

総 説

遺伝カウンセリングの基本と実際

鮫 島 希代子

I. はじめに

医療現場で倫理的ジレンマに対処するためには、医療倫理の基本を習得し、問題意識をスタッフ間で共有することが重要である。

医療倫理 (medical ethics) は、医の倫理、臨床倫理とも呼ばれる。医療行為における道德問題あるいは、医療現場で遭遇する、医療関連領域の知識・技術・経験だけでは対処できない、あらゆる葛藤や懸案ともいわれる。生命倫理の原則は、1979年のベルモント・レポートの生命倫理の3原則 (個の尊重 (respect for persons), 善行 (beneficence), 正義 (justice)) より始まり、現在は、Beauchamp と Childress が提示する医療における生命倫理の4原則、自律尊重 (respect for autonomy), 無危害 (non-maleficence), 善行・仁恵 (beneficence), 正義 (justice) を用いることが多い。また、Knoppersによる倫理規範も注目されている。Knoppers¹⁾は1994年、自律 (autonomy), プライバシー (privacy), 正義 (justice), 公正 (equity), 平等 (equality) を提唱したが、2005年²⁾には、互惠性 (reciprocity), 相互性 (mutuality), 連帯 (solidarity), 市民 (citizenry), 普遍性 (universality), 2015年³⁾には、ガバナンス (governance), セキュリティ (security), エンパワメント (empowerment), 知らないでいる権利 (the right not to know), グローバリゼーション (globalization) を唱え、ヒトゲノム計画開始以降、ゲノム研究における中心的倫理概念には変遷が生じている。全世界規模の科学プロジェクトで

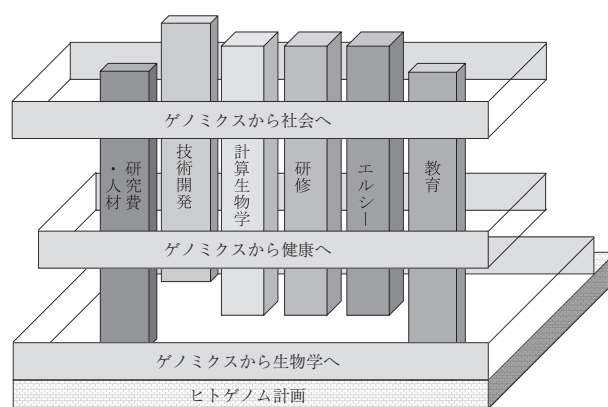


図1 ゲノム医療の実装へのビジョン⁴⁾

あったヒトゲノム計画は、図1のように、研究費・人材、技術開発、計算生物学、研修、ELSI (エルシー, 倫理的・法的・社会的課題: ethical, legal and social implications), 教育が充実し、生物学・健康・社会に応用されることでゲノム医療の臨床現場への実装が行われるというビジョン⁴⁾が既にあり、ゲノム解析の進歩による医療現場での倫理的ジレンマは、今まで以上により複雑化すると考える。医療倫理のエッセンスとして、インフォームド・コンセント、同意能力、守秘義務、説明文書について述べる。急速に普及する遺伝学的検査やゲノム医療への対処には、遺伝カウンセリングの基本習得が重要である。

II. インフォームド・コンセント (自己決定権)

インフォームド・コンセントとは、意思決定能力を備えた患者が、誰からも強制されていない状況下で、

研究対象者の年齢等	中学校等の課程を未修了であり、かつ16歳未満の未成年者	中学校などの課程を修了しているまたは、16歳以上の未成年者	20歳以上または婚姻したことがあるもの
代諾者に対する手続	インフォームド・コンセント	侵襲を伴う研究 インフォームド・コンセント	
		侵襲を伴わない研究 親権者等に対するオプトアウト	
		研究対象者が十分な判断能力を有すると判断される場合	
研究対象者に対する手続	インフォームド・アセント	インフォームド・コンセント	
	自らの意向を表すことができると判断される場合 (努力義務)	十分な判断能力を有すると判断される場合	

