

## 遺伝情報の利用および遺伝情報による差別に関する

### 患者・障害当事者のヒアリング調査

研究代表者	武藤 香織	(東京大学医科学研究所 公共政策研究分野)
研究協力者	李 怡然	(日本学術振興会／東京大学大学院学際情報学府)
研究協力者	吉田 幸恵	(東京大学医科学研究所 公共政策研究分野)
研究協力者	高島 韶子	(東京大学医科学研究所 公共政策研究分野)
研究協力者	永井亜貴子	(東京大学医科学研究所 公共政策研究分野)

(研究要旨)：患者・障害者当事者の立場からみた、雇用・保険・婚姻・地域社会における遺伝学的特徴に基づく差別に関する懸念や事例を把握するとともに、DNA・遺伝情報の利活用と保護についての意見を聴取することを目的として、26名に対しヒアリング調査を実施した。自身の遺伝情報については、積極的に研究の推進に役立て欲しいと考える人も一方で、保険加入や婚姻時の不適切な取り扱いの経験をした人がおり、遺伝学的検査受検や遺伝情報の提供に抵抗感を持つ人もいた。また、病名の取り扱いを含む遺伝的プライバシーの保護については現状への懸念が強く、医療・福祉関係者への守秘義務の強化は全協力者から支持された。他方、私人間での差別的言動への法規制は困難であるため、個人の遺伝的特徴の尊重や第三者による遺伝学的検査受検要請を禁ずるなどのゲノム医療の普及に供えた基本的な原則の国民理解を深めるため、理念法の整備についても全協力者から支持された。

#### A. 研究目的

ゲノム医療実用化推進タスクフォースによる「ゲノム医療等の実現・発展のための具体的方策について（意見とりまとめ（案））」で、「実態等の把握を行った上で、法的措置も含めゲノム情報の取扱いに係る制度を整備する必要性について検討する必要がある」と指摘されている。そこで、患者・障害者当事者の立場からみた、遺伝情報の利活用への意見、保険・雇用・婚姻・地域社会における被差別の経験や懸念、プライバシー保護や守秘義務に関して、雇用・保険・婚姻・地域社会における遺伝的特徴に基づく差別に関する懸念や事例を把握することを目的とする。

なお、本調査における「遺伝情報」とは、遺

伝学的検査等を通じて科学的に確証が得られている個人のゲノムの状態に限定せず、家族歴も含めることとした。また、「遺伝的特徴」とは、「遺伝学的特徴」（専門家が遺伝学的検査等を通じて得た科学的な確証を伴う）に加え、非専門家の見立てによる類推も含むこととした。

#### B. 研究方法

##### (1) 調査期間

2017年1月～3月

##### (2) 調査方法

機縁法および各患者団体や研究会に参加する当事者への協力依頼周知により、参加希望の連絡のあった患者・障害のある本人、血縁者、

支援者を対象に、個別またはグループでの2～2.5時間ほどの半構造化面接を実施した。

インタビュアーが書面の資料で調査の趣旨を説明した上で、遺伝情報の利活用への意見、保険・雇用・婚姻・地域社会における被差別の経験や懸念、プライバシー保護や守秘義務への信頼についての意見等について尋ねた。その際許可を得た上で録音をし、逐語録を作成した。その後、研究班において内容の検討を行った。

#### (倫理面への配慮)

事前に研究の目的や趣旨を説明した上で、調査開始前に口頭で研究の目的、データの使用目的、個人が特定されない形で報告すること等を説明し、同意を得られた方にインタビューを実施した。また、グループでのインタビュー参加者には、聞いた話を互いに漏らさないという趣旨の守秘義務誓約書に署名してもらった。

### C. 研究結果

#### (1) 調査協力者の属性

調査協力者は合計で26名、うち患者・障害のある本人13名、患者の家族（配偶者・親）7名、発病リスクのある者4名、支援者2名であった。対象疾患名は表1に示す（ただし、同じ疾患の方が複数名調査に協力した場合もあり、疾患数とインタビュー協力者の数は一致しない）。以下、インタビューの反訳データを用い、調査報告する（引用部分は斜体。〔〕内は執筆者による補足）。

#### (2) 調査結果

##### 1. 遺伝情報の利活用

遺伝情報の利活用に関しては、全ての協力者から、医療機関や行政等に提供したゲノム情報を積極的に活用し、研究の推進、病気の解明につなげて欲しいという期待があった。特に、希

