

遺伝カウンセリングと

「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の課題について

検討のポイント:

遺伝カウンセリングについては、主に単一遺伝子疾患等を想定して規定されているが、ヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展に対応して、遺伝カウンセリングの在り方について見直しを行う必要があるか

信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座
信州大学医学部附属病院 遺伝子診療部

福 嶋 義 光

遺伝カウンセリングの定義 (米国遺伝カウンセラー学会 2005)

< <http://www.nsgc.org/about/definition.cfm> >

遺伝カウンセリングは、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、

人々が理解し適応していくことを助けるプロセスである。

このプロセスには、次項が含まれる。

- ・ 疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の**解釈**
- ・ 遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源、および研究についての**教育**
- ・ インフォームド・チョイス（十分な情報を得た上での自律的選択）、
およびリスクや状況への適応を促進するための**カウンセリング**

遺伝カウンセリング



情報提供

Why did it happen?

心理的援助

Why did it happen to me?

遺伝情報の特殊性

不変性：生涯変化しない

予測性：将来の発症を予測できる可能性

共有性：家系で同じ情報を共有している可能性

3 省指針の「遺伝カウンセリング」についての記載（1）

6 研究機関の長の責務

（35）試料等の提供が行われる機関の長は、必要に応じ、適切な遺伝カウンセリング体制の整備又は遺伝カウンセリングについての説明及びその適切な施設の紹介等により、提供者及びその家族又は血縁者が遺伝カウンセリングを受けられるよう配慮しなければならない。

7 研究責任者の責務

（3）研究責任者は・・・遺伝カウンセリングの考え方については、明確に（研究計画書に）記載しなければならない。

10 インフォームド・コンセント

（11）・・・提供者が単一遺伝子疾患等（関連遺伝子が明確な多因子疾患を含む）である場合には、遺伝カウンセリングの利用に関する情報を含めて説明を行うとともに、必要に応じて遺伝カウンセリングの機会を提供しなければならない。

11 遺伝情報の開示

（4）研究責任者は、単一遺伝子疾患等に関する遺伝情報を開示しようとする場合には、医学的又は精神的な影響等を十分考慮し、診療を担当する医師との密接な連携の下に開示するほか、必要に応じ、遺伝カウンセリングの機会を提供しなければならない。

3省指針の「遺伝カウンセリング」についての記載（2）

12 遺伝カウンセリング

（1）目的

ヒトゲノム・遺伝子解析研究における遺伝カウンセリングは、対話を通じて、提供者及びその家族又は血縁者に正確な情報を提供し、疑問に適切に答え、その人たちの遺伝性疾患等に関する理解を深め、ヒトゲノム・遺伝子解析研究や遺伝性疾患等をめぐる不安又は悩みにこたえることによって、今後の生活に向けて自らの意思で選択し、行動できるように支援し、又は援助することを目的とする。

（2）実施方法

遺伝カウンセリングは、遺伝医学に関する十分な知識を有し、遺伝カウンセリングに習熟した医師、医療従事者等が協力して実施しなければならない。



2011年(平成23年)
2月19日
土曜日
うすい 雨

天気	6	9	12	15	18	21時
青森	☁	☁	☁	☁	☁	☁
盛岡	☁	☁	☁	☁	☁	☁
秋田	☁	☁	☁	☁	☁	☁
山形	☁	☁	☁	☁	☁	☁
仙台	☁	☁	☁	☁	☁	☁
福島	☁	☁	☁	☁	☁	☁
新潟	☁	☁	☁	☁	☁	☁
長野	☁	☁	☁	☁	☁	☁
富山	☁	☁	☁	☁	☁	☁

朝日新聞東京本社 発行所:〒104-8011東京都中央区築地5-3-2
電話:03-3545-0131 www.asahi.com

あみもの
手芸
ソーイング
 Clover <http://www.clover.co.jp>

健康 **遺伝子検査の指針制定**
日本医学会が遺伝子検査に関する初のガイドラインを作った。患者の遺伝子を調べて薬の副作用や効果を予測し治療方針を決める医療が広がっていることが背景にある。 **5面**

