

対応は異なる。前者の場合は、患者サイドで、自分の疾病が遺伝性である可能性について漠然とはあるが考えられており、その結果を聞く準備がある。むしろ、患者の関心は、遺伝性かどうかという点にある事が多い。後者の場合は、患者は、自分の今の状況が疾患かどうかということが関心の中心であり、その状態が子孫や同胞に伝わる可能性について、無防備な状態である。前者であれば、診察や鑑別診断のための検査そのものが、すでに暗黙の内に遺伝性疾患の診断を進めることになり、患者、医師間でその意識は共有されている。この場合の遺伝子診断は一連の診断過程と考えられ、あくまでも補助的な意味合いが強い。患者の得る情報は、遺伝子診断の有無に拘わらず、遺伝性疾患の有無という点で同等である。遺伝子診断は、診断をより確実にし、より詳細な情報を与えるという利点はあっても、弊害はない。

一方、本人、家族が遺伝性疾患を疑っていない場合には、遺伝性疾患の診断を進めることは、慎重であるべきである。この場合は、本人に、自分の疾病の問題に加え、家族、親族の問題を背負わせることになる。診断に際しては、遺伝性疾患の可能性を考慮することの利益、不利益を考慮し、本人と、遺伝子診断をうけることの是非を、十分に相談した上で進めるべきである。患者の疾患に対する理解度、受け入れ度を医師側が判断し、それに応じて、話を進めていく必要がある。自分の症状に対する疾患としての受け入れができないうちに、自分の子孫の将来に対する負担を、患者本人に持たせることは出来ない。しかし、その一方で、遺伝性疾患であることを医療サイドが知りながら、家族にそのことを知らせることを怠った事による弊害も考慮されるべきである。その弊害は、多くの場合、その医師が直面するのではなく、世代を超えて他の医師が直面することになる。医師は、その場のパターンリズムに陥らずに、そのことに十分に想像力を働かせるべきである。

遺伝性疾患の可能性が高いが、遺伝子診断の功罪を理解した上で、患者がそれを望まない場合は、遺伝子診断を回避して、得られた情報の中で出来る医療を継続していくというスタンスはある。もし、発症者が、治る可能性のある疾患のみ検査してくれ、治らない疾患の診断はしなくてもいいといった場合、どうであろうか。これは疾患を診断するというプロセスに対する患者サイドとの共同理念の形成が欠けていることにより起こる問題である。神経疾患の場合、癌のように、生前の組織で診断を下せるわけではない。診断は、種々の情報を加味し、総合的に行い、かつ絶えず見直し、その時点の知識で最も確からしい（あくまでも確からしい）診断を伝えること

になる。それが不治の疾患である場合、その診断は、十分に慎重であるべきであり、その決断は重い。たとえ遺伝子診断であっても、そのみで、その診断を確実にするものではない。遺伝子診断は、その疾患に罹患する確率が高いことを言うことは出来るが、現在起こっている症状が、その遺伝子異常によるかどうかは、あくまでも総合的な判断によることに留意しなくてはならない。つまり検査から治る治らない検査という色分けを明確に出来る物はなく、出来る限りの情報を集約することが大切である。その面で、治る可能性のある疾患のみ検査してくれ、治らない疾患の診断はしなくてもいい、という制限を行うことは、診断を進める上で、大きな制限となる。患者サイドは、その事によって、正確な診断に到達しない可能性があることを十分に理解し、受け入れる覚悟が必要である。

また、未だに多くの医療関係者の間にある論議として、遺伝子診断が研究目的で、受ける患者さんに利点がないという意見がある。この議論は、希少疾患に立ち向かい、遺伝子診断をおこなっている医療機関のやる気を大きくそいでいる。このような現状に、遺伝子診断を中止する流れもあり、実際、遺伝子診断を行う施設は、確実に減少している。結果として、遺伝子診断が必要な人を、医療的にネグレクトしていく危険性も内在する。現在の日本では、遺伝子診断を受けるかどうかは患者さんの自由意志にゆだねられており、本人が診断を確実にしたいという意志があれば、これは明らかに診断である。各医療機関で設けられている倫理委員会でも、治療の方策がなければ患者さんにメリットがないという論議が公然とされ、研究であるという議論がなされることがある。敢えて言えば、その議論は、当事者意識をかいた識者の発言である。関連学会は、この問題に対し“学術的に認められた遺伝子診断は診療である”と明確に提言すべきである。繰り返しになるが、本邦で行われる全ての遺伝子診断は、罹患している患者さんの自発的な意志がなければ行われぬ。そこにある、患者側の医療へのアクセス権を、公序良俗の元に第三者が制限できる根拠を提示できなければ、診断行為と考え、他の医療行為と同等に進めるべきである。私は所見や家族歴から、遺伝性疾患を疑われたときには、何回かに分けて、その可能性をお話する、さらに、患者さん側が希望された場合は、患者さん用に用意した疾患の概要と遺伝子診断の功罪をかいた冊子をお渡しするようにしている。その上で希望される場合は遺伝子診断を行っている。

遺伝子診断は、言うまでもなく患者本人のためである。しかし、優性遺伝性の神経難病の遺伝子診断では、その

ご家族に対する診断に繋がる側面を持っている。残念ながら、このことへの配慮が十分になされていないことがある。この問題は、親族の知りたくない権利をどのように守るかという問題である。一方、その権利を重視したことにより、発端者の疾患が自分にも及ぶ可能性について、あらかじめ十分に知らされていないことによる弊害もある。親族がその可能性について知るのが、公文書に記載された発端者の疾患名や、臨床調査個人標の遺伝歴の有無、またインターネットなどの情報をみることにより、全く無防備にその知識を得ることもある。遺伝性疾患における知りたくない権利は、自分がその疾患に罹患している可能性があることを知る知識と、自分にその疾患があるかどうかを知る知識がある。この両者を並立して守ることは論理的にできない。私は、守るべき権利は後者であると考えている。なぜなら、未然に、本人に前者の意思確認をすることは不可能であり、遺伝性疾患に罹患する可能性を、医療側の判断で伝えないことは、自分自身について判断をする期会を、永遠に失わせることになる。我々はこのような遺伝子診断に関連する問題を全ての医師の間で共有する必要がある。

遺伝子診断を否定する考え方は、ある意味での希少疾患のネグレクトに繋がると危惧する。すでに遺伝子診断という力を持ってしまった時代に、それ以前の時代には

戻れない。我々は十分にその力を理解し、積極的に行使していくべきである。私は、希少疾患にかかわる知識は、医師であれば、誰が遭遇しても、最善の対応を試みる必須の疾患であるという意識の転換が必要であると考えている。それは、希少疾患の知識を100%持っていると断言しているのではない。それに立ち向かう、寄り添う気持ちを持つということである。希少疾患の患者さんが、それを理解し受け入れてくれる受診先を探す医療難民となつてはいけぬ。どこの医療機関でも、同じ対応が出来る理念が大切である。カウンセラー、看護師、医師、各科の専門医師によって、受け止めるときに要求されることは異なるであろう。各関連学会で十分な連絡をもって、専門医、認定医、資格試験に際し、個別の習得ラインを設定し、それを義務づけ、目の前の希少疾患に寄り添えるようにすべきである。遺伝子診断が生化学検査やX線検査のように、全ての医療従事者が、その基本的な手法を理解し、十分に使用することが出来るようになることを希望する。そのことが真に患者さんのための遺伝子診断を根付かせることになると考えている。

#### 引用図書

加藤尚武：脳死・クローン・遺伝子治療 バイオエシックスの練習問題，PHP 新書，東京，1999

