

# 「遺伝子医学と地域医療」についての報告

平成14年3月20日

日本医師会 第 次生命倫理想談会

# 「遺伝子医学と地域医療」についての報告

## 目 次

はじめに	1
遺伝(子)医学と地域医療	2
1．一般臨床医のための遺伝医学の知識	2
2．遺伝子診断と一般臨床医	3
3．遺伝子治療と一般臨床医	3
4．その他の遺伝医学関連医療と一般臨床医	4
5．地域医療と遺伝(子)医療	4
6．予防医学と遺伝子診断	5
遺伝学的検査と生命倫理    遺伝カウンセリングの重要性	5
1．遺伝子解析研究の進展と新しい医療システムの必要性	5
2．遺伝子診断と遺伝カウンセリング	6
3．遺伝カウンセリングの対象と手順	7
4．遺伝子診断の種類と問題点	8
5．遺伝カウンセリングと生命倫理	9
6．遺伝カウンセリングの診療体制	10
再生医療における生命倫理	11
1．Embryonic Stem Cell (ES 細胞)	12
2．体性幹細胞	13
生殖医療と遺伝学的検査	14
1．出生前遺伝子診断の対象疾患	15
2．検体採取法・診断法	16
3．出生前遺伝子診断の倫理的・社会的問題	17
雇用と保険における遺伝学的検査と遺伝情報	18
1．情報開示と守秘義務の基本	18
2．雇用における遺伝学的検査と遺伝情報	18
3．生命保険における遺伝学的検査と遺伝情報	20
参考資料	
遺伝および生殖補助医療に関する用語解説	

## はじめに

ヒトの DNA の解析が進むに従って、一部の遺伝性疾患\*では遺伝子診断が可能になってきた。遺伝子診断には少量のサンプルで正確に解析できるという利点がある反面、健常者について発症以前にその遺伝情報を解読できるという、生命倫理\*に関係した深刻な問題を提起する場合も指摘されるようになった。その例がハンチントン病や家族性の大腸癌、乳癌などである。

1990 年から始まったヒト DNA の全塩基配列の解明を目的とした国際的な共同研究、すなわち「ヒトゲノム計画(HUGO)」が 2001 年の春にほぼ終了した。現在、この計画によって得られたヒト DNA の解析結果を各種疾患の予防、診断、治療に応用する研究が世界各国で始まっている。特に高血圧、糖尿病、動脈硬化などの生活習慣病、さらに癌、アレルギー疾患など患者数の多い一連の疾患へのかかりやすさ、各種薬剤に対する反応性や副作用の起こりやすさなどに密接に関連する DNA (遺伝子)多型\*の解明に向けた研究が世界的な競争として始まっている。それほど遠くない将来、これら一連の疾患について、発症しやすい遺伝的素因をもっているかどうかを各個人の DNA (遺伝子)を検索することによって明らかにできる時代が来るといわれている。

このような各個人の DNA の検索は、現在その多くが研究室レベルで先天性疾患や腫瘍について行われている。将来は、検査会社がその任を果たし、実際の診療に当たる医師が患者から採血し、その検査を会社に依頼し、受け取った検査結果を患者に知らせるようになるであろう。したがって、今後、一般臨床医(実地医家)が患者の遺伝子診断に直接関与する機会が多くなると考えられる。WHO、その他のガイドラインは、遺伝学的検査\*を一般の臨床検査と区別し、その実施前に遺伝カウンセリングを行うことを指示しており、検査結果いかんでは患者本人や家族(血縁者)への遺伝カウンセリングが必須になるといわれている。そのため、仮に遺伝専門医のいる病院に患者を紹介するにしても、一般臨床医にも遺伝カウンセリングの基礎知識が要求されるようになるであろう。

本報告書では、まず遺伝(子)医学と地域医療との関係について解説し、次いで遺伝子診断、遺伝カウンセリングの現状について紹介する。その他、遺伝子診断および生命倫理の問題に関する深い出生前診断や生殖補助医療、さらに再生医療に関して関連する生命倫理の問題にも重点をおいて解説する。

今後、遺伝子診断が普及し、遺伝子診断の対象となる疾患が生活習慣病にまで及ぶようになることを考えると、将来、生命保険や民間医療保険への加入、雇用、婚姻などに際して、遺伝学的情報\*の開示要求や個人の遺伝情報の保護という問題が起きることも考えられる。本報告書ではその点についても言及する。報告書の終わりの部分に、厚生科学審議会先端医療技術評価部