遺伝子検査に 医学会が指針

説明 主治医も責任

患者の遺伝子を調べて治療を決める診断が医療現場に広がっていることを受け、約110学会が加盟する日本医学会(会長＝高久史磨自治医科大学長)が、患者らへの対応のルールを定めた初のガイドライン(指針)を作り、18日に公表した。患者のインフォームド・コンセント(十分な説明による同意)は主治医が責任を持つことなど患者を支える

態勢の充実を求めている。患者の血液などから遺伝子を調べて、薬の効き目や副作用の強さなどを予測する検査が近年、普及した。がんや痛風、麻酔など多くの分野でこうした検査は増えている。ただし、検査結果の受け止め方や、同じ遺伝子の特徴を持つ可能性がある親族に告げるかどうか、検査を受けた人が戸惑う場合がある。

今回の指針は、診断の確定や薬の反応を調べる検査を検討する患者と、それ以外の人にかけて対応を定めた。確定診断や薬への反応の検査を検討する患者の場合、原則として主治医が対応する。必要に応じて専門知識がある専門家を紹介するなど支援にあたることも求めた。

一方、それ以外の場合には、遺伝の専門医による事前の遺伝カウンセリングを実施するよう求めた。遺伝学的な検査指針は、日本人類遺伝学会など関連10団体がある。この指針では、すべての場合で事前のカウンセリングは遺伝学の専門医などがあたるよう求めたが、専門医

のいる医療機関は限られる。医学会の指針作成委員会の福嶋義光委員長(信州大教授)は「専門医のカウンセリングを必須すると対応できない病院も少なくない。主治医に遺伝学的な知識を身につけてもらい、きちんと患者に説明してもらおう方がいい」と言う。医学会は23日の評議会の承認を受けた上で各学会に通知し現場に周知するよう求める。遺伝子診療部などがある病院で作る全国遺伝子医療部門連絡会議(<http://www.idenshiyoubunmon.org>)は今年度内に、臨床遺伝医学を学べるウェブ上の講義を始める。誰でも登録でき、費用は無料。(大岩ゆり)

日本医学会の ガイドライン概要

- ▶患者への事前の説明や、検査への同意の確認は、原則として主治医が行う
- ▶患者の検査結果は診療録に記す
- ▶発症の可能性や特定の病気の原因遺伝子の有無の検査、妊婦の出生前診断は、事前に遺伝の専門医による遺伝カウンセリングを行う
- ▶未成年や知的障害などで同意能力のない人の場合、本人に最善の利益になるよう考慮し、代理となることのできる人の代諾を取る
- ▶検査結果は本人の了解なく血縁者も含めた第三者に開示すべきではない。ただし血縁者に不利益になる場合は、本人の了解無しでも知らせることもある。その場合は倫理委員会に諮るなどの対応が必要

政策 ウォッチ

国会ネット

衆院ホームベ
会審議のインタ
存じだろうか。そ
審議から1年程度
た映像が、今年1
なくなった。20日
委員会理事会で

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18日

はじめに	3
本ガイドラインの適用範囲	3
遺伝学的検査・診断を実施する際に考慮すべき遺伝情報の特性	3
遺伝学的検査の留意点	4
3-1) すでに発症している患者の診断を目的として行われる遺伝学的検査	4
3-2) 非発症保因者診断, 発症前診断, 出生前診断を目的に行われる遺伝学的検査	4
3-2)-(1) 非発症保因者診断	4
3-2)-(2) 発症前診断	4
3-2)-(3) 出生前診断	4
3-3) 未成年者などを対象とする遺伝学的検査	5
3-4) 薬理遺伝学検査	5
3-5) 多因子疾患の遺伝学的検査(易罹患性診断)	5
個人情報および個人遺伝情報の取扱い	5
遺伝カウンセリング	6
おわりに	6
[注1] 遺伝子関連検査の分類と定義	7
[注2] 本ガイドラインの対象となる生殖細胞系列変異	7
[注3] 分析的妥当性, 臨床的妥当性, 臨床的有用性	7
[注4] 遺伝カウンセリング	7
[注5] ゲノム薬理検査と薬理遺伝学検査	8
表1. 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例	9
【参考】関連する指針・ガイドライン等	10
「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」作成委員	12