図2 未成年者を研究対象とする場合のインフォームド・コンセントおよびインフォームド・アセント⁶⁾

十分な情報の開示と医師の奨励を受け、それらを理解したうえで、医師の診療計画に賛成し、医師に当該行為を患者に行うことを許可することである。自己決定権を基礎づける法的根拠には、日本国憲法第13条幸福追求権があり、医療法第1条の4第2項において、「医師、歯科医師、薬剤師、看護師その他の医療の担い手は、医療を提供するに当たり、適切な説明を行い、医療を受ける者の理解を得よう努めなければならない」とされる。日本内科学会認定医制度研修カリキュラム⁵⁾では、現場の問題意識として以下の記述がある。「インフォームド・コンセントを一方的な情報伝達と取り違えていると思われるような臨床事例に遭遇する。事実をありのままに患者本人に伝えるのみで、その後の臨床判断には全く関与せず、すべては患者が決断すべきであるとする。このため、患者は理解できない大量の専門的知識を処理しきれずに抱えたまま、どうしてよいかわからず右往左往する。情報の伝達、患者との共有、決断の支援、患者心理のサポート、不安の解消など、臨床現場の医師がインフォームド・コンセントに関して再認識し対処すべき問題は多い」とし、「インフォームド・コンセント取得に当たっては、医療者と患者の視点の違いへの留意、患者の心理状態への配慮が必要」と述べている。

Ⅲ. 同意能力

同意能力とは、意思決定能力や判断能力、治療同意判断能力など、判定基準のことである。具体的には、自分の希望を表明することや治療の意思決定に関する情報を理解すること、自分の病気とその治療を選択した場合、自分自身に起こり得る結果を現実的にあてはめて考えることである。治療の選択を比較考

察するような、論理的に考えることも意思決定能力である。代諾者等からインフォームド・コンセントを受ける場合⁶⁾、代諾者は、未成年者の親権者または未成年後見人、あるいは対象者の配偶者、父母、兄弟姉妹、子・孫、祖父母、同居の親族またはそれら近親者に準ずると考えられる者が対象となり得る。図2の研究を実施されることに関する「十分な判断能力を有すると判断される場合」とは、中学校等の課程を修了しているまたは16歳以上の未成年者について、健全な精神の発達および精神的な健康が認められれば、基本的に、研究を実施されることに関する十分な判断能力を有するものと判断してよい。なお、侵襲を伴う研究に関しては、本人と親権者等の代諾者の双方からインフォームド・コンセントを得る。「成年であって、インフォームド・コンセントを与える能力を欠くと客観的に判断される者」について、その典型例として、傷病により意識不明の状態となっている患者、昏睡状態となっている人などが考えられる。なお、認知症、統合失調症等の診断がなされていることのみをもって直ちに「インフォームド・コンセントを与える能力を欠く」と判断することは適当でない。研究を実施されることについて「自らの意向を表述することができると判断される場合」とは、言語理解が可能で、理性的な思考に基づき自らの意思を表述することができる状態にあることを指し、個々の研究対象者の知的成熟度に応じて対処することが望ましい。インフォームド・アセントを得るよう努める年齢について、おおむね7歳以上(文書によるアセントは、おおむね中学生以上)との目安を示しており、研究の内容に応じて適宜参考としてよい。

医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドラ

●染色体検査の目的

心臓の問題や内臓奇形あるいは成長発達の遅れなど様々な原因が染色体異常による可能性があります。診断を目的に染色体検査を行います。検査を行うことで、あなたの体質をより深く知ることができると考えています。

●染色体・遺伝子は体の設計図

ヒトの細胞（約37兆個）の核に染色体はあります。染色体は長いひものようなものが小さくおりたたまれていて、ひもを伸ばすとDNA（デオキシリボ核酸）の塩基（A；Adenine アデニン，T；Thymine チミン，G；Guanine グアニン，C；Cytosine シトシン）が並んでいます。DNAの塩基がいくつか連なり機能を有するものを遺伝子といいます。遺伝子は25,000種類あります。染色体は通常46本です。染色体は遺伝子の集合体のようなものです。染色体は1番から22番までの常染色体が2本と性を決める性染色体XとYが1本ずつ（XY男性，XX女性）で46本です。

