

平成21年 5 月 1 日現在

研究種目：基盤研究(C)  
 研究期間：2006～2008  
 課題番号：18612003  
 研究課題名（和文） わが国における遺伝医療の倫理ガイドライン作成に関する研究  
 研究課題名（英文） Establishment of Ethics Guideline in Medical Genetics

研究代表者  
 福島 義光 (FUKUSHIMA YOSHIMITSU)  
 信州大学・医学部・教授  
 研究者番号：70273084

## 研究成果の概要：

遺伝情報は生涯変化せず、将来を予測し、他の血縁者にも影響を与えうる情報であり、これを医療に応用する場合には新たな倫理的問題が生じる可能性がある。本研究では、今後急速に発展することが予想される遺伝医療について、得られた遺伝情報の医療としての意義の評価法、遺伝情報を患者・家族に伝える方法および支援する方法（遺伝カウンセリングの方法）、遺伝情報を適切に扱うための医療体制、遺伝情報をめぐる種々の倫理的問題の解決方法などについて、具体的な方策を検討した。

## 交付額

(金額単位：円)

	直接経費	間接経費	合計
2006年度	1,900,000	0	1,900,000
2007年度	700,000	210,000	910,000
2008年度	1,100,000	330,000	1,430,000
年度			
年度			
総計	3,700,000	540,000	4,240,000

## 研究分野：時限

科研費の分科・細目：医療における生命倫理

キーワード：遺伝カウンセリング、遺伝子診療、ガイドライン、遺伝情報、ELSI

## 1. 研究開始当初の背景

医療における倫理に関する問題で、わが国で早急に取り組まなければならないことの

一つは「医療において遺伝情報（genetic data）を取り扱う際においておこりうる倫理的問題を整理し、それぞれの問題についての

対応方法を検討すること」である。2003年にUNESCO（国際連合教育科学文化機構）で採択された「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」には、ヒト遺伝情報は1) 個人に関する遺伝的易罹病性を予見しうること、2) 世代を超えて、子孫を含めた家族、集団に対して重大な影響を与え得ること、3) 試料収集の時点では必ずしも明らかにされていない情報を含み得ること、4) 個人又は集団に対する文化的な重要性を有し得ることから、特別な地位が与えられるべきであるとしている。我国においては、個人情報保護法が2005年4月に全面施行されたことに伴い、1) 研究〔文部科学省、厚生労働省、経済産業省「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（2004.12.28 告示）〕、2) 診療〔厚生労働省「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」（2004.12.24 告示）〕、3) 産業〔経済産業省「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いた事業分野における個人情報保護ガイドライン」（2004.12.28 告示）〕、のそれぞれの分野における適切な個人情報の取扱いに関するガイドラインが作成され、その中にUNESCOの「ヒト遺伝情報に関する国際宣言」の趣旨が盛り込まれている。

とくに医療との関係が深い厚生労働省のガイドラインでは「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」を設け、「医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持ち、本人及び家族等の心理社会的支援を行うことができる者により、遺伝カウンセリングを実施する必要がある」と記載されている。国の指針の中に遺伝情報を扱う際の方針が明確に記載されたことは大きな倫理的問題を回避するためには大きな進歩であるが、今後早急に、得られた遺伝情報の医療としての意義の吟味、遺伝情報を患

者・家族に伝える方法および支援する方法（遺伝カウンセリングの方法）、遺伝情報を適切に扱うための医療体制の在り方、遺伝情報をめぐる種々の倫理的問題の解決方法などについて、具体的な方策を検討する必要がある。

信州大学では1996年に学内措置として遺伝子診療部を立ち上げ、遺伝情報を適切に医療の場で用いるための体制整備を行ってきた。2000年4月には文部科学省に全国で唯一の附属病院特殊診療科としての認可を受け、今までに1000例を超える事例について遺伝子診療を実践した。医療において遺伝情報を取り扱う際には、さまざまな倫理的問題が投げかけられるが、個別の事由が複雑にからんでいることが多く、個々に問題点を整理し対応していく必要がある。信州大学では遺伝子診療における倫理的・法的・社会的問題に対応するために、医師、看護師、臨床心理士、研究者、生命倫理学者等で構成されるスタッフカンファレンスにおいて、一例ごとに検討し、方針決定までのプロセスを蓄積しており日常的にcase based ethics（事例に基づく倫理）とでもいうべき実践的研究を展開している。今回、信州大学遺伝子診療部で蓄積された情報および経験を広くわが国の遺伝医療の実践および遺伝情報に関連する倫理問題の解決に役立てることを目的として、本研究を計画した。

