

技術者倫理シリーズ

遺伝カウンセリングにおけるリスクコミュニケーション

—倫理の視点から考える—

Risk Communication in Genetic Counseling - from the Ethical Perspective of an Engineer

安藤 記子

Ando Noriko

近年の遺伝学的知見の蓄積に伴い、遺伝情報は日常の医療の場で利用されるようになってきた。その中で、遺伝カウンセリングが重要となってきている。遺伝カウンセリングを行う者は、遺伝情報の伝達・利用に際し、倫理的・法的・社会的問題に留意しながら、クライアントに正しい情報を伝える必要がある。

It is anticipated that genetic- and genomic-based medicine will become more routine in clinical setting as significant new knowledge regarding the biological basis of heredity and genetics has accumulated. With the development of medical genetics, genetic counseling has become important. Geneticists and genetic counselors have to give accurate information to their clients with attention to ethical, legal and social issues.

キーワード：遺伝カウンセリング、コミュニケーション、生命倫理、遺伝医療

1 遺伝カウンセリングとは

1.1 遺伝学の進歩と諸問題

20世紀末から21世紀にかけて、遺伝学の技術は大きく発展してきた。その中で、新しく得られた遺伝学の技術と知識がもたらす倫理的・法的・社会的問題（Ethical, Legal and Social Issues：ELSI）が生まれてきている。ELSIとは、生命科学研究・医学研究を進めるに当たって生じる様々な問題の総称のことをいう。本論では、遺伝性疾患に伴う諸問題について述べる。我々人間の身体は遺伝子の働きによってつくられるものであるから、その問題は重大に感じる事ができるはずなのだが、多くの人々は健康であり、あまりその問題を大きくとらえることはないのかもしれない。ここでは、次節で一つの事例を挙げる。自分に同じことが起こったらどう対処していくのか、考えてみていただきたい。

1.2 遺伝カウンセリングとは

遺伝カウンセリングとは、「遺伝性疾患の患者・家族またはその可能性のある人（クライアント）に対して、生活設計上の選択を自らの意思で決定し行動できるよう臨床遺伝学的診断を行い、遺伝学的判断に基づき遺伝予後などの適切な情報

を提供し、支援する医療行為¹⁾と定義され、クライアントが自律的意思決定によって、自らの生活の質（Quality of life：QOL）を保ち・向上させることを支援することを目的としている。

遺伝カウンセリングに係わる遺伝専門家として遺伝カウンセラーがおり、非医師の高度専門職である。遺伝カウンセリングにおいては、医師で遺伝の専門家である臨床遺伝専門医や遺伝カウンセラーが、遺伝子検査・染色体検査といった遺伝学的検査の手続きの説明、遺伝学的解析の結果が示す意味、検査およびその結果解釈の限界などを技術や検査の意味をよく知らないであろうクライアントに説明し、遺伝性疾患や遺伝学的検査から生じる心理的問題についても話し合う。遺伝カウンセリングは単なる遺伝医学的情報提供ではなく、クライアントとの間でのコミュニケーションの過程が必要になる。

2 遺伝カウンセリング事例からリスクコミュニケーションを考える

2.1 遺伝カウンセリングの仮想事例の前に

事例には、常染色体優性遺伝形式の疾患を挙げた。図1に常染色体優性遺伝形式の疾患の家系図を示している。この遺伝形式では、親から子どもへ50%の確率で遺伝子変異を受け継ぐ。で

は、「50%の確率」というものをどうとらえるのか、ということ为例にまずは考えてみたい。図1は例であるので、産まれてくる子どもが4人いたとして、疾患を有する子ども（Aという遺伝