●検査方法

この検査では採血を行い、血液中の細胞の染色体に病的な変化があるかどうかを調べます。採血管に○mlの血液を採血します。G分染法は一般的な染色体検査方法です。分染法により染色体に現れる縞模様をバンドとよびます。バンドのパターンで、染色体の数の異常有無、部分的な過剰あるは欠失有無を検査します。FISH法は染色体の一部を光らせることで、数の異常、部分的な過剰あるは欠失有無を検査します。血液の培養がうまくできないと、再検査（再採血）することもあります。

●検査結果の伝え方

染色体検査は、結果が出るまでに約○日かかります。検査結果は担当医からあなたに伝えられ、その後の治療方針を担当医と相談することになります。

●検査に関する費用

この検査は、保険診療として認められています。そのため一部負担金のみかかります。

●遺伝に関する専門家への相談

正常変異や染色体転座など解釈については正しい理解が必要です。結果によっては、ご両親の染色体検査を行うこともあります。遺伝カウンセリングなど、遺伝に関する専門家にさらに詳しく相談することもできます。専門家に相談したいときは、まずは担当医にご相談ください。

●個人情報の管理について

この検査は、本病院を通じて外部機関に委託して実施します。あなたの血液検体等は、担当医を通じ検査の委託先に提供されます。この際に、名前などあなたに関する情報は匿名化されあなたを特定できないように適切に処理します。検査の委託先においても、血液検体は、個人が特定できない方法により管理されます。

図3 染色体検査説明文書

イン⁷⁾では、以下の記述がある。「すでに発症している疾患の診断を目的として検査の実施を行う場合、当該被検者の最善の利益を十分に考慮したうえで、代諾を得る。また、被検者の理解度に応じた説明を行い、本人の了解（インフォームド・アセント）を得ることが望ましい。未成年者に発症する疾患で発症前診断が健康管理上大きな有用性があることが予測される場合も同様である。未成年者に対する非発症保因者の診断や、成年以降に発症する疾患の発症前診断については、原則として本人が成人し自律的に判断できるまで実施を延期すべきで、両親等の代諾で検査を実施すべきではない」と述べている。

IV. 守秘義務

医師の守秘義務は刑法第134条（秘密漏示）第1項に、「医師・患者関係において知り得た患者に関する秘密を他に漏洩してはならない」と記載されている。また、

2003年に個人情報保護法が制定、その後の改正で、新たに要配慮個人情報というカテゴリができた。ゲノムデータ（塩基配列を文字列で表記したもの）は、個人識別符号、ゲノム情報（塩基配列に解釈を加え意味を有するもの）や病歴・遺伝情報は、要配慮個人情報である。

V. 説明文書

説明文書がわかりにくいと、患者の理解不足につながだけでなく、患者の不安感が増し、医療者に不信感を持つ可能性がある⁸⁾。当院では、染色体検査・遺伝学的検査の際、図3と図4の文書とともに絵（GreenwoodのGGC Counseling Aids等）も用いて説明を行っている。染色体検査説明文書（図3）は、染色体検査の目的、染色体・遺伝子は体の設計図、検査方法、検査結果の伝え方、検査に関する費用、遺伝に関する専門家への相談、個人情報の管理についてによ

●遺伝子検査で明らかになること

遺伝子に変化がおこり、病気になる場合があります。いくつかの病気では、その原因となる遺伝子が分かっている、その遺伝子にどのような変化があるかを調べることによって、病気の特徴やこの先どのような症状が出てくるかなどを予測できるものがあります。この遺伝子検査を実施し病的な変異（病的な遺伝子変化）があることが分かった場合、臨床的に疑われていた疾患の確定診断となります。

