

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」

小児医療をおこなう臨床遺伝専門医の立場から

吉橋 博史 (東京都立小児総合医療センター遺伝診療部臨床遺伝科)

子どもの遺伝学的検査は、親の代諾のもと実施されることが多い。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」に示される項目を理解した上で、臨床の有用性を熟慮し検査を提案する必要がある(表)。子どもと家族にとって、いま必要のない遺伝情報を「知らされる」可能性を最小限にし、「知りたい」最適の時機を見極める役割は、小児の遺伝学的検査に関わるすべての医療者が担うべきものであり、その意思決定プロセスの基盤となるものが遺伝カウンセリングである。

遺伝カウンセリングは、“診療における丁寧な遺伝に関する説明”ではない。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」には、「疾患の遺伝学的関与について、その医学的影響、心理学的影響および、家族への影響を人々が理解し、それに適応していくことを助けるプロセス」(J Genet Couns. 15: 77-83, 2006 より引用)と遺伝カウンセリングは定義されている。このプロセスには、疾患の発症および再発の可能性について家族歴や病歴を解釈し、遺伝現象や遺伝学的検査、管理、予防、資源、研究に関する教育をおこない、十分な情報提供を受けた上で自律的選択(インフォームド・チョイス)に繋がることなども含まれている。患者・家族(クライアント)から遺伝的問題に対する心配や不安が表出される以外にも、遺伝学的に疾患発症や次子再発についての情報整理の必要性や、対話によるコミュニケーションを通じて専門家による遺伝カウンセリングの適用と判断された場合には、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなど遺伝専門職との連携を考慮する。分かりやす

く丁寧な「説明と同意の取得」が遺伝カウンセリングの目的ではなく、クライアントの真の利益に資することを目標とする。

例えば、常染色体顕性遺伝疾患(浸透率)を示し、一般的に知的障害はなく、発症年齢は幅広く、症状の組み合わせや重症度に個人差がある結合組織異常症で、家系員における発症リスクの広がりを考えてみる(図:家系図例)。

当該結合組織異常症の合併症を複数認める典型例(Ⅲ-4)の男児に遺伝学的検査を実施し、既報の病的ミスセンスバリエーションが同定されている。家系内に遺伝的および発症リスクと心理的負担が推察されうる。親に軽微な症状を認め罹患者が疑われた場合、発端児の姉(Ⅲ-3:9歳)には同症候群の合併症が潜在する可能性がある。合併症がなくても遺伝的背景を、いつどのように説明すべきか。また、母が妊娠8週と判明しており、罹患胎児の可能性があり、出生後の心的負担が想定される。さらに、父方同胞2名(Ⅱ-1, 2)には1人ずつ思春期の実子(Ⅲ-1, 2)があり、健康状態や予防的管理の情報共有の在り方が悩ましい。他方、母方同胞の妙齢の妹(Ⅱ-6)にも、結婚を約束したパートナーがいれば、家系内の遺伝性疾患の可能性をいつどこまで情報共有すべきか思案される。このように、健康状態への懸念、遺伝学的検査の適用と提案の時期、遺伝的情報の共有の在り方など、遺伝カウンセリング案件が想定され得る。

しかし、児の最善の利益を考えたとき、遺伝学的検査を検討しなければならない場面は少なからず起こり得る。未成年者の小児が受検の可否を意思決定するの

表 遺伝学的検査・診断の際に注意すべき遺伝情報の特性

- ・生涯変化しない
- ・血縁者間で一部共有される
- ・血縁関係にある親族の遺伝型や表現型が比較的正確な確率で予測できる
- ・非発症保因者*1の診断ができる場合がある
 - *1：将来、発症する可能性はほとんどない病的バリエーション（変異）を有し、それを次世代に伝える可能性がある者
- ・将来の発症する可能性についてほぼ確実に予測できる場合がある
- ・出生前遺伝学的検査や着床前遺伝学的検査に利用できる場合がある
- ・不適切な利用で、被検者および被検者の血縁者に社会的不利益をもたらす可能性がある
- ・あいまい性*2を内在しうる
 - *2：あいまい性の特徴
 - ①結果の病的意義の判断が変わりうること
 - ②病的バリエーション（変異）から予測される、発症の有無、発症時期や症状、重症度に個人差があり得ること
 - ③医学・医療の進歩に伴い臨床的有用性が変わりうること