5. 遺伝カウンセリング[注4]

遺伝学的検査・診断に際して、必要に応じて適切な時期に遺伝カウンセリングを実施する。

遺伝カウンセリングは、情報提供だけではなく、患者・被検者等の自律的選択が可能となるような心理的社会的支援が重要であることから、**当該疾患の診療経験が豊富な医師と遺伝カウンセリングに習熟した者が協力し、チーム医療として実施することが望ましい。**

遺伝カウンセリングの内容について、記載内容がプライバシー等を損なうおそれがある場合には、通常の診療録とは切り離して記載・保存するなど、慎重な対応が求められる。

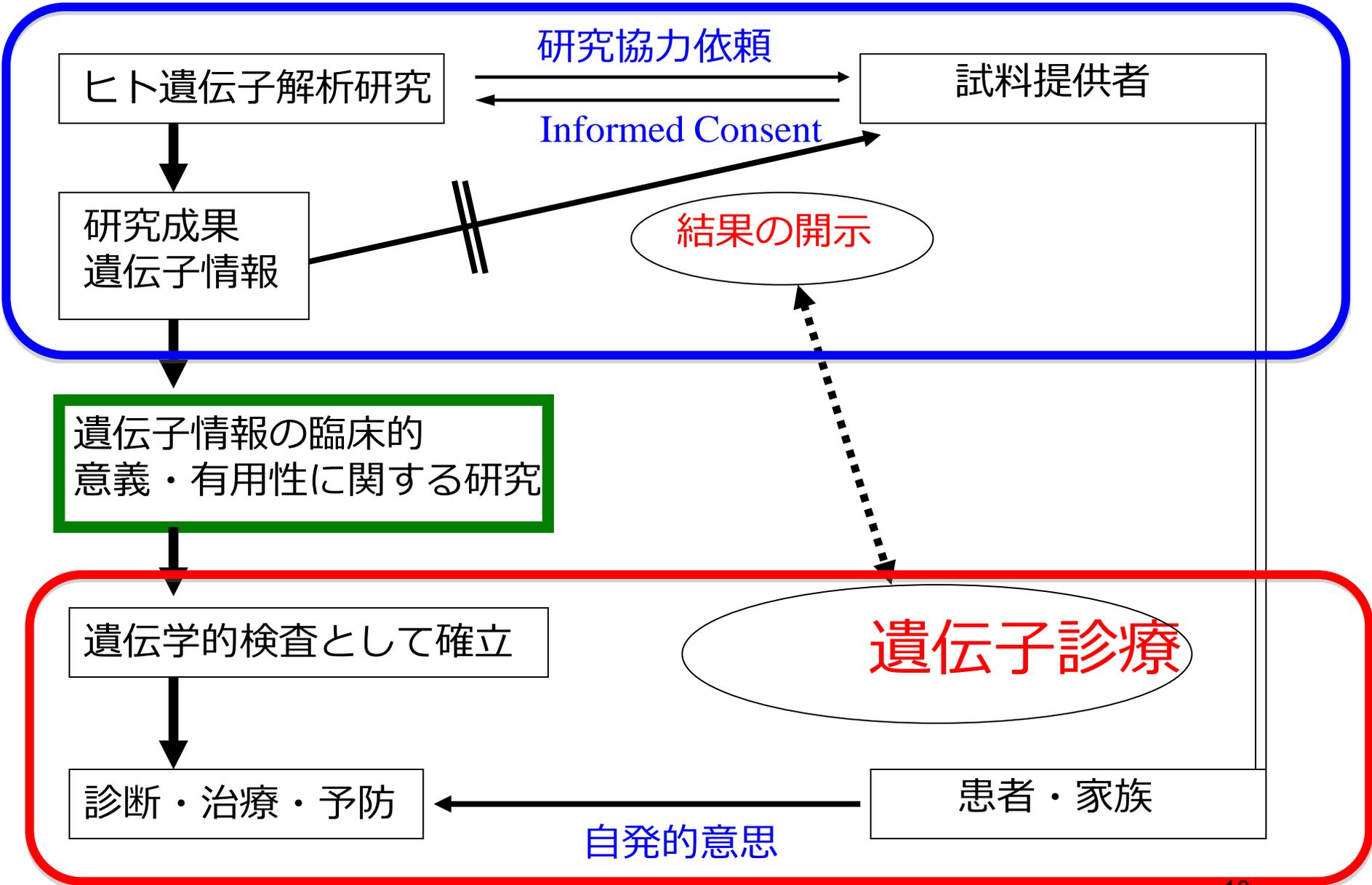
[注4] 遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングは、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である。
このプロセスには、1)疾患の発生および再発の可能性を評価するための家族歴および病歴の解釈、2)遺伝現象、検査、マネージメント、予防、資源および研究についての教育、3)インフォームド・チョイス(十分な情報を得た上での自律的選択)、およびリスクや状況への適応を促進するためのカウンセリング、などが含まれる。