●染色体・遺伝子は体の設計図

ヒトの細胞（約37兆個）の核に染色体はあります。染色体は長いひびひものようなものが小さくおろりたまたまれていて、ひもを伸ばすとDNA（デオキシリボ核酸）の塩基（A：Adenine アデニン、T：Thymine チミン、G：Guanine グアニン、C：Cytosine シトシン）が並んでいます。DNAの塩基がいくつか連なり機能を有するものを遺伝子といいます。遺伝子は25,000種類あります。染色体は通常46本（常染色体1番から22番×2本＋性染色体2本＝46本。XY男性、XX女性）です。一つ一つの細胞には体をつくるための全ての遺伝子が入っていて、それぞれで必要な遺伝子が働いています。よって、遺伝子に変化がおけるとその部分がうまく働かなくなり、症状があらわれます。このような遺伝子の変化は誰もがもっています。顔や体つき、体質の違いなど、日常生活で問題ない遺伝子の変化もありますが、病気と関連する変化もあります。病気と関連する遺伝子の変化も、何の症状もないものから、重い症状が出るものまでたくさんの種類があります。

●検査方法

この検査では採血を行い、血液中の細胞の遺伝子に病的な変異（病的な遺伝子変化）があるかどうかを調べます。採血管に〇mlの血液を採血します。

●検査結果の伝え方

遺伝子検査は、結果が出るまでに約〇日かかります。検査結果は担当医からあなたに伝えられ、その後の治療方針を担当医と相談することになります。また、検査結果の取り扱いには十分配慮し、プライバシーの保護を行います。

●検査に関する費用

この検査は、保険診療として認められています。そのため一部負担金のみかかります。

●検査のメリット・デメリットと検査の限界

遺伝子検査は誰かに勧められて受けるものではありません。検査を受けて分かったこと、分からないこと、結果にどう対応するか、どのような影響が生じる可能性があるかなど、よく考えた上で、知る権利と知らないでいる権利を尊重しつつ、あなたがご自身で受けるかどうかを決める検査です。

検査を行った場合のメリット

- ・確定診断となり、病名が明らかになることで疾患に対する心理的な適応の機会となります。
- ・遺伝子変化の状態と臨床状態が異なる場合、症状に適した治療法を選択できます。

- ・不要な検査や予防処置を避けられる可能性があります。
- ・家族の保因者診断や発症前診断が可能な場合、家族が受け継いでいないと判明すれば安心することがあります。また、予防可能な疾患であれば、家族の検査をすることにより、家族の健康管理に役立つことがあります。
- ・遺伝性を確かめることにより、家族計画のための情報を得ることができ、可能性があります。

検査を行った場合のデメリット

- ・病名が確定することで今後の症状・予後が予測され、不安を感じることがあります。
- ・遺伝性が確定することで、家族への遺伝の可能性が考えられることがあります。このことから家族の生活設計のことで不安になったり、家族にどのように伝えるべきか悩むことがあります。
- ・病名が確定することで結婚・育児で悩んだり、保険加入で問題となる可能性があります。
- ・遺伝性であることが判明し、遺伝形式や家系図などから父母どちらの家系から受け継いだかが明らかになる場合、家族との摩擦が生じる可能性があります。
- ・遺伝子変化が見つからない場合、期待から落胆することがあります。
- ・検査を行わなかった場合
- ・検査を行わなくても、これまでと同様の診療を継続できます。

検査の限界

病的な遺伝子変化を認めた場合確定診断となりますが、遺伝子の研究は日進月歩でありその結果の解釈も複雑です。遺伝子の変化が見つからなかった場合、調べた遺伝子以外の別の別の遺伝子に原因がある可能性も考えられ、遺伝性疾患を持っていないと結論づけることはできないこともあり、不明な点は担当医へご相談ください。

●遺伝に関する専門家への相談

臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーの遺伝カウンセリングなど、遺伝に関する専門家に詳しく相談することもできます。相談では、あなたの遺伝子に病的な変化があった場合、その病的な変化によって生じる健康管理や疾患への理解を深め、今後の対策や方針を話し合います。