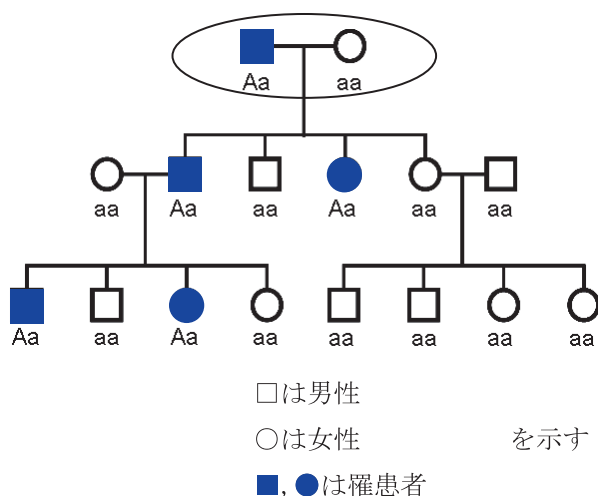


図1 常染色体優性遺伝形式（家系図）

子対を持つ：■, ●で示す)が2人、健常な子ども（Aという遺伝子対を持たない：□, ○で示す)が2人として示した。この場合、疾患を有する子どもが産まれる確率は $2/4=50\%$ である。しかし、常染色体優性遺伝形式でいうところの「50%」は、図1楕円で囲んだ夫婦が子どもを設ける度に、疾患を有する子どもが産まれる確率が50%なのであって、「4人子どもを産んだら2人が病気になる」というものではない。遺伝に関する知識をある程度持っている人には当然のことと思われるかもしれないが、クライアントは意外に「1人目は病気だったから、次の子どもは大丈夫」と考えてしまう場合もあることを考慮に入れながら遺伝形式の説明を行わなければならない。

2.2 遺伝カウンセリングの仮想事例

図2に遺伝カウンセリングの仮想事例を挙げた。この事例について、検討してみたい。

事例の対象とした疾患である「筋強直性ジストロフィー（Myotonic Dystrophy：以下DM1とする）」とは、常染色体優性遺伝形式をとる遺伝性疾患で、発症頻度は人口10万人に対して5人程度である。19番染色体上に存在するDMPK遺伝子のはずれにあるCTGというDNA繰返し

配列が、通常よりも長くなったことが原因である（3'非翻訳領域にあるCTGリピート数の異常伸長が原因である）。筋強直（ミオトニア：持続性の筋収縮）、筋萎縮、筋力低下を主徴として、主に成人期に発症する遅発性の遺伝性疾患で、重症度には多様性があり、産まれた直後から発症する先天性のものから軽症のものまで連続的に移行する。CTGという繰返し配列が長くなればなるほど重症度は高い²⁾。

図2では、DM1の中でも古典型といわれる成人期で発症に気付かれることが多いもの（筋力低下、ミオトニアが診られるなど）を想定している。

2.3 遺伝カウンセリングの内容

遺伝カウンセリングにおいて話題にあがる内容は多岐にわたる。この事例の場合、父親（Ⅱ-3）が本当にDM1かどうかについて確認しなければならず、医療情報の入手が必要となる。遺伝性疾患の場合、確定診断は重要なポイントである。もし、全く異なる疾患について説明を提供すれば、クライアントには大きな混乱が生じるし、多くの無意味な心配をかけることになる。

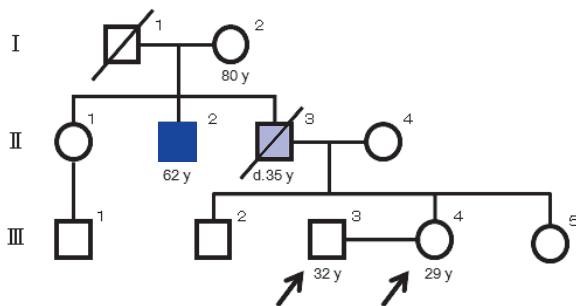
クライアントの父親（Ⅱ-3）がDM1であったとして、『DM1とはどのような病気か』『DM1の遺伝性について』『クライアントにDM1が遺伝している確率』『子どもへの遺伝があるのか、ないのか』『子どもを産む際の危険性』等々といった話題が提供されることが予想される。