現在、わが国には、遺伝カウンセリング担当者を養成するものとして、医師を対象とした「**臨床遺伝専門医制度**」<<http://jbmg.org/>>と非医師を対象とした「**認定遺伝カウンセラー制度**」<<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>>があり、いずれも日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で認定している。

遺伝カウンセリングに関する基礎知識・技能については、**すべての医師が習得**しておくことが望ましい。また、遺伝学的検査・診断を担当する医師および医療機関は、必要に応じて、**専門家による遺伝カウンセリングを提供**するか、または紹介する体制を整えておく必要がある。

研究と診療



研究の進展に伴い考慮すべき事項(1)

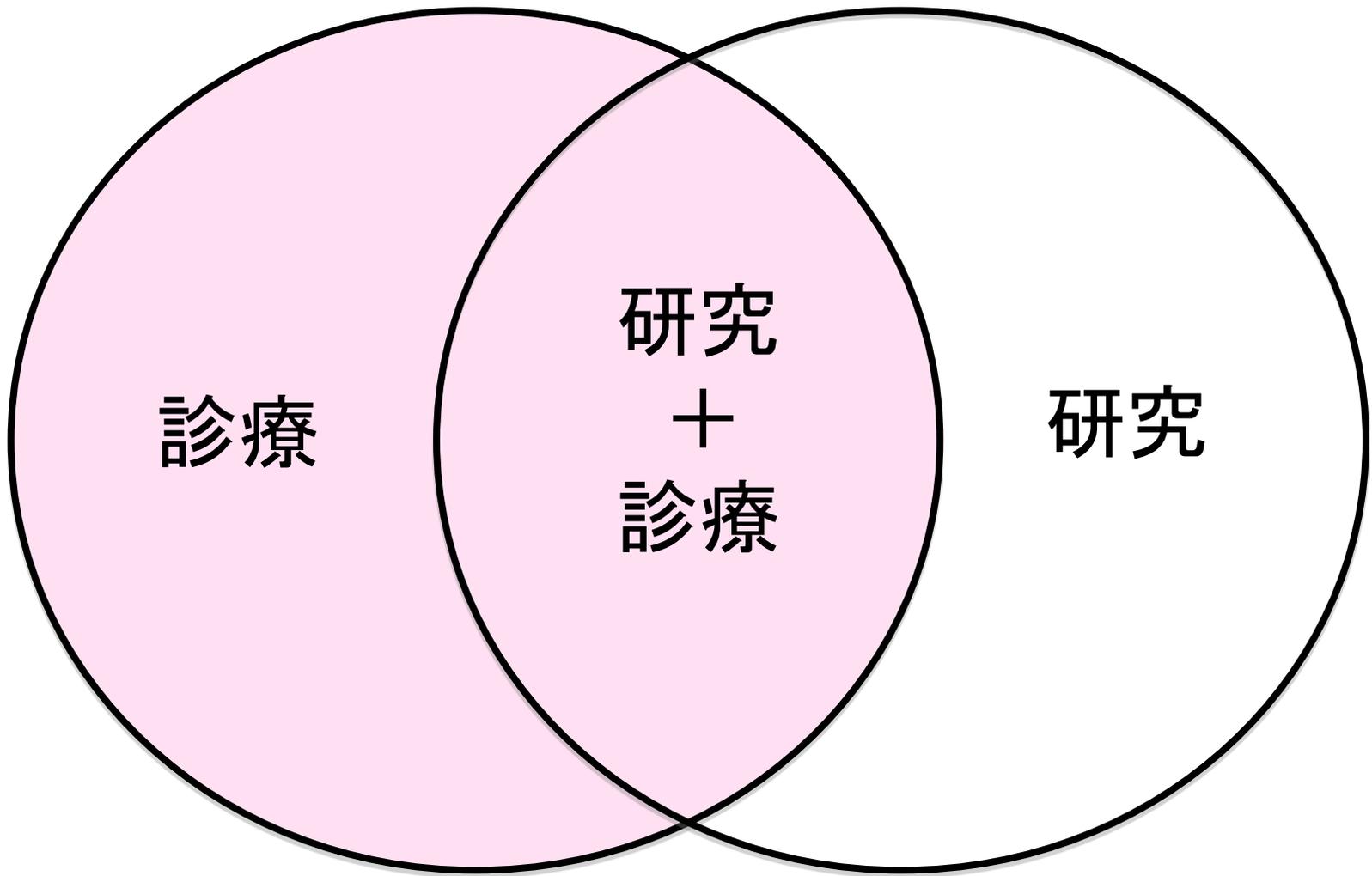
単一遺伝子疾患の責任遺伝子の発見を目的とする研究



主に単一遺伝子疾患を対象とした
遺伝型—表現型 (genotype-phenotype) 関連研究

遺伝子変異の種類により、予後を予測
より臨床的な研究

研究成果が直接、患者の医療の質の向上につながる
全ての領域の疾患研究において、遺伝子解析が行われる



遺伝カウンセリングが必要

研究の進展に伴い考慮すべき事項(2)

ゲノムコホート研究

- 健常者が対象
- 後付けで情報が付加される
- 成果が得られるまでの期間が長い
- 被検者にとって意味がある情報が得られた場合の対応
伝えなくてよいのか **生命倫理の原則**
伝えるとした場合、何をどのように伝えるか

パーソナルゲノム研究

- 個人の全ゲノム配列のローデータが1度の解析で得られる
- 解釈は後付けでなされる