●個人情報の管理について

この検査は、本病院を通じて外部機関に委託して実施します。あなたの血液検体等は、担当医を通じて検査の委託先に提供されます。この際に、名前などあなたに関する情報は匿名化されあなたを特定できないように適切に処理します。検査の委託先においても、血液検体は、個人が特定できない方法により管理されます。

図4 遺伝学的検査説明文書

り構成している。遺伝学的検査説明文書（図4）は、京都大学医の倫理委員会のヒト遺伝子解析における説明文書・同意書⁹⁾を参照し、遺伝子検査で明らかになること、染色体・遺伝子は体の設計図、検査方法、検査結果の伝え方、検査に関する費用、検査のメリット・デメリットと検査の限界、遺伝に関する専門家への相談、個人情報の管理についてにより構成している。また、がん遺伝子パネル検査に関する説明文書（代諾者用のモデル文書）には、理解できる年齢になった時点（おおむね16歳）で、子ども自身の「知る権利」、「知らないでいる権利」をもとに、本人の知りたいかどうかの意思を確認するという、将来的な子どもの意思の尊重についての項目がある。

VI. 医療倫理に配慮した遺伝カウンセリングの基本と実際

1. 遺伝カウンセリング

遺伝医学に関する知識およびカウンセリングの技法を用いて、研究対象者等または研究対象者の血縁者に対して、対話と情報提供を繰り返しながら、遺伝性疾患をめぐり生じ得る医学的または心理的諸問題の解消または緩和を目指し、研究対象者等または研究対象者の血縁者が今後の生活に向けて自らの意思で選択し、行動できるよう支援し、または援助することをいう。遺伝カウンセリングの目的¹⁰⁾は、将来リスクのある家族や、すでに病気に罹患している人、先天異常や遺伝性疾患の子どもの家族に対し、情報を提供し、支援することである。診断、予想される病気の経過、有効な治療・ケアを含む医学的事実を理解することを手助けする。疾患に遺伝がどのように関与するか、また患者や家族および、ほかの家系構成員の再発率について理解すること、病気の再発するリスクに対する選択肢について理解することを支援する。患者や家族の価値観、信念、目的、そしてリスクあるいは遺伝性疾患の存在による家族の関係性への影響を明らかにする。患者やその家族のリスクに対する考え、その背景について考慮し、最も適切と思われる行動指針を選ぶ家族を支援できるカウンセリングを提供し、適切な専門家や社会事業、患者や家族の支援団体などを紹介することによって、疾患やその再発率、あるいはその両方に対し、可能な限り最も適切に適応できるようになる。遺伝カウンセリングは家族、または個人に対し以上のような手助けをするものである。

配慮可能なカウンセリング時の環境としては、プライバシーの保てる空間、適度な部屋の広さ、家具の選び方と配置、室内の雰囲気づくり、患者との向き合い方等挙げられるであろう。

コミュニケーションの際は、クライアントの話を聞き、クライアントの思いを受け止める意思を態度で伝え、クライアントの思いを受け止めたことを態度で伝える¹¹⁾。これは、コミュニケーションスキルの基本であり、継続することで熟練することが期待できる。また、非言語的コミュニケーションとしての傾聴や反復、言い換え、沈黙は有効に活用したい。患者自身が語る物語を通じてナラティブに医療者が把握し、心理社会的背景も含めた全人的な関わりを行う。「いろいろ大変だったんですね」や「辛い思いをされたんですね」などの声掛け、ゆっくり時間を取って聴く、うなずき、相づちは、共感的理解となり得るため、意識して心掛けたい。ただし、医療者から何気なく発せられる「がんばりましょう」は、無責任な叱咤激励になることがあり、注意が必要である。