会 生殖補助医療技術に関する専門委員会から出された報告書の概要、日本産科婦人科学会から出されている生殖医療に関する会告、さらに遺伝および生殖補助医療に関する用語解説を集録しているので参考資料として参照されたい。(\*は用語解説参照、以下同じ)

## 遺伝(子)医学と地域医療

遺伝子研究の急速な進展と共に、一般臨床医もこの分野の知見に無関心ではいられなくなりつつある。多くの一般臨床医が医学的常識として把握している遺伝医学は、メンデルの法則、多因子病、染色体異常、そして遺伝子と染色体の関連程度かもしれない。しかし、1990年代に入って遺伝医学は他の分野の医学と同様に飛躍的な進展を遂げ、現在も進展し続けていることを考慮すれば、より一層の知識が要求されることになるであろう。遺伝性疾患のなかには遺伝子の解析によって発症前、出生前に検査・診断することが可能となった疾患がいくつもあることが知られており、一般的な生活習慣病についても、遺伝子解析が進めば、その罹患感受性の判定までもが可能になるであろうといわれている。また、遺伝子治療の分野でも、従来の治療法では効果が望み難かった疾患の治療をめざして、正常な安定した遺伝子を細胞内に導入するための安全かつ有効なベクターの開発が進んでいる。

日本医師会では、一般臨床医の生涯教育カリキュラム平成11年版において「生涯教育・基本的医療課題 - 医学の進歩と倫理 -」のなかでこの問題を取り上げている。

### 1. 一般臨床医のための遺伝医学の知識

染色体はDNA(デオキシリボ核酸)から構成されている。DNAはA(アデニン)、T(チミン)、G(グアニン)、C(シトシン)の4種の塩基が一定の順序で並んだ高分子で、この塩基配列が遺伝情報の基本であることは広く知られている。さらに種々のDNA解析技術が開発され、加えて最近のスーパーコンピュータの開発・発展により、ヒト染色体23本対あたり30億あるといわれるこのDNA(ゲノム)塩基配列の解析が急速に進み、2000年末には世界各国が参加したHUGO、およびアメリカ民間企業のセセラ・ジェノミクス社(米)が、ほぼ同時にヒトゲノムの塩基配列の解析をほとんど終えたと発表した。

ヒトゲノムはヒトの生命現象の設計図であり、これまでのヒトの進化の過程が刻まれた歴史書と考えられ、両親から受け継いだ遺伝情報のすべてを包含している。しかし、ゲノムDNAのすべてが遺伝子ではなく(約5%が遺伝子)、またそれぞれの遺伝子の染色体上の位置、遺伝子機能など

については、その一部を除いて今後の研究の進展の結果を待たなければならない。

現在までに、染色体異常による疾患(ダウン症候群、ターナー症候群、クラインフェルター症候群など)、遺伝子変異\*が関与する疾患(ウィルソン病、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ハンチントン病、家族性乳癌、大腸ポリポージスなど)では遺伝学的検査・診断が可能となっている。また、そのほかにも先天性代謝・内分泌異常症、奇形症候群、一部の精神神経疾患や血液疾患など、あらゆる疾病分野について遺伝子変異との関連が研究されている。

## 2. 遺伝子診断と一般臨床医

遺伝子診断が進展し、遺伝子変異\*を知ることによってさまざまな疾患の発症予測や罹患感受性の判定が可能となることは、遺伝医学に対する医学的介入の幅の拡大につながる。しかし、一方で生命現象の根源ともいべき遺伝子を検索することは、その個人の将来を予測し、さらにその血縁者の遺伝情報を明らかにすることにも通じることを理解しておかなければならない。したがって、診断後の本人のフォローはもちろん必要であるが、加えて本人とその血縁者を社会的差別から守るために倫理的判断を基にした適切な対応が必要である。