- 当初の目的以外の予期せぬ情報が得られた場合の対応
伝えなくてよいのか **生命倫理の原則**
伝えるとした場合、何をどのように伝えるか

生命倫理の4原則 (Beauchamp & Childress)

1) 自律尊重 respect for autonomy
(自律的な個人の意思決定能力を尊重する)

2) 無危害 nonmaleficence
(他人に危害を加えない)

3) 仁恵(善行) beneficence
(最善のことを行う: 最善の医療, 医学の発展)

4) 正義 justice
(人に対して公正な処遇を与える: 同等の者は同等に扱う.
利益・負担の公平な配分, 限られた医療資源の配分)

骨髄提供によりドナーの遺伝情報等が判明した場合の情報開示について (骨髄移植推進財団)

骨髄移植を受けた患者は、通常、生着確認などのために骨髄の検査を行う
その時に偶然、移植された細胞の遺伝学的異常が判明することがある

その場合の対応法

1. 専門家により遺伝学的異常の評価を行う

①医学的前提条件

- ・ 遺伝学的異常を持つ細胞が骨髄提供者由来であること
- ・ 疾患、障害の重篤度および不利益の程度が予測できること
- ・ 治療法もしくは予防法の有無に関する情報が得られること

②骨髄提供者に下記のいずれかの利益があると考えられること

- ・ 発症前診断もしくは保因者診断ができること
- ・ 積極的に早期発見や予防的措置、治療を行うことができること
- ・ 家族や子孫の健康管理に役立つこと

2. 両者の条件を満たす場合、ドナーの方の情報開示に関する希望に従って開示する
情報開示を希望するドナーには、当財団から電話等で連絡し、説明するための面談の調整をする。面談では、判明した情報について医師が説明する。
必要に応じて、遺伝カウンセリングを受ける機会を提供する。

