を深める機会にもなりうるという。この話からは、単にプライベートな問題だけでなく、女性にとっての職業と家庭の両立の難しさ、男性の育児不参加など、一般的な問題が浮かび上がってくる。

もう一つの例は、10年前に中絶を経験したクラウディア（仮名、39歳、舞台芸術家）である。彼女が中絶の二年ほどあとに妊娠したとき、カウンセラーの言葉が大きな役割を果たしたようだ。

「カウンセラーが私にこう言ったのをまだ覚えてる。『あなたは懸念を抱いているけれど、その顔はとても輝いていますよ。ひとには、あなたが子供をほしがっているように見えるでしょう』。話し合いから帰ってきたとき、突然、全部明らかになった。まるで、張りぼて人形のように作り上げた障子が、すべて崩れ落ちてしまったみたい」(Op. cit., 56)

インタビューの時点で、彼女は7歳の娘と一緒に暮らしている。二度目に妊娠するまえ、「子供を持つことについて、とても真剣に考えていた」と言う。彼女はそのほかにもさまざまな事情を語っており、子どもを産むには彼女なりの時機と準備が必要であったことがわかる。クノッフは、出産と中絶の両方を経験した女性に、出産のときの決断が中絶のときとどのように違うかを尋ねているが、「何人かは、この決断は中絶のときの決断と同じくらい難しかったと感じています」(Op. cit., 22)。第1節で見たように、法律上、カウンセラーはこうした難しい決断へと女性たちを「励ます」とされている。しかし以上からは、それぞれの女性の事情や感じ方を無視して、むやみに出産へと「励ます」といった仕方では、そもそも相談が成り立たないことが分かる。1993年の連邦憲法裁判決に付された反対意見においては、次のように言われていた。

「法秩序が生まれる前の生命に保護を与えようと望むならば、女性に責任ある決断のための余地を認めなければならない。つまり、彼女に責任を課すだけでなく、信頼して委ねなければならない」<sup>14</sup>

相談の実情を見る限り、基本的態度として「信頼して委ねる」という姿勢が不可欠であろう。しかし「妊娠葛藤相談」をめぐるのは、それが結果的にどの程度「生命保護」に結びついているのか、そして判決に述べられたこの制度の「観察および事後改善義務」<sup>15</sup>などに関して議論が続いている。上野千鶴子氏は、こうしたドイツの妊娠葛藤相談が「運用次第で、女性にとってどこまでも抑圧的なものになりうる」<sup>16</sup>と指摘しているが、実際にはまさにその抑圧性を取り除こうとするカウンセラーたちの努力によって成り立っているといえよう。

13 Knopf, op. cit., S. 15.

14 NJW 1776. (Anm. II. 1. a)

15 NJW 1757. (D. II. 5. b)

16 上野千鶴子／綿貫礼子〔編〕(1996)『リプロダクティブ・ヘルスと環境』、工作舎、184頁



### 3. ドイツにおける遺伝子診断法案と出生前診断に関する相談について

#### 3. 1. 民間主体による出生前診断に関する心理-社会的相談

2008年8月下旬：玉井真理子先生、平塚志保先生、小椋によるドイツ調査旅行

- ・ルール大学（ボッフム）医学部人類遺伝学科、エプレン(J. T. Epplen)教授
- ・ブレーメン、妊娠と出生前診断に関する相談所「カラ」(Cara Beratungsstelle zu Schwangerschaft und vorgeburtlicher Diagnostik)
- ・ベルリン、家族相談のための福音協会中央研修所(Evangelisches Zentralinstitut für Familienberatung)

#### 3. 2. ドイツ遺伝子診断法案

(資料「遺伝子検査には同意が必要」「遺伝子診断法の個別的要点(Eckpunkte)」を参照のこと)

・遺伝子検査に関する資格をもつ医師だけが実施可能

・雇用

企業は被用者に遺伝子検査または検査結果の開示を要求してはならない。

・健康保険

保険会社は、契約者に対して遺伝子検査または検査結果の開示を要求してはならない。

例外：30万ユーロ以上の保険契約

・相談

医学的説明だけでなく、「相談(Beratung)」が重要。とりわけ出生前診断に関しては相談を義務化（「相談義務(Beratungspflicht)」）。

・出生前診断

「出生前の遺伝子検査は医療上の目的に限定」

・子供の血縁の確認

「子供あるいは法定代理人の承諾が必要」

### 遺伝子診断法の個別的要項(Eckpunkte)

[http://www.bundesregierung.de/nn\\_1264/Content/DE/Artikel/2008/08/2008-08-27-eckpunkte-gendiagnostik.html](http://www.bundesregierung.de/nn_1264/Content/DE/Artikel/2008/08/2008-08-27-eckpunkte-gendiagnostik.html)

2008年8月27日(水)

#### 1. 情報を得た上で自己決定する権利 (知る権利と知らないでいる権利)

これには、自分の遺伝学的検査結果を知る権利とともに、それを知らないでいる権利が含まれる。本人が当該検査について法的に有効な同意をした場合のみ、遺伝学的検査を行なうことが許される。個人々人への説明に加えて、遺伝学的検査の枠内における相談には特別な意義がある。