少疾患の患者をもつ親からは、強い要請とともに、なかなか促進されない苛立ちが示された。

同時に、全ての協力者から、プライバシーの保護や守秘義務の強化も望まれており、データの活用と保護の両方が重視されていることが明らかになった。

ただ、疾患によっては、ゲノムデータを活用して研究者・医療者と積極的に協働をしたい立場と、ゲノムデータを提供することに抵抗感をもつ立場とで意見が分かれており、患者会内部でも見解は多様であった。

特に、遺伝性疾患において、遺伝学的検査の結果により、発症の予防や薬剤の選択が可能になる疾患の場合、協力者は遺伝学的検査の受検に利点を感じていると述べていた。一方、その遺伝学的検査の結果は、発症の予防や薬剤の選択のみならず、自身及び血縁者の発症リスクも示唆することから、新たな精神的な負担が生じるほか、血縁者にも情報を共有するかどうかの葛藤も抱えていた。こうした事情から、遺伝学的検査の受検には踏み切れない場合もあった。

[遺伝学的検査の受検は] メリットがある、選べる治療があることと、あとは知ってしまうことによるやっぱり精神的な負担……親戚に言わなきやいけないとか、そういうものを比較して、やっぱりそれでも知りたくないっていう人たちが多分受けていない人なんで、専門家の方たちが、もし受けさせるっていう意味で解決するって言ってるんだとすると、何かもう今の時点で受けでない人っていうのは、またそこも難しいのかな。

（女性／患者本人）

薬が効くのは、一つの効く薬が出るってことは、すごくうれしくて素晴らしいこと

で、私たちがこれからもっとすごく期待したことなんんですけど、でもやっぱりそこじゃなくて。結局遺伝性〔疾患〕の人たちが、じゃあ何で悩んでるかといつたら、やっぱり家族、どう伝えるのかっていうことが、環境じゃなくて遺伝だよっていうことの部分で悩んでるから、結局薬で解決できないとは私は思うんですよね。

(女性／患者本人)

また、治療に専念にしている時期は遺伝学的検査が持つ意味を熟慮する余裕がなく、治療が一段落してから「遺伝性」であることの意味や家族への影響を再認識し、悩む当事者もいた。

## 2.保険加入における不利な取り扱い

生命保険や医療保険の加入に際して、遺伝学的検査の結果提示を要求されたという報告は、今回のインタビュー協力者からは得られなかった。

しかし、子どもが浸透率の低い疾患の遺伝学的検査を受検した事実を、親が自ら申告した結果、生命保険や医療保険に加入できなくなったり（と、少なくとも本人が感じている）という事例が挙げられた。

その疾患になる可能性が 100% ではないっていう疾患も、なんか入れないっていうのは、そういうものなのかなっていうか、仕方のないことなのかなって思うんですけど。

(女性／患児の親)

また、生命保険の高度障害保障に関して、発病後に本人の身体障害が進み、支払い請求を行ったところ、病名が遺伝性疾患であったことを理由に、請求を棄却された（と、少なくとも本人が感じている）という事例も報告された。あ

る事例では、本人は自分の疾患が遺伝性疾患であった事実を、診断時に初めて知ったので、告知義務違反には当たらないと主張したが、保険会社からは「以前から症状があったのではないか」と指摘され、高度障害保障の支払いが認められなかつたと認識していた。その患者団体の中では、「この病気は先天性であるので保険契約時に既に罹患していたはずだ」等の指摘を受け、高度障害保障が不払いとなつた（と、本人たちは感じている）という事例が多数あり、問題になっているということであった。

そのほか、学資保険の申込時に、「遺伝子検査を受けた」（注：発症前遺伝学的検査を受検した）と申込用紙に記載したところ、加入拒否された（と、少なくとも本人が感じている）という事例があったほか、学資保険に入れないことへの不安が特に小児疾患や障害児をもつ親の間で広がっているという報告があった。

インタビューのなかでは、複数の遺伝性疾患の患者団体において、発症前遺伝学的検査や確定診断を受検する前に、必要な保険に加入するよう促す指導がなされている場合があることが報告された。