## 2. 研究の目的

本研究は、信州大学遺伝子診療部でわが国の先駆けとして1000例以上の事例を対象として行ってきたチーム医療としての遺伝カウンセリングを詳細に分析し、倫理的問題を抽出分類した後、これらの問題を解決するためには、どのようなガイドラインを作成した

らよいかについて、具体的な提案を行うことを目的とした。

### 3. 研究の方法

信州大学では、倫理的問題に配慮しつつ、遺伝子情報を適切に医療の場で利用していく包括的診療システムを考案し、1996年より実施している。この遺伝診療では原則として臨床遺伝専門医および臨床心理士・看護師により、次の5つのステップを経て行われている。1) プレカウンセリング（患者、クライアントの要望、問題点を明らかにするため、種々の情報を収集するための面談）、2) スタッフカンファレンス（遺伝カウンセリングに向けた症例検討、倫理的諸問題の検討、遺伝学的検査の是非に関する検討、カウンセリング技術の検討などについての複数の専門の異なるスタッフによる討議）、3) 遺伝カウンセリング（患者・家族のニーズに対応する遺伝学的情報およびすべての関連情報の提供、患者・家族がそれらのニーズ・価値・予想などを理解した上で意志決定ができるように援助）、4) 遺伝学的検査（クライアントの希望があり、臨床的意義および倫理的問題について十分検討した上で実施）、5) フォロアップ（了解をいただいた方には原則として、面談後1ヶ月時に原則として看護師が電話等で連絡をとり、評価を受ける）。このような体制で実施した1000例以上の遺伝医療について、診療録とスタッフカンファレンス記録をもとに、倫理的課題を分類し、遺伝医療の倫理ガイドラインに記載すべき項目を抽出した。

次に、わが国の遺伝医療について造詣の深い研究者が集い、わが国における遺伝医療の倫理ガイドラインのあり方についてのラウンドテーブルディスカッションを行った。

最終的に、WHOのガイドライン2002「遺伝医学における倫理的諸問題の再検討」の記述内容を基礎にわが国の状況に適したガイドライン案のあり方について検討した。倫理問題の解決のためにはできるだけ多くの人々に自分自身の問題でもあることを理解していただく必要があり、遺伝に関わる問題の疑似体験を可能とする教育コンテンツを作成した。

### 4. 研究成果

わが国における遺伝医療の倫理ガイドラインには次項を含めるべきであることを明らかにした。

- ・ 治療法・予防法のない疾患の発症前遺伝学的検査
- ・ 選択的中絶が選択肢となりうる出生前診断
- ・ 同意能力のない未成年者・知的障害者の遺伝学的検査
- ・ 血縁者への遺伝情報の開示
- ・ 生命保険・医療保険の問題
- ・ 当事者間で意思が異なる場合
- ・ 紹介医との遺伝情報の共有
- ・ 診療録の管理・保存
- ・ 遺伝学的検査の費用の負担
- ・ 研究的側面のある遺伝学的検査
- ・ 遺伝学的検査の結果、判断が困難な情報が得られた場合

WHOのガイドライン2002「遺伝医学における倫理的諸問題の再検討」の記述内容に加筆・訂正する形で、わが国の状況に適したガイドライン案のあり方を提示した。

WHOガイドラインの項目と加筆訂正すべき内容を括弧内に示す。

#### 第1章 考慮すべき一般的問題

序論：遺伝学の重要性（先天異常中心の記載になっているので、序論の最初に「多様性の

理解」の重要性を述べ、その後、多様性の1つとして、先天異常を取り上げる。)

1. 遺伝医学の倫理的問題に対応するための基本事項 (アジアにおける倫理への取り組み

[Asian approaches to bioethics] にわが国の「和の思想」を加える。)