3. ドナー登録の際に情報開示に関する希望をきいておく。

結論

1. 基本的に現在の指針における遺伝カウンセリングの在り方を変更させる必要はない。

- ・ 遺伝型—表現型 (genotype-phenotype) 関連研究
- ・ ゲノムコホート研究
- ・ パーソナルゲノム研究

いずれの場合にも、研究結果を開示する必要性が生じる可能性がある
で、
遺伝カウンセリングを提供できる体制を構築しておく必要がある。

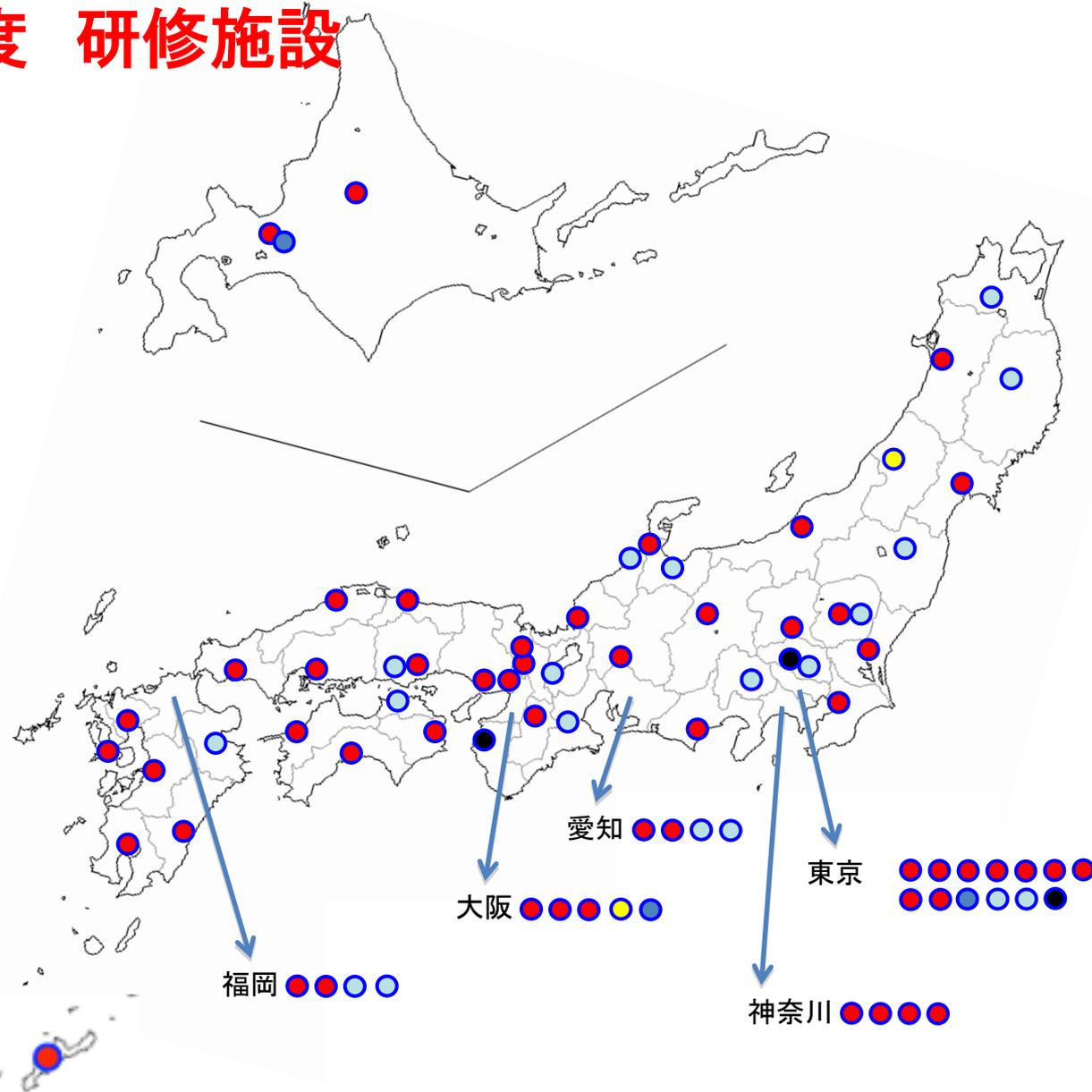
2. 予期せぬ情報が得られた場合の対応について、検討しておく必要がある。

研究計画の立案に際し、遺伝医学に関する十分な知識を有し、
遺伝カウンセリングに習熟した者が関与することが望ましい。

全国遺伝子医療部門連絡会議 参加施設 臨床遺伝専門医制度 研修施設

- 連絡会議・研修施設
- 連絡会議のみ
- 研修施設のみ
- いずれもなし

- 循環器病研究センター
- 精神・神経研究センター
- 国際医療研究センター
- 成育医療研究センター
- がん研究センター
- 長寿科学医療研究センター



「第9回 全国遺伝子医療部門連絡会議」開催のお知らせ

会期：2011年11月12日(土),13日(日)

会場：幕張メッセ(千葉県千葉市美浜区)

会長：平原史樹(横浜市立病院産婦人科)

「第8回 全国遺伝子医療部門連絡会議」

会期：2010年10月30日(土),31日(日)

会場：大宮ソニックシティ

会長：久保田 健夫(山梨大学遺伝学講座)

多数のご参加を賜り盛会裏に終了いたしました。ありがとうございました。

▶ 遺伝医学系統講義 - e-learning -

を受講する方はココをクリックして下さい。

新着情報

遺伝医学系統講義 e-learningのご案内です。[HPはこちら](#)から(2011.4.1)

遺伝医学合同学術集会2011のご案内が届きました。本会議から後援しております。[詳しくはこちら](#)から(Wordファイル)(2010.12.24)

報告書

第7回までの全国遺伝子医療部門連絡会議報告書を公開しています。

 [第7回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 \(11.6MB\)](#)

 [第6回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 \(2.6MB\)](#)