遺伝カウンセリングの基本理念¹²⁾には、自発的な遺伝カウンセリングの開始、開かれた遺伝カウンセリングの体制、十分な情報提供、得られた情報の完全な開示、非指示的カウンセリング、心理的援助、守秘義務、生命倫理の尊重が挙げられる。自発的な遺伝カウンセリングの開始とは、遺伝的問題で悩む人が、その問題解決のために自発的に遺伝カウンセリングを受けることを希望して、初めて開始されるべきであるということの意味する。開かれた遺伝カウンセリングの体制とは、遺伝カウンセリングを受けたい人がどの地域でも自由に受けられるような体制整備のことである。臨床遺伝専門医を目指す医師が増えることで充実する項目である。遺伝学的検査を行うことの多い医師は、臨床遺伝専門医取得に取り組んでいただきたい。十分な情報提供とは、クライアントの理解力に応じて、最終的な意思決定を行うのに十分な情報を伝えることであり、一方的な情報提供とならないよう配慮が必要である。得られた情報の完全な開示とは、遺伝学的検査の結果得られた情報は、原則としてすべて開示することである。医療サイドが、ある価値判断のもとにこの情報は伝え、この情報は伝えないなど取捨選択することは、父権主義的（パターナリスティック）な対応にもなりかねない。非指示的カウンセリングとは、自己決定権の尊重の立場から、原則として非指示的であるべ

- ・検査前であっても、ダウン症候群が疑われる状況での最初の説明では、担当産科医と小児科医が十分情報を共有し、両担当医が同席することが望ましい。
- ・担当医は、ダウン症候群を疑った場合には、可能な限り早期に親に説明をすべきである。
- ・説明は、プライバシーが守られる部屋で行う。
- ・両親が揃った状況で説明は行う。
- ・児の名前がすでに付いている場合には、担当医や医療スタッフは名前で児のことを呼ぶ。
- ・説明は、肯定的な内容から始める。生まれてきた命を祝福してください。哀れみなど、個人的意見は避けてください。
- ・正確な情報を伝える。
- ・最初に伝える内容が多くなりすぎないように注意する。療育やリハビリについては具体的な頻度を説明する。合併症の医療管理に関する詳細な内容は、次回に回す。
- ・サポートグループに関する情報なども準備しておく。
- ・両親の希望により、ダウン症候群専門外来（遺伝医、遺伝カウンセラー、小児行動発達専門医など）によるフォローアップも検討する。

図5 Down症候群であることをどのように伝えたらよいか¹⁶⁾

き姿を指す。当然のことながら、これはクライアントを見放したり、遺伝カウンセリング担当者が責任を回避するためのものであってはならない。ある価値観を一方向的に押し付けてはならないという意味である。心理的援助とは、患者・クライアントに寄り添う姿勢である。精神療法、心理療法、投薬が必要な場合は、専門家へ依頼する等のフォローアップの体制の充実も重要である。守秘義務に関連して患者情報の保護と開示が問題となるのは、得られた遺伝情報が、その血縁者の発症予防や治療に確実に役立つ可能性のある場合である。クライアントの承諾が得られれば問題はないが、承諾が得られない場合、血縁者に開示してよいかが問題となる。遺伝カウンセリングにおいて、予防法・治療法のない遺伝疾患の発症前診断や胎児形態異常の場合の人工妊娠中絶が考慮される出生前診断など倫理的問題を含むケースを扱うこともまれではない。クライアントが望む医療技術を提供することが、技術的には可能であっても、その技術を医療として提供することが、社会的コンセンサスを得られているか慎重に検討しなければならない。

2. Down症候群の遺伝カウンセリング

筆者は、Down症候群¹³⁾（以下、ダウン症）は遺伝カウンセリングの基本と考えているため、紹介する。イギリスの医師J.L.H. Downが一つの症候群として報告したことに病名は由来する。根本的な治療法はない