今後の法整備については、諸外国と同様に、民間の保険会社が遺伝学的検査の結果を危険選択に用いることを禁止する法律を望む人が多数であった。他方、現状のままでは、遺伝学的検査の利用が著しく抑制されるという観点から、少数ではあるが、「遺伝学的検査を受検していても、未発症であり、当面の間、支払い能力があると判定されるのであれば、安心して保険に加入できるという体制を作つてほしい」という意見、つまり、遺伝学的データも活用した、より精密な発病リスクに応じた保険商品を設けるという意見も示された。

## 3.雇用における不利な取り扱い

雇用の際に、遺伝学的検査の結果提示を要求された、もしくは遺伝学的検査に基づいて不利な扱いを実際に経験したという報告は、今回のインタビュー協力者からは得られなかった。

ただし、使用者からの健康診断結果提出の頻度の多さ、必要性を理解できない状況での提出の依頼などについては疑問を感じるという意見があり、遺伝性疾患の血縁者の場合には、そうした提出依頼を受けるたびに、自分の発病リスクを疑われるのかと懸念するという声があった。

また、今後就職活動時に遺伝学的検査の結果を要望・要求されることへの不安は挙がり、こうした差別を未然に防ぐための措置は必要であるという意見があった。

#### 4. 私的領域における遺伝学的検査の受検要請、被差別的な言動

地域社会において、遺伝的な特徴、遺伝学的検査に基づいて不利な扱いを実際に経験したという報告は、今回のインタビュー協力者からは得られなかった。

他方、婚姻に関しては、遺伝的な特徴、遺伝学的検査に基づいた不利な扱いを実際に経験したという報告が多数報告された。まず、遺伝学的検査の受検要請である。具体的には、婚約者とその親から発症前遺伝学的検査の受検を求められた、先天異常児のきょうだいが結婚時に姻族から染色体検査の結果を求められて、実際に検査を受けて提出した等の事例であった。

お兄ちゃんとかお姉ちゃんが結婚するとか、妹とか弟が結婚するときに、相手のご親族から、「染色体検査の結果を出してくれ」って、迫られるっていうか。

(女性／患児の親)

こうした実態や懸念を受けて、遺伝学的検査の受検を強制したり要請したりすることを禁止するルールづくりは、強く必要とされていた。

また、同じ患者会に所属する姉妹（どちらも患者）の話として、「遺伝性疾患の家系員である事実」や、「遺伝性疾患であるという疑いをかけられること」により、相手方の家族（姻族予定者）から妊娠・出産を反対され、妊娠7ヶ月まで結婚できなかつた事例や、人工妊娠中絶に至つた事例も報告された。

[姉の方は]向こうの両親からものすごく反対されて、許さないから中絶しなさいぐらいの勢いで。相手の男の人を説得して、妊娠7ヶ月のときに結婚したそうなんです。でも結局自分の親のサポートは受けてるけど、向こうの親はやっぱり認めてない。

妹さんの付き合ってる相手の人も、やっぱり相手の親に反対されて。妹さんの場合は、相手の男性は自分の親が反対するっていうんで、結婚はできないっていう話になって、妹さんは中絶したらしいんですね。中絶した後、やっぱりすごく精神的に落ち込んでしまって、メンタルクリニックに通わないといけなくなっちゃったっていう話で、そういう現実、何かすごい。

(女性／患者本人)

また、結婚を反対していた姻族と絶縁状態になる、疾患や障害をもつ子がいることで、姻族の冠婚葬祭等に参加させてもらえないという実態があることも判明した。

さらに、「遺伝性疾患であるという疑いをかけられること」によって生じる不利な扱いは、精神障害に関しても確認された。精神障害は、「遺伝」するという想定のもと、血縁者も同様の疾患があると断定されるという不快な経験

や、発症に遺伝要因が関わると疑われるゆえ、血縁者の婚姻・出産に差し障るのではないかと懸念を本人が抱く例があった。

僕は〔精神疾患を〕オープンにしてたから、「障害者、精神障害なの？病名は？」って、「〇〇です」「ああ、そう、じゃあ、お父さんとお母さんも〇〇なの？」って言われて。

(男性／患者本人)

私的領域における差別的な言動を法律で規制することは難しいものの、保険や雇用における差別禁止を謳うことで、差別に関する人々の認識を改めるという効果を期待する者もいた。とりわけ子をもつ親にとっては、婚姻をはじめ、就職や保険加入等で子が差別を受けないように、という次世代の権利保護への関心が強かつた。