 [第5回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 \(3.3MB\)](#)

 [第4回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 \(3.3MB\)](#)

 [第3回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 \(2.4MB\)](#)

 [第2回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 \(2.3MB\)](#)

 [第1回 全国遺伝子医療部門連絡会議報告書 \(1.7MB\)](#)

[>> 詳しくはこちら](#)

すべてファイルは、pdfファイルにて提供しています。Acrobat Readerをお持ちでない方はこちらから入手してください。



全国遺伝子医療部門連絡会議HP <<http://www.idenshiiryoubumon.org/>>
にアクセスし、登録することにより、誰でも無料で受講できる。(1回45分の授業)

- | | |
|--------------------|------------------|
| 1. 遺伝医学の過去・現在・未来 | 鎌谷直之 (理化学研究所) |
| 2. 遺伝医学総論 | 福嶋義光 (信州大学) |
| 3. ヒトゲノム・遺伝子の構造と機能 | 松本直通 (横浜市立大学) |
| 4. 染色体異常症と細胞遺伝学 | 玉置知子 (兵庫医科大学) |
| 5. 単一遺伝子疾患とメンデル遺伝学 | 小杉真司 (京都大学) |
| 6. 多因子疾患の遺伝学 | 羽田 明 (千葉大学) |
| 7. 個別化遺伝医療と薬理遺伝学 | 鎌谷直之 (理化学研究所) |
| 8. エピジェネティクス | 久保田健夫 (山梨大学) |
| 9. 生化学遺伝学 | 松原洋一 (東北大学) |
| 10. 集団遺伝学 | 徳永勝士 (東京大学) |
| 11. 遺伝性疾患の分子遺伝学的理解 | 高田史男 (北里大学) |
| 12. 遺伝学的検査 | 野村文夫 (千葉大学) |
| 13. ミトコンドリア遺伝 | 後藤雄一 (国立精神・神経C) |
| 14. 発生遺伝学と先天異常 | 小崎健次郎 (慶応大学) |
| 15. 出生前診断 | 平原史樹 (横浜市立大学) |
| 16. 腫瘍遺伝学 | 稲澤譲治 (東京医科歯科大学) |
| 17. 遺伝性疾患の治療 | 櫻井晃洋 (信州大学) |
| 18. 遺伝カウンセリング | 斎藤加代子 (東京女子医科大学) |