が、合併症への適切な医療的介入により、50～60歳の健康なダウン症のある人も多い。頻度は1/600～800。トリソミー型（95%）、転座型（2%）、モザイク型（2%）、構造異常（1%）に分かれる¹⁴⁾。診断は、身体的特徴および染色体検査を行う。身体特徴として、筋緊張低下、関節弛緩、小頭傾向、丸い顔、平坦な顔、内眼角贅皮、眼瞼裂斜上、短い鼻、下向きの口角、舌挺出、小さい耳、過剰に折れ込んだ耳輪、後頸部皮膚のたるみ、単一手掌屈曲線、5指短小および内弯、I II趾間分離、脛側弓状紋（arch tibial; TA）を認める。染色体検査前後で、染色体についてや、染色体検査とは、ダウン症とは、ダウン症の可能性を考える理由について、両親へ説明を行う。誤解や偏見が生じないよう正しい情報提供を行う。長谷川¹⁵⁾は、「構えないで、ただちょっと丁寧に育てればよいのです」と述べている。Skotko¹⁶⁾は、どのように伝えたらよいかを図5のように述べている。結果説明の際、両親は、知り得る限りの情報提供を望むが、一度の説明で理解可能な内容には限界があり、数回に分けて対応する。トリソミー型は染色体不分離が原因である。前児がトリソミー型の場合、39歳以下の女性の次子再発リスクは約0.8%、それ以上では年齢に応じた一般頻度とほぼ同じである。2人のトリソミー型の児を授かった場合、片親が性腺モザイクである可能性があり、再発リスクは10%。転座型の場合、両親いずれかが保因者の可能性がある。母親が保因者であれば約10%、父親が保因者のときは約5%程度。片親が21番と21番の転座保因者であれば、より慎重な遺伝カウンセリングが必要である。トリソミー型のダウン症のある女性が、ダウン症児を授かる可能性は最大50%とされる。診断に関連した場面は、家族にとって一生記憶に残ることを念頭に、真摯に対応する。同じ言葉でも、家族によりさまざまな受け止めが生じる可能性を理解する。出生前診断の場合、特に、複雑で揺れ動く心へ寄り添う時間が限られる。どんな違いがあっても、個性ととらえ、自由に生きていける社会であってほしい。

3. おさえておきたいガイドライン等

「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」⁷⁾では、生涯変化しない遺伝学的検査で扱う情報の特殊性を学ぶことができる。人を対象とする医学系研究に関する倫理指針とヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針との整合で、令和3年3月23日

付けで新たに制定された「人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針」⁶⁾では、新設の電磁的インフォームド・コンセントを含んだインフォームド・コンセントを受ける手続きや個人情報等に係る基本的責務を学びたい。「ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言」¹⁷⁾では、次世代シーケンサーを用いた検査で出現するデータの流れが示されている。検査結果の分析的妥当性の判断、臨床的妥当性、病的意義に関して、一次的所見・二次的所見に該当するか、臨床的有用性の判断、倫理・法的・社会的観点（ELSI）の配慮、結果開示の方法と医療の提供の方法がフローとして示されている。「がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト」¹⁸⁾に自身の専門疾患が含まれていないか確認しておきたい。令和2年5月15日改訂の「次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドライン」¹⁹⁾では、遺伝子変化、遺伝子変異、遺伝子異常、バリエーション、ゲノム異常等の用語が混在し使用されていることを指摘し、点変異・遺伝子増幅・遺伝子融合等を包含し、病的意義の有無を問わない用語として「遺伝子変化」を主に使用しており、興味深い。

遺伝カウンセリングを行う際には、遺伝医学に関連した種々の倫理指針を参考にすべきであるが、同じ疾患であってもそれぞれの事例で抱えている問題は異なるため、個々に考えることができる体制を構築しておく必要がある。

VII. ま と め

生命倫理的判断は文化や時代によって変わり得るもので、唯一絶対な原則は存在しない。診療の一環として遺伝学的検査が広く行われるようになり、ゲノム医療の実装を開始した今、遺伝情報の特殊性を十分に理解し、被検者に不利益が及ぶことを防止しつつ、最良の医療を提供するために情報を有効に活用していくことが求められている。指針等はあくまでも原則であり、解決策を示すものではないが、検査を実施しようとする者は、指針やガイドラインの内容を理解しておくことが重要である。皆さんの医療現場で、本稿が役に立てば幸いである。