この事例の場合、発症前診断についても言及しなければならないであろう。発症前診断とは、成人期以降に発症する遅発性遺伝性疾患が発症する前に、その原因遺伝子に変異が存在するかどうかを調べることをいう。この時、治療法・予防法がない疾患に関する発症前診断には大きな倫理的問題がある。このことに関しては、次項で述べたい。

また、今回は詳述しないが、遺伝子検査の限界についても理解してもらう必要がある。

2.4 「知る権利」と「知らないでいる権利」

発症前診断は、クライアントにとっても、カウンセラーにとっても重大なテーマとなる。事前に情報収集してきたクライアントであれば、自ら発症前診断のことを口にするであろう。しかし、前項でも述べたとおり、発症前診断には大きな問題が伴う。遺伝子診断を行い、もし原因遺伝子に変異が見つかった場合、「あなたは、将来この病気になります。ただし、治療法も予防法もありません」ということを宣告することとなるからである。検査を実施する・しないに関しては十分に考える必要がある。クライアントには自分の遺伝情報を「知る権利」があるとともに、「知らないでいる権利」もあるということを知ってもらい、そのうえでいろいろな可能性を話し合うこととなる。



●クライアント（Ⅲ-4）は、夫（Ⅲ-3）と共に、次の主訴で遺伝カウンセリングに来談した。

（→は来談者を示す。）

「私（Ⅲ-4）は29歳で、32歳の夫（Ⅲ-3）と最近結婚しました。実は、父の兄である伯父（Ⅱ-2）は現在、車椅子での生活をしており、筋強直性ジストロフィーという遺伝性の病気だと診断されています。私の父（Ⅱ-3）は、35歳の時、交通事故でなくなりました。父は生前、病院にも通っていたようですが…何の病気で通っていたのかはわからないのですが…。父と伯父は、顔つきがよく似ていたとのこと。私たちは、早く子どもが欲しいと思っているのですが、自分の親戚に遺伝性の病気があることが心配になってきました。私自身は何の症状も無いので、健康だと思っっているのですが、それでも同じ病気になったりするのでしょうか？ 遺伝性の病気なら、私もその遺伝子を持っているかどうかわかるのでしょうか？ 子どもはどうなるのでしょうか？」

図2 遺伝カウンセリング仮想事例

3 医療におけるコミュニケーション

3.1 一般医療におけるコミュニケーション

コミュニケーション (communication) の語源はラテン語のcommunicare「共にする、共有する、了解しあう」からきている。つまりコミュニケーションとは、了解しあうものであり、一方的な情報伝達ではない。その重要性は医療界一般

にもいわれており、「インフォームド・コンセント (説明と同意)」という言葉が受け入れられてきている。これは、患者が能動的に治療に参加することを意識していることのあらわれであろう。

また、近年の傾向として、医療の分野では「コンプライアンス (compliance)」という言葉の代わりに「アドヒアランス (adherence)」という言葉が使われはじめている。医療分野におけるコンプライアンスとは「処方された薬を、用法・容量に従って服用すること」を意味し、「服薬コンプライアンス」と使用されている。しかし、コンプライアンスとは「規則・要求に従う」を意味し、「服薬アドヒアランス」という言葉は、患者が自分の治療内容を理解して能動的に治療に参加することを重視している。患者に能動的に治療に参加してもらうためには、患者の状況・状態を理解したうえでの治療計画が必要であり、患者-医療者間のコミュニケーションがその前提として重要となってくる。

3.2 遺伝カウンセリングにおけるコミュニケーション

コミュニケーションの重要性は、遺伝カウンセリングの定義にも述べられている。特に、遺伝に関する内容は難解なものが多く、知識が少ない人にとって、説明を受けても全てを理解することは困難な作業となる。その背景としては、日本の教育課程における遺伝に関する教育内容の不十分さも影響しているであろう。つまり、日本における遺伝カウンセリングは、遺伝の基礎を理解してもらうことから始めなければならない。