遺伝情報ではなく、病気や障害が直接の原因と思われる不利な取り扱いについても、子の保険加入拒否、不動産契約の不調、姻族との関係悪化など、様々な事例が報告された。

## 5. 遺伝的プライバシーの保護について

今後のゲノム医療の進展を踏まえ、遺伝情報の利活用に関しては、遺伝的プライバシーが適切に守られているかどうかについての懸念が挙げられていた。全インタビュー協力者から、医療機関や福祉施設、行政機関において、業務上、遺伝情報に関わる者の守秘義務の強化は支持された。具体的には、一般医師、看護師、行政機関職員、介護福祉士、訪問看護師、ホームヘルパー等に守秘義務の徹底を求める声が挙がった。特に、福祉職、および行政機関の一般事務職員に対して、遺伝的プライバシー保護に関する啓発や遺伝情報をめぐる守秘義務規定

の強化を望む声が多かった。そのほかに、不動産業、教育機関での情報漏洩、警察による個人の遺伝情報を含む物質の無断入手や情報流出等への懸念が挙げられた。

介護保険で〔ヘルパーを〕使いたいって、「母が難病なんです、サービス使いたいんですけど」って〔役場の相談〕窓口へ行つたときに、「お母さんの病気は何ですか？」って〔オープンな場所で〕言われたときに、すごい抵抗を感じました、言うのを。

(女性／発病リスクのある本人)

まず〔指定難病として〕医療券でカバーできる病気かどうかで、医療券の診断書をもらって、それをまた医者に持つていって、というところだから、どうしてもそこで病名を伝えなきゃいけないんだけど、でも伝えるのもそもそも嫌っていう人もいて。

(女性／発病リスクのある本人)

やっぱりお伝えしたら、「あ、遺伝病だ」っていう、「その子どもだ」っていう目が、そうやって見られるんじゃないかなっていうのも嫌でしたね。

(女性／発病リスクのある本人)

医療機関においては、「遺伝性」や「家族性」を含む病名や遺伝学的なデータが診療情報画面に表示され、他の受診者にも見える状態になっていること、電子カルテに簡単にアクセスできてしまうゆえ、全職員に情報が漏洩することへの不安を有していた。

施設の管理方法のほうが心配です。体制があまりにも、、、〔ずさんで〕。例えば遺伝情報の管理の仕方も〔施設によって〕バラ

バラなので。

(女性／患者当事者)

今すぐしてほしいのは、それこそ遺伝因子だって分かる書類、紹介状とか、プラスその検査をしたとかいうことは、例えばあるファイルに書いたものまとめて入れておいて、それだけは暗号化するとかしてほしい。

(女性／患者本人)

そもそも何かもう開けたまま、〔パソコンの〕画面も変えずに席外す看護師さんいっぱいいますもんね、先生とかもね。前の人のカルテのまましゃべってるとかね。

(女性／患者本人)

私は病院で働いてるんですけど、なので、電子カルテ誰でも見れるんですよ、みんな。フリーアクセスなんですよ。

(女性／患者本人)

そのため、医療機関の診療情報管理システムを見直し、遺伝学的なデータを含む診療情報への閲覧権限を設定しアクセスを制限する、注意喚起を行うといった何らかの手立てが必要だという意見が多く挙げられた。

#### D. 考察

##### (1) 遺伝学的情報に基づく不適切な取り扱いを禁止する原則の必要性

第一に、遺伝的特徴に基づく差別を禁止するために、何らかの原則を法的に謳うことについては、当事者から一定のニーズがあることが分かった。遺伝的特徴に基づく差別的取り扱いの禁止、遺伝学的検査を受けるように要望・要求することの禁止が求められていた。

当事者たちは、私的領域での差別的な言動を取り締まる法律の制定は現状困難であると理解していたが、たとえ「理念法」のような罰則がない法律であったとしても、国民の遺伝に関するリテラシーを向上させ、差別の禁止や遺伝的プライバシーの保護の啓発につながるという大きな期待をもっていた。

とはいっても、当事者から報告された被差別経験の中には、遺伝学的情報というよりも疾患名や病気・障害の状態そのものがもたらすステigmaによるものと思われるケースも存在した。当事者自身は必ずしも遺伝学的情報に基づく差別と、病気・障害に基づく差別を厳密に区別しているとは限らず、両者は重なり合う部分があり、渾然一体となっている可能性が示唆された。