2. 倫理的社会的側面からみた遺伝医療サービス (遺伝医療サービスの担当者の項に、他分野の専門医の役割を記載する。公衆衛生の実務 [Public Health Practice] に Public Health Genetics の概要を紹介する。歴史における優生学 [Eugenics in History] の最後に現在の母体保護法の概要を記載する。)

3. 遺伝医療サービスの倫理問題における教育の重要性 (一般市民への教育 [Public Education] にインターネットについての内容を加える。遺伝学センターについての解説を加える。遺伝医学博士 [Ph. D. Medical Geneticists] について、欧米と日本の制度の違いについて解説する。検査室職員 [Laboratory Personnel] に臨床検査技師についての解説を加える。)

4. ヘルスケアシステムにおける遺伝医療サービスの流れ (生殖補助医療と遺伝医学 [Assisted Reproduction and Medical Genetics] にわが国の現状、とくに日本産科婦人科学会のガイドライン等を記載する。成人期のケア [Adult Care] の項に PGx, 個別化医療 (確率情報, 予測医療, 集団の情報を個人の医療に応用する際の留意点について記載する。)

5. ヘルスケアシステムに置ける遺伝医療サービスの重要課題

## 第2章 遺伝医学に特有のサービス

1. 遺伝医学における専門家と一般人の相互交流における基本原則

2. 遺伝カウンセリング (カップルが子どもを持つ意志があるのならば、どちらのパート

ナーも最終的には一緒に遺伝カウンセリングを受けることが望ましい。)

3. 紹介される権利

4. 再連絡の義務

5. スクリーニングと検査

6. インフォームドコンセント (妊娠中に生化学スクリーニングを受ける妊婦には、検査前に、結果によっては、人工妊娠中絶についての選択を迫られる可能性があることを伝えておくべきである。)

7. 発症前検査と易罹病性検査 (発症前検査は、予防法・治療法のある疾患を対象に行われる。しかし、以下の条件が満たされれば、その病気についての予防法、治療法がないものであっても、希望者する成人に対して利用可能であるべきである。検査時に検査結果を受容することができないような精神的状態であってはならない。信州大学で作成した「遺伝性神経筋疾患に対する遺伝カウンセリングおよび発症前遺伝子診断の指針」

<<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/guideline/guideline.htm>>を引用する。)

8. 検査結果の開示および守秘 (遺伝医学関連 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」の III 遺伝学的検査の結果の開示 <<http://www.jshg.jp/>>を引用する。)

9. 小児, 青少年の遺伝学的検査 (遺伝医学関連 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」の II. 遺伝学的検査の実施の 3. と 4. <<http://www.jshg.jp/>>を引用する。)

10. 行動遺伝学と精神疾患: 烙印をおすことの危険性

11. 養子 (特別養子縁組について日本の状況を記載する。)

12. 出生前診断: 適応と社会的影響 (遺伝医学関連 10 学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」の V. 目的に応じた遺伝学的検査

における留意点の5. 出生前検査と出生前診断を<<http://www.jshg.jp/>>を引用する。)

13. 出生前診断: サービスの理想的な提供 (先天異常の検出を目的とする超音波検査を受ける女性 (とその家族) も検査の前に同様の遺伝カウンセリングを受けるべきである。認定遺伝カウンセラーを紹介する。)

14. 出生前診断の結果としておこる人工妊娠中絶 (わが国の状況を記載する。「遺伝的理由で IVF を望む家族には、前もって超多胎妊娠とそれに伴い胎児減数処置が強いられる可能性を前もって知らせておく必要がある。」は、わが国では子宮に戻す受精卵は1個に限定されているので、この必要はない。)

15. 着床前診断 (日本産科婦人科学会のガイドライン・見解、とくに施設認定基準および適応疾患を記載する。)

16. 遺伝性疾患を持つ新生児の延命

17. 有害な環境, 社会的要因からの胚細胞, 胚芽, 胎児の保護

18. 研究についての問題 (再生医学, とくにiPSについての研究を記載する。)