子伝遺 医療革命

ゲノム科学がわたしたちを変える
The Language of Life

DNA and the Revolution in Personalized Medicine

フランシス・S・コリンズ Francis S. Collins 矢野真千子訳

ゲノム時代へようこそ。

あなたは、心の準備ができていますか？

わたしたち一人ひとりのゲノムは、DNAで綴られた〈生命の言語〉である——究極の〈ユーザーズ・マニュアル〉ともいべきゲノム情報を、自分自身で知ることができるなら……？ 急速に発展しつつあるパーソナル・ゲノム医療。世界的な遺伝学者がその未来を生き生きと解き明かす、希望あふれる必読書。「現在の医学界がおかれている状況を、ゲノム医学の進歩を踏まえて、これほどまでわかりやすく解説した本を見たことがない」解説・上 昌広(医学博士)

NHK出版

定価 2,100円 + 税

読賣新聞

2010年(平成22年)

8月14日 土曜日

が農業参入	2	政治 4	国際 5	解説 9			
風味」急拡大	6	経済 6	7	家計 12	気流 8		
鍋料理	11	小説 11	家庭・学び 10	11			
去廷で証言	26	スポーツ	14	15	16	17	18
ルを捕獲	27	新聞小説	母の遺産	13			
		商況	番・将棋	19	20		

発行所 読売新聞東京本社 〒100-8055 東京都千代田区大手町1-7-1 電話(03)3242-1111(代) www.yomiuri.co.jp

「子の才能」「肥満リスク」検査で判定

遺伝子ビジネス野放し

根拠不明確な例も

インターネット通販で手軽に受けられる遺伝子検査が増えていく。がんやアルツハイマー病のリスクが分かるものや、子供の「才能」が分かるものなど、さまざまな検査がある。ただ、科学的根拠は必ずしも明確でなかったり、説明が十分でなかったりするものも多く、日本人類遺伝学会や専門医らは「利用者に大きな誤解と不安を与える恐れがある」「遺伝情報は血縁者にも影響を与える重大な個人情報。専門家のカウンセリングなしの検査は危険」と警鐘を鳴らしている。(解説2面)

規制求める声

経済産業省の今年2月の調査では、遺伝子検査を行う業者は330ありあった。インターネット通販やクリニックなどで販売され、肥満

へ送り、遺伝情報を解析した結果を受け取る。知性分野なら、記憶力、理解力など6能力について、「優秀」「良好」「一般」「不利」の4段階に評価されて戻ってくる。料金は5万8000円。6月からインターネットで販売を始め、約200件の申し込みがあった。「世界中の論文を基にしている」と聞いた。科学的根拠はあると判断している」と同社社長。一方、説明会を開いた北里大学臨床遺伝医学講座の高田史男教授は、「説明文書を読んでも、遺伝子の機能の説明と、それが人間の潜在能力にどう影響するかという解釈に非論理的な飛躍がある」と疑問を呈する。別の会社では同じ商品を「才能占い」と名付けて販売している。遺伝子検査ビジネスには「科学的根拠が十分でない

- ▶ 薄毛や脱毛についてのリスク判定や、育毛剤の効果予測
- ▶ 糖尿病や高血圧など生活習慣病のリスク判定と、運動や栄養のアドバイス
- ▶ 遺伝性がん以外のがんやアルツハイマー病にかかりやすいかどうかの判定
- ▶ 肥満のタイプや骨粗しょう症、脳血管、心疾患などのリスクを調べ、エステメニューを提案
- ▶ 肥満のタイプを判定し、運動プログラムや食事指導を提供。サプリメントや健康食品を販売
- ▶ 「肉食系」か「草食系」かを判定
- ▶ 将来の健康や才能を判定して、相手にアピールするための婚活キット

◎ 遺伝子検査ビジネスの具体例