##### (2) 保険における遺伝学的検査の取り扱い

生命保険や医療保険加入に際して、「遺伝学的検査の結果」の提出を求められた事例はなかった。

しかし、従来の単純な一般論では明確に出てこなかった事例も明確になった。つまり、「遺伝性疾患である事実」や「遺伝学的検査を受けたという事実」、「『先天性疾患』への偏見」によって、学資保険における加入拒否、高度障害保障の支払いなどの事例がある、という認識である。さらに、浸透率についてどう考えるのかという問い合わせが投げかけられた。

ゲノム医療の普及を前にした今、金融業法に関連して、保険会社が危険選択の評価に遺伝学的検査の結果を用いることの是非についての議論は早急に着手すべきである。しかし、それ以前の問題も山積しており、保険商品の運用上、遺伝性疾患や遺伝学的検査を受けた事実などへの偏見が加入拒否や不払いの判断をもたらしている可能性も示唆されたと言えるだろう。

ただし、今回の調査で得られた事例は、あくまでも本人の認識に基づくものであり、約款に基づいて行動するはずの保険会社側がどのような対応をしたのかについての裏づけは得られていないという限界がある。

### (3) 雇用における遺伝学的検査の取り扱い

雇用に際して、「遺伝学的検査の結果」の提出を求められた事例はなかったが、将来に対する漠然とした懸念は確認された。

使用者や産業医による健康情報の収集については一定の歯止めがあるが、今後、遺伝学的検査の結果はどのような場合に収集されるのかについての検討を開始すべきである。

### (4) 私的領域での被差別経験と遺伝に関するリテラシー

調査の結果から、私的領域での被差別の経験、地域生活で直面する差別的取り扱いが一定程度存在し、特に「婚姻」の場面で遺伝学的検査の受検を求められた事例など、当事者によっては深刻だと捉えられていることが明らかにされた。

障害児差別のメカニズムを研究する要田は、「自分が差別される側かどうか」「差別される可能性が高いかどうか」「差別される側に自分はいたくない」という3つの基準から差別的な言動が生じると指摘している<sup>1,2)</sup>。婚姻等における差別的言動については、法律による規制や罰則を設けるのは困難であるものの、何らかの法制度のもとで遺伝的特徴の多様性を尊重する禁止の原則を謳うことで、意識の向上や注意喚起につながるという効果が期待されていた。

### (5) 守秘義務の強化

特に、発症メカニズムの解明や治療法の開発が進んでいない疾患に関して、ゲノムデータを

積極的に利活用し医療や研究の推進につなげて欲しいという期待を抱くとともに、遺伝学的情報の保護、守秘義務の強化が強く求められていた。

医療機関や行政機関等で、不必要に病名あるいは家族歴の申告を求められることに対し、当事者は抵抗感を示しており、情報が流出することへの懸念を抱いていることが明らかになった。

既に守秘義務を有する職種について、医療者は機微な情報を漏洩した場合の罰則の上乗せ、公務員については要配慮個人情報を漏洩した場合の罰則強化など、守秘義務違反をした場合の罰則を強化することが考えられる。福祉職に関しては、周知徹底をするとともに、特有の守秘義務規定が存在しない職種に関しても、関連するガイドラインの改正等、何らかの対策を検討していくことが必要だと考えられる。

### (6) 診療情報管理システムの整備

医療機関によつては、「遺伝性」「家族性」を含む疾患名や遺伝学的データの表示、アクセスの制限など、プライバシー保護対策については配慮の差が大きいようであった。今後、診療情報管理システムに関して、疾患名の表示の仕方や、ゲノムデータの閲覧権限の制限等、必要な局面以外での表示やアクセスを回避するような配慮が必要と言える。加えて、受付担当者への疾患名および家族歴の申告をためらう当事者がいたことから、医療機関職員全体への注意喚起といった対策が必要と言える。

