

第 71 回日本小児保健協会学術集会 シンポジウム 3

「ゲノム医療法と小児の人権～それぞれの立場で
きること」

倫理の立場から

石井 哲也 (北海道大学安全衛生本部)

今日、遺伝医療は特定家系の単一遺伝子疾患の診断からゲノムワイド関連解析 (GWAS) を活かした個別化医療へ発展した。環境要因が複雑に関わる形質を遺伝子多様体群の効果を合算して予想する Polygenic Score (PS) の臨床応用が進みつつあり、がん遺伝子パネルはすでに保険適用となった。PS を基に幼少から疾患リスクを把握、より妥当なタイミングでより適切な介入を行う小児医療が期待されているが、倫理的課題も指摘されている。

個人情報保護に関する法律 (個人情報法) は、特定の個人を識別可能な情報と規定、疾患、障がいなど差別につながりうる要配慮個人情報の取得は本人同意を得ることを求める。個人識別符号と位置づけられるゲノム情報を解析すれば要配慮個人情報にあたる形質の PS を導きうる。令和 5 年制定のゲノム医療法¹⁾の下、ゲノム情報を適切に保護し、差別など問題を防ぐべく基本計画、具体的施策が目下策定中である。小児医療では学齢期に満たない児から同意は得られず、親など代諾者の同意を得て実施することもある。個人情報法 第二十条は、「人の生命、身体又は財産の保護のために必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難であるとき」また「公衆衛生の向上又は児童の健全な育成の推進のために特に必要がある場合であって、本人の同意を得ることが困難であるとき」は本人同意を不要としている。

しかし、特定小児のゲノム情報を既存 GWAS に外挿して算出する PS には科学的問題がある。既存の質の高い GWAS は小児参加者が少なく、これを利用した小児 PS の算出は医学的に懸念がある²⁾。また、従

来 GWAS で観測した形質に影響した環境要因が将来変化 (例えば喫煙率低下や気温上昇) すれば PS の価値は低下する。小児 PS を基に薬剤投与などの介入や生活習慣の制限を行う場合、成年以後の発症が多い複雑疾患、たとえば糖尿病、高血圧、動脈硬化、統合失調症などへの備えなら 10 年以上続くことになる。しかし、小児 PS が信頼に値しない場合、その子は無用な副作用や生活の質の低下を長期に強いられる³⁾。ある形質の PS が Pleiotropy (多層発現) により想定外にセンシティブな形質の予想と重なることもある。また、親が幼少の子から細胞を得て、医療機関を経ず、検査会社に IQ など社会的形質の PS 算出を直接、注文することもありえる。こうした要配慮個人情報検査会社で適切に管理されず、漏洩すれば後年、差別につながるかもしれない。また、生まれる前に取得された DNA の解析・利用から小児 PS の潜在的問題が生じうる。不妊症克服のため胚の染色体異数性の有無を調べる着床前遺伝学検査を経て生まれた子のゲノム情報は医療機関あるいは検査企業にあり、生後、特定形質の PS を算出できる。しかし、ヒト胚の細胞は遺伝的にモザイクであることが多く、そのゲノム情報から得られる PS の信頼性はより低そうである。

上述のとおり、親の同意のみで子のゲノム情報が取得され、PS に基づき医療介入あるいは生活制限を行うことは医学的、倫理的および社会的な懸念がある。遺伝的アイデンティティは家系、人格、個人性、遺伝的識別と 4 つのカテゴリーがあるといわれている⁴⁾。そのひとつ ‘人格’ は、疾患、障がい、また社会的属性など要配慮個人情報を不適切に扱った場合、成人へと

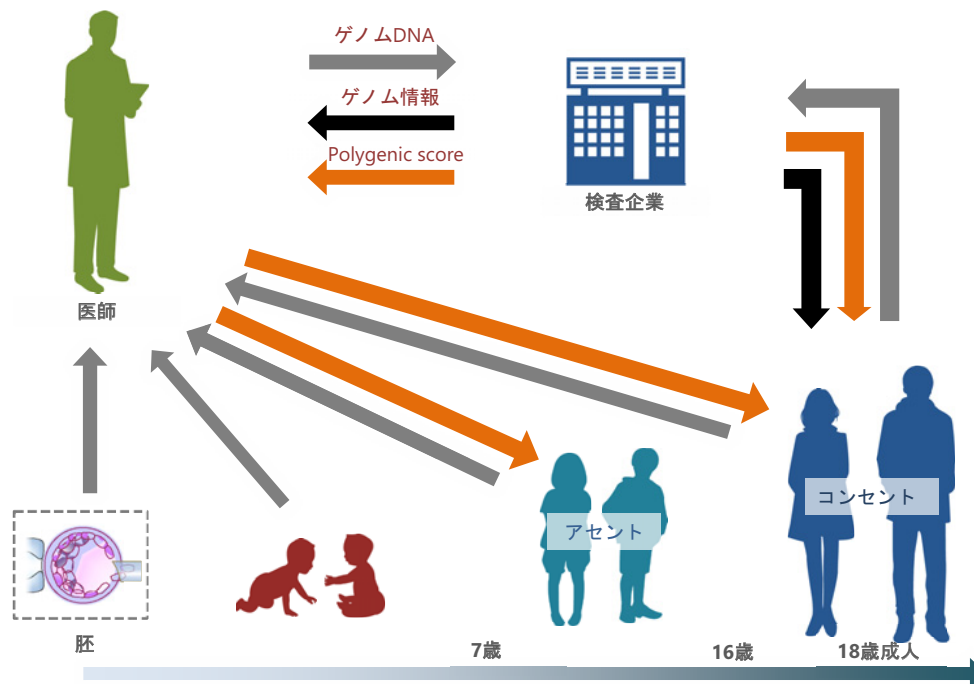


図1 小児ゲノム医療と同意取得のあり方

親の同意のみで小児ゲノム医療が実施されることもあるが、子が成長し、能力を得次第、同意を得るべきである。

健やかに育まれるべき小児の人権を害する可能性を指摘する。また、‘個人性’は小児であっても自己の遺伝的アイデンティティの決定権を有すると論ず。実際には7歳未満の子、また胚から同意を得ることは不可能であるが、小児が発達、成長した段階で、ゲノム情報、PS、またPSに基づく介入・制限について事後のインフォームド・アセントやコンセントを得るのが道理であろう（図1）。代諾者（親）の啓発も今後いっそう取り組まなければならない。

文 献

- 1) 良質かつ適切なゲノム医療を国民が安心して受けられるようにするための施策の総合的かつ計画的な推進に関する法律. e-gov 法令検索. <https://laws.e-gov.go.jp/law/505AC10000000057>
- 2) Mills MC, Rahal C. Commun Biol 2019; 2: 9. <https://doi.org/10.1038/s42003-018-0261-x>
- 3) PRS Task Force of the International Common Disease Alliance. Nat Med 2021; 27: 1876-1884.
- 4) Goekoop FM, et al. PLoS One 2020; 15: e0228263.