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」（2011年2月，2022年3月改訂）改変

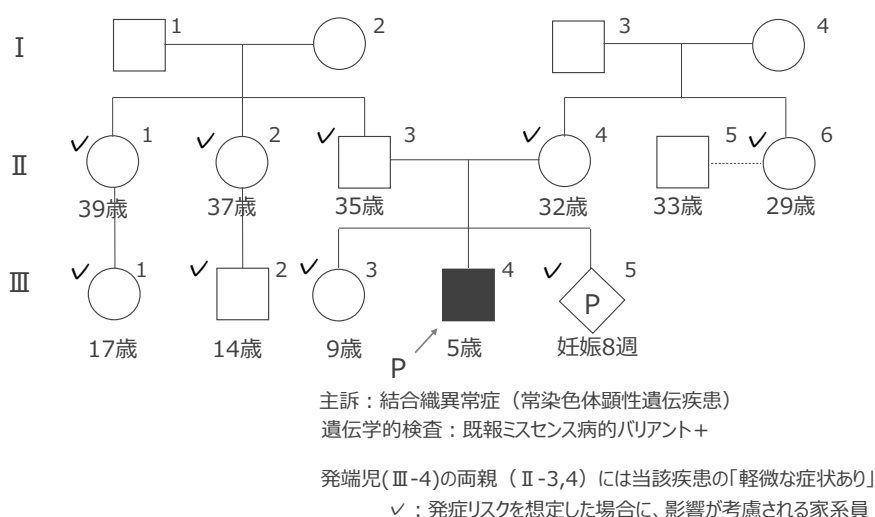


図 発端児の遺伝学的検査の結果から家系内に広がりうる発症リスク

は、十分な理解を得ることのほか一定の困難があり、成人のように直接同意を取得することはできない。上述の日本医学会「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」には、未成年者への対処に係る具体的な記述はなく、日本小児科学会から、小児への了解、同意、説明について具体的な目安が示されている¹⁾。

この目安には、小児医療の現場におけるさまざまな場面を想定し、具体的な対応時期が示されている点で参考となるが、個々の児が抱える疾患の重篤性、発症時期、診断までの経緯、家系内における罹患者の有無など、さまざまな環境要因によって遺伝学的検査が提案される適切な時期は異なり得るものである。自分で決めた受検であり、納得できる診断プロセスであったと、児本人の記憶に残ることが大切であり、そのためには、同じ疾患でも個別的な対応の必要性につ

いて熟考し、将来の本人開示に向けた見通しも家族と具体的に共有しておくなど、点ではなく線で繋がった細やかな準備と児本人・家族との信頼関係の構築は前提となる。①「知りたい」「知りたくない」の権利は、子ども、きょうだい、家族それぞれの立場、ライフステージを尊重した心理社会的な支援、②遺伝情報の共有がオープンにできる親子関係構築のための支援、③成人期までに遺伝情報を児本人と段階的に共有するための支援、などに遺伝専門職の専門性と役割があると考えられる。

「ゲノム基本法」には、子どもの将来の自己決定権（future autonomy）、自律的な意思決定プロセスを経時的に支える「こどもまんなか遺伝医療・遺伝カウンセリング」が小児遺伝医療で標準化されるよう、移行期医療での遺伝カウンセリングに対するインセンティブ、遺伝カウンセリング体制の構築と人材の育成に注

力する現場への支援などを期待したい。

に関するガイドライン Q and A”. https://www.jpeds.or.jp/uploads/files/20240724_iden_QandA.pdf (参照 2020.02.23)

文 献

- 1) 日本小児科学会. “医療委における遺伝的検査・診断