今後、がんや難病のゲノム医療で中心的な役割を果たす医療機関が手本になりつつ、一般病院等での現状把握を進め、医療機関ごとの差を解消するような検討の場が求められる。

## E. 結論

患者・障害当事者は様々な場面での被差別経験を有し、ゲノム医療の実現に一定程度の期待はしつつ、遺伝的プライバシー保護の強化を求めていた。私的領域での差別的言動の抑止については、遺伝学的な多様性を尊重する理念を謳う法の制定に期待が寄せられていた。保険に関する事例収集については詳しい調査を実施すべきである。また、遺伝的プライバシーの保護のためには、診療情報管理システムの運用見直しを、がんや難病のゲノム医療で中心的な役割を果たす医療機関が手本になりつつ、一般病院等での現状把握を進めるべきである。これらの結果を踏まえて、様々な領域に関わる具体的な施策の検討を進めるべきである。

## <謝辞>

本研究の実施にあたり、多くの皆様のご協力を賜りました。ここにお名前を記して、感謝の意と致します（敬称略）。

- ・NPO 法人クラヴィス・アルクス
- ・カミルレ会
- ・桐原尚之（全国「精神病」者集団）
- ・柊中智恵子(熊本大学大学院生命科学研究部)
- ・小児脳腫瘍の会
- ・染色体起因しうがい児／者の親の会  
「Four-Leaf Clover」
- ・全国軟骨無形成症患者・家族の会(つくしの会)
- ・日本 WAGR 症候群の会(11p13 欠失症候群家族の会)
- ・日本ハンチントン病ネットワーク
- ・(公社)日本網膜色素変性症協会(JRPS)
- ・長谷川唯（日本学術振興会／京都府立大学）
- ・Beckwith-wiedemann 症候群親の会
- ・ぼちぼちクラブ（大阪精神障害者連絡会）

- ・松井彰彦（東京大学大学院経済学研究科）
- ・道しるべの会（FAP:家族性アミロイドポリニユーロパチー）
- ・安原壯一（全国「精神病」者集団）
- ・渡部沙織（日本学術振興会／明治学院大学）

## 【参考文献】

- 1) 要田洋江. 「自閉」と「拘束」——障害児をもつ親たちが孤立する背景. 大阪市立大学生活科学部紀要 1987; 35: 471-84.
- 2) 要田洋江. 障害児と家族をめぐる差別と共生の視覚. 日本社会の差別構造（講座差別の社会学 2） 1996; 80-99.

## F. 研究発表

1. 論文発表なし
2. 学会発表
  - 1) 永井亜貴子, 武藤香織. 遺伝子検査販売サービスに対する態度. 第 75 回日本公衆衛生学会総会. 2016 年 10 月 26 日. 大阪市.
  - 2) 井上悠輔, 吉田幸恵. ゲノム医療と人工知能の研究開発段階における諸問題. 第 15 回科学技術社会論学会年次研究大会. 2016 年 11 月 5 日, 札幌.
  - 3) 武藤香織, 高島響子. 予防的医療と生と性—生命倫理から考える RRSO—. 第 5 回 HBOC コンソーシアム学術集会. 2017 年 1 月 21 日, 札幌.
  - 4) Jin Higashijima, Sachie Yoshida, Haruka Nakada. Patient and Public Involvement Activities in Japanese Biomedical Research: Possibilities and Challenges. ACMG Annual Clinical Genetics Meeting 2017. March 22-24, 2017, Arizona, United States of America.

G. 知的財産権の出願・登録状況

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし

表 1 本調査に協力いただいた方もしくはその家族の疾患一覧

遺伝性疾患	家族性アミロイドポリニューロパシー (Familial Amyloid Polyneuropathy: FAP) 遺伝性乳がん・卵巣がん症候群 (Hereditary Breast and/or Ovarian Cancer Syndrome: HBOC) 11p13 欠失症候群 (WAGR 症候群) 軟骨無形成症* 網膜色素変性症* 遺伝性多発性骨軟骨腫 (Hereditary Multiple Osteochondromas: HMO) ハンチントン病 (Huntington's Disease: HD) *
先天性疾患・小児疾患	髄芽腫 ダウン症 単純性血管腫 (ポートワイン血管腫) エーラス・ダンロス症候群 (Ehlers-Danlos Syndrome: EDS) * ベックウィズ・ヴィードマン症候群 (Beckwith-Wiedemann Syndrome: BWS) 16p 欠失症候群 (16p モノソミー)
精神疾患	破瓜型統合失調症 躁うつ病 非定型精神病

\* ...指定難病