謝 辞

森脇真一先生（大阪医科薬科大学皮膚科）と芦田 明先生（大阪医科薬科大学小児科）より多くのアドバイス

をいただきました。あわせて深謝申し上げます。

本稿の一部は、第44回日本小児皮膚科学会学術大会（令和3年1月9日・10日）教育講演3にて発表したものである。

文 献

- 1) Knoppers BM. The human genome project : under an international ethical microscope. *Science* 1994 ; 265 : 2035-2036.
- 2) Knoppers BM. Human genetic research : emerging trends in ethics. *Nat Rev Genet* 2005 ; 6 : 75-79.
- 3) Knoppers BM. The ethics weathervane. *BMC Med Ethics* 2015 ; 16 : 58-62.
- 4) Collins FS. A vision for the future of genomics research. *Nature* 2003 ; 422 : 835-847.
- 5) 日本内科学会. “社団法人日本内科学会認定医制度研修カリキュラム2011” https://www.naika.or.jp/jsim_wp/wp-content/uploads/2015/05/cu_all.pdf (参照2021-05-20)
- 6) 厚生労働省. “人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針 ガイドライン” <https://www.mhlw.go.jp/content/000769923.pdf> (参照2021-05-20)
- 7) 日本医学会. “医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン” <https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis.pdf> (参照2021-05-20)
- 8) 野呂幾久子. インフォームド・コンセントのための説明文書に対する一般市民の理解度とわかりやすさ・安心感. *医療の質・安全学会誌* 2007 ; 2 : 365-377.
- 9) 京都大学医の倫理委員会. “ヒト遺伝子解析における説明文書・同意書について” <http://www.ec.med.kyoto-u.ac.jp/syosiki.html> (参照2021-05-20)
- 10) 小杉眞司. リスク評価と遺伝カウンセリング. 福嶋義光. トンプソン&トンプソン遺伝医学. 第2版. 東京：エルゼビア・ジャパン, 2017 : 385-402.
- 11) 櫻井晃洋. 遺伝カウンセリングにおける基本的なコミュニケーションスキル. 福嶋義光. 遺伝カウンセリングマニュアル. 改訂第3版. 東京：南江堂, 2016 : 22-24.
- 12) 福嶋義光. 遺伝カウンセリングの基本理念. 新川詔夫. 遺伝カウンセリングマニュアル. 改訂第2版. 東京：南江堂, 2003 : 3-5.
- 13) 鮫島希代子. Down 症候群. 水口 雅. 今日の小児治療指針. 第16版. 東京：医学書院, 2015 : 179-180.

- 14) 古庄知己. ダウン症候群. 福島義光. 遺伝カウンセリングマニュアル. 改訂第3版. 東京: 南江堂, 2016: 359-360.
- 15) 長谷川知子. わが子がダウン症と診断された親ごさんへ. ペリネイタルケア 1998; 17: 239-243.
- 16) Skotko BG. Postnatal diagnosis of Down syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the news. Pediatrics 2009; 124: e751-758.
- 17) 国立研究開発法人日本医療研究開発機構. “ゲノム医療における情報伝達プロセスに関する提言その2: 次世代シーケンサーを用いた生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査における具体的方針” <https://www.amed.go.jp/content/000056785.pdf> (参照2021-05-20)
- 18) 国立研究開発法人日本医療研究開発機構. “がん遺伝子パネル検査 二次的所見 患者開示 推奨度別リスト” <https://www.amed.go.jp/content/000056448.pdf> (参照2021-05-20)
- 19) 日本臨床腫瘍学会・日本癌治療学会・日本癌学会. “次世代シーケンサー等を用いた遺伝子パネル検査に基づくがん診療ガイドランス” <http://www.jca.gr.jp/researcher/topics/2020/files/20200518.pdf> (参照2021-05-20)