19. 保存されたDNAの使用

20. 特許権

21. 遺伝子治療

WHOのガイドライン2002「遺伝医学における倫理的諸問題の再検討」を叩き台に、わが国の文化的背景・社会状況として加筆すべき内容、および近年のゲノム研究・遺伝医学研究により、変更が余儀なくされていることを中心に検討した。本研究により行われた検討内容、および今回作成した教育コンテンツは、臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーはじめ多くの遺伝医療担当者にとって有用であり、わが国の遺伝医療の質的向上に役立てられると考える。

## 5. 主な発表論文等

(研究代表者、研究分担者及び連携研究者には下線)

[雑誌論文] (計 9件)

① 櫻井晃洋, 福島義光: 内科医のための遺伝医学基礎知識 (2). 日内会誌 97: 3093-3100, 2008, 査読無

② 櫻井晃洋, 福島義光: 内科医のための遺伝医学基礎知識 (1). 日内会誌 97: 2832-2837, 2008, 査読無

③ 山内泰子, 福島義光: 臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラーとその制度. (特集: 小児科医のための遺伝学). 小児内科 40: 1283-1288, 2008, 査読無

④ Yoshida K, Wada T, Sakurai A, Wakui K, Ikeda S, Fukushima Y: Nation wide survey on predictive genetic testing for late-onset, incurable neurological diseases in Japan. J Hum Genet 52:675-679, 2007, 査読有

⑤ Sakurai A, Katai M, Yamashita K, Mori J, Fukushima Y, Hashizume K: Long-term follow-up of patients with multiple endocrine neoplasia type 1. Endocrine Journal 54: 295-302, 2007, 査読有

⑥ 福島義光: 遺伝学的検査実施時のガイドライン. 総合臨床 56 (2): 361-362, 2007, 査読無

⑦ 涌井敬子, 福島義光: 遺伝学的検査に関する注意点. 検査と技術 35 (2) 162-165, 2007, 査読無

⑧ 福島義光: 出生前遺伝カウンセリングのあり方 (特集: 出生前診断を考える). 産科と婦人科 73: 825-830, 2006, 査読無

⑨ 福島義光: 新生児医療に必須の遺伝カウンセリングの基礎知識. 日本未熟児新生児学会雑誌 18: 17-22, 2006, 査読無

〔図書〕（計 5 件）

- ①福嶋義光：遺伝カウンセリング. メディカルノート検査の基本. 西村書店, pp. 92-93, 2008
- ②福嶋義光：我が国の遺伝診療の充実に向けた取り組み:ガイドラインの整備と遺伝カウンセリング体制の構築. 遺伝診療をとりまく社会 -その科学的・倫理的アプローチ- (監修:水谷修紀, 吉田雅幸, 編集:吉田雅幸, 小笹由香). プレーン出版 pp. 95-101, 2007
- ③福嶋義光：ゲノム情報と生命倫理・ガイドライン. バイオ解析・診断技術のテーラメイド医療への応用 (監修:山本重夫). シーエムシー出版 pp. 23-27, 2006
- ④福嶋義光：遺伝子診断のガイドライン. 小児科の新しい流れ (先端医療シリーズ 34). (柳澤正義, 衛藤義勝, 五十嵐隆 編集主幹). 先端医療技術研究所 pp. 22-26, 2006
- ⑤福嶋義光：生命倫理. バイオインフォマティクス事典(日本バイオインフォマティクス学会編集). 共立出版 pp. 340-341, 2006

## 6. 研究組織

### (1) 研究代表者

福嶋義光 (FUKUSHIMA YOSHIMITSU)  
信州大学・医学部・教授  
研究者番号：70273084

### (2) 研究分担者

櫻井晃洋 (SAKURAI AKIHIRO)  
信州大学・医学部・准教授  
研究者番号：70262706

涌井敬子 (WAKUI KEIKO)

信州大学・医学部・助教  
研究者番号：50324249

玉井真理子 (TAMAI MARIKO)  
信州大学・医学部・准教授  
研究者番号：80283274

古庄知己 (KOSHOU TOMOKI)  
信州大学・医学部附属病院・講師  
研究者番号：90276311

和田敬仁 (WADA TAKAHITO)  
信州大学・医学部・准教授  
研究者番号：70359727