さらに、遺伝カウンセリングにおいては、様々な内容が話される。自分の病気の心配、家族の病気の心配、遺伝するのかもしれないのか、遺伝するとしたらその確率はどれぐらいなのか、遺伝しない方法はないのか…概して情報提供は一方的になりがちである。遺伝カウンセリングにおいては、カウンセラーが双方向性を意識し、「語られた内容がどこまで理解できているか」を確認することが必要である。日常生活ですら、相手のいったことを自分が思い込みで理解してしまい、相手との

食い違いを感じるといったようなことは度々起こっていると思う。2.1項で述べた「50%」の例を思い返していただくと、その人の背景・知識・状況によって、理解の度合いが異なることを意識することの重要性はわかっていただけたのではないだろうか。遺伝カウンセリングにおけるコミュニケーションの過程では、説明した内容をクライアントがどの程度理解しているのか、その内容に誤解はないか、必要以上に過度な解釈をしていないか、心理的にはどのように受け止めたのか…など相手の様子を言語的・身体的な表現からとらえていくことが大切と思われる。また、その場に居るクライアント自身以外の同一家系内の人も同じ遺伝子を共有している可能性があり、それらの人々に及ぼす影響についても考えていかなければならない。

4 遺伝カウンセリングと倫理

4.1 生命倫理の4原則

生命倫理の4原則を、図3に示す。
 個々人と患者の自律性 (autonomy) の尊重
 患者への危害を避ける無危害 (nonmaleficence)
 患者の善と幸福を強調する仁恵 (beneficence)
 諸人格を公正平等に扱う正義 (justice)

図3 生命倫理の4原則

生命倫理とその基本的な考え方については、参考文献4)を参照いただきたい。

4.2 遺伝医療と倫理

遺伝医療は、ヒトを対象とするものであるから、図3の4原則に応じた対応が基本となるが、時にこれらの原則が当てはまらない場合も生じてくる。これは、「遺伝情報の特殊性」に関係する。遺伝子はその家系において共有される情報であるため、その個人だけの情報ではない。また、その情報は一生変わることのない情報でもある。第2節で取り上げた発症前診断について考えると、クライアントが来談直後から「どうしても発症前診断がやりたい」と希望してきた場合に、直ぐに発症前診断を行うべきではないであろう。し

かし、予防法・治療法がないからといって、やるべきではないという考えを医療者側が一方的に持つべきではない。ここで大切なのがコミュニケーションである。クライアントの様々な状況を理解し、信頼関係を築いたうえで、あらゆる可能性を検討していくことになる。また、クライアントのサポート体制も十分に整備する必要があるが、まだ日本では十分な体制を有する医療機関は少ない。

5 最後に

遺伝カウンセリングの対象となるケースは多岐にわたる。実際の遺伝カウンセリングは事例ごとに背景が異なり、生じてくる問題も異なる。今回の事例は、あくまでも仮想事例の検討であり、本事例でもここに述べた以上に考えるべき問題は多い。しかし、本事例が遺伝カウンセリングを考えるうえでの参考となれば幸いである。また、今回の事例では遅発性発症の疾患を検討したが、筆者自身はこの領域の専門家ではない。遺伝カウンセリング一般として、留意すべき点をいくつか述べているのみであることをご了承いただきたい。

<引用文献>

- 1) 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, <http://jshg.jp/resources/data/10academies.pdf>
- 2) 新川詔夫(監修), 福嶋義光(編集)：遺伝カウンセリングマニュアル改訂第2版, pp.78-79, 南江堂
- 3) 小林興, 松田良一：日本と世界の生物教育の現状, 遺伝, 60 : pp.56-64, 2005

<参考文献>

- 4) 石井一夫, 安藤記子：生命倫理と遺伝カウンセリング, 第34回技術士全国大会「第4回技術者倫理研究事例発表大会論文集, pp.21-24, 2007

安藤 記子 (あんどう のりこ)
 技術士(生物工学部門)

北里大学大学院医療系研究科
 博士課程