#### 2. 本人だけが自らのデータをどうするかを決定する

当事者だけが、自らの遺伝的データとサンプルの利用、すなわちその譲渡または保存ないし廃棄に関して決定する。

#### 3. 差別をなくす

何人もその遺伝的特性によって差別され烙印<sup>スタンプ</sup>を捺されてはならない。

#### 4. 資格ある医師によってなされるものに限る

相応の資格を有する医師だけが健康関連の遺伝学的検査を指示することが許される。

#### 5. 同意能力のない人に関する厳格な規定

同意する能力のない人に対する遺伝学的検査は、検査を受ける人にとって健康上の利益があるものでなくてはならない。例外的に、第三者の健康(家族の利益)のために、厳格な条件のもとで、同意する能力のない人に対する遺伝学的検査が許されうる。

#### 6. 遺伝学的集団検診の自発性

遺伝子の集団検診は、その性格上、個別検診とは別の性質をもつ。集団検診は自発的でなければならず、かつ、その検査によって避けられる病気または治療可能な病気が確認される場合にのみ実施されな

ければならない。

#### 7. 出生前の遺伝学的検査は医療目的に限定される

出生前の遺伝学的検査は医療目的に限定されなければならない。出生前の遺伝学的検査の実施は、出生前または出生後に胚または胎児の健康を損なう可能性がある遺伝的諸特性を確認することを目的とする場合のみ許される。

#### 8. 独立した遺伝診断審議会が、指針を作成しなければならない

独立した遺伝診断審議会が、一般的に承認された医学的知識と技術の基準についての指針を作成しなければならない。これはとりわけ、遺伝的諸特性に関する判断、遺伝相談に当たる者の資格、説明と遺伝相談の内容、遺伝学的分析と遺伝学的集団検診の実施に関するものである。

#### 9. 子どもの血縁の確認は、本人の同意がある場合のみ

子どもの血縁の確認のための遺伝学的検査は、遺伝子サンプルの検査を受けるべき人々が、検査について同意している場合のみ許される。

#### 10. 労働法および労働保護において〔労働者の〕排除をなくすこと

労働法において、雇用者の要求による遺伝学的検査は、原則として禁止される。さらに雇用者は、他の脈絡でなされた遺伝学的検査の結果を尋ねたり、受け取ったり、使用したりしてはならない。ある被用者のその職場ないし業務にとっての健康上の適性を確認しうる標準的検査は、今後とも許される。労働保護に関し、労働医学的予防検診の枠内における遺伝学的検査は許容されない、もしくは厳しく制限された条件のもとでのみ許容される。

#### 11. 通常の場合に保険者が遺伝学的検査を要求することは許されない

保険会社は、保険契約の締結に当たって、原則的に、遺伝学的検査の実施および既になされた遺伝学的検査に関する情報を要求することはできない。被保険者は、現在の疾患や既往症について情報を与えなければならないが、これらの疾患がどのように診断されたかを問わない。

診断の過程に診断的遺伝学的検査が入っていた場合においても、疾患に関する情報が与えられなければならない。濫用を防ぐため、たとえば一度に総額30万ユーロを越える生命保険が契約されるような場合に、既になされた予知的な（予測的な）検査の結果が提示されなければならないことを予定することは可能である。

[http://www.bundesregierung.de/nn\\_774/Content/DE/Artikel/2008/04/2008-04-16-gendiagnostik.htm](http://www.bundesregierung.de/nn_774/Content/DE/Artikel/2008/04/2008-04-16-gendiagnostik.htm)

1

2008年8月27日（水）

現代遺伝学の知見は、もろもろの病気を認識し治療することに役立ちうる。しかしまた遺伝学的診断は、人間の尊厳および自己決定に対する危険を含む。したがって遺伝学的診断の乱用を防ぐ必要がある。

そのために連邦内閣は、人間に対する遺伝学的検査に関する法案（遺伝子診断法：Gendiagnostikgesetz）を決定した。この新規定は、内閣がすでに4月に決定した要項(Eckpunkte)に基づく。

#### 差別をなくす

本法は、人間の遺伝的諸特性をめぐる知識に結びついて起こりうる差別の危険性を予防する。なぜなら遺伝学的検査は、人間の尊厳と各人の健康、そして情報を得た上での個人の自己決定に対して、他に例をみないほどの緊張関係をもつからである。

こうした保護が不可欠であるのは、遺伝学的検査が、変えることのできない人間の遺伝的素質と等置されうるからだ。採取されたデータは長期の妥当性をもち、しかも極めて繊細である。例えばそれはアレルギーや体質もしくは病気の予知を可能にする。

また遺伝情報が議論を呼ぶのは、当事者が自分の遺伝的素質に関する知識の種類や範囲に対して影響を及ぼすことができないためだ。さらに当事者は、得られたデータによって何が起こるかを判断することができない。遺伝診断法はこれを未然に防止する。

#### 法案における最重要規定

本法案における最も重要な規定には、何人もその遺伝的性質のゆえに差別され烙印を捺されてはならないということが属している。さらに、遺伝学的検査のための資格をもつ医師だけがそれを行なうことが許されると規定している。

雇用者の要求による遺伝学的検査は原則的に禁止される。遺伝学的検査に基づく排除は、労働法および労働保護のもとに禁じられる。

保険会社は、保険契約の締結に際して、遺伝学的検査、および既になされた遺伝学的検査に関する情報開示を要求することは基本的に許されない。ただし濫用を防ぐための例外を設けるべきであり、たとえば極めて高額な生命保険の場合である。

他方また遺伝子診断法は、各人およびその健康を守るための遺伝学的検査を可能にする機会を確保す