遺伝学的検査に際しては、事前の正確な情報提示、インフォームド・コンセントはもちろん、診断後の告知、血縁者の遺伝子診断、告知後のその疾患に対する医学的対応、さらには社会的障害に対する支援体制まで確立されていることが必須である。そのためには、身体的・心理的に患者に加わるさまざまな負担に対応しうる遺伝カウンセリング\*のシステムが必要である。こうした事態の詳細については基本的には遺伝専門医に任せるにしても、一般臨床医がプライマリ・ケアあるいは各科の専門の立場で遺伝カウンセリングを含めてどこまで関与すべきかについては、今後論を尽くさねばならない。換言すれば、今後数年間で飛躍的に進むであろう遺伝(子)医療に対応するためには、一般臨床医もインフォームド・コンセントを得た上で、患者の自己決定権を尊重した遺伝学的検査を行えるように、あるレベルの遺伝カウンセリングができる遺伝医学の基礎知識を身につけることが望まれよう。また、社会的にも不当な遺伝的差別\*を取り除くために努力しなければならない。

## 3. 遺伝子治療\*と一般臨床医

遺伝子治療は遺伝子診断とは異なり、すでに発症した、または発症が予想される疾患に対して加えられる治療の一手段である。これは、遺伝子変異に関連したいくつかの難治性の疾患に対して、正常の遺伝子を安全かつ有効なベクターを用いて細胞内などに導入し、その外来遺伝子の

発現をめざす治療法であるが、正確にはまだ開発途上というべきであろう。これまで遺伝性疾患については、先天性免疫不全症や血友病に対する成功例が報告されているが、遺伝子治療の多くは癌に対するものである。癌に対する遺伝子治療として、癌細胞の自殺をうながす治療法や、免疫力を強化する遺伝子を挿入する治療法などが試みられている。しかし、遺伝子治療に関しては技術的に開発すべき問題点が数多くあり、未だ臨床医に幅広く利用される段階にいたっていない。

#### 4. その他の遺伝医学関連医療と一般臨床医

一般臨床医が学習すべきと考えられる遺伝に直接また間接に関連した医療としては、再生医療、出生前診断\*、生殖補助医療\*など幅広いものが想定されるが、それぞれ別項で記述されるのでここでは項目のみにとどめる。

#### 5. 地域医療と遺伝(子)医療

地域医療の最前線にいる一般臨床医は患者との最初の接触者であり、日常生活のなかで健康保持、および医療に関するよき相談者・指導者であるべきことは誰もが認めるところである。遺伝医療においても、今後、研究者、医学者の努力によって、遺伝学的検査・診断、治療、医薬品など、その一部が普遍化、一般化する日は近いと判断される。一般臨床医は、この分野においても遺伝専門医との協力のもと、適切な役割を果たすことができるような準備をしておくべきであろう。

そのためには、一般臨床医のほとんどが参加している日本医師会は、遺伝医学の現状と今後の動向に関する、一般臨床医の研修を進めるための方策を立てなければならない。また、遺伝医学・医療の進歩と共に、一般臨床医、地域医療支援病院、遺伝医療専門機関との連携を円滑にするシステムを、都道府県医師会と協力して構築する必要がある。

さらに、遺伝学的検査あるいは治療が一般化する過程で、地域医療を混乱させ、患者、対象者に不適切な医療が行われるような事態を避けるため、遺伝医学関連学会、医学会、その他の研究機関および日本衛生検査所協会などの検査機関と協力して、一般臨床医のための遺伝学的検査に関するガイドラインを作成し、一般臨床医を指導し、関連医療専門機関との協力体制を組む必要がある。

日本医師会および都道府県医師会がこのような対策をとることによって、各一般臨床医が患者、対象者とその血縁者に対して適切な助言を与え、さらに適切な専門医療機関を紹介し、遺伝学的検査または診断、治療後の日常生活のよき相談者・指導者としての役割を果たすことができる

ようになるであろう。

## 6. 予防医学と遺伝子診断

遺伝子診断の進歩が予防医学の実践に大きな影響を及ぼすことが予測される。遺伝子診断により、今後発生しうる疾患が予測された場合、それが予防・治療可能なものであれば予防医学にとって最上の方法論になるが、その反面、予防・治療が不可能であるときは不安と絶望に結びつくおそれが大きい。遺伝子診断を予防医学としてどのように位置づけるかは、早急に検討を要する課題である。

### 参考文献

- 『日本医師会雑誌』(H 7・2・15号) 特集 「医学の最前線から」  
" (H 7・9・15号) " 「 " "  
" (H 8・2・15号) " 「 " "  
" (H 8・9・15号) " 「 " "  
" (H 11・12・1号) " 「臨床医に必要な遺伝子診断・治療の知識」  
" (H 12・6・15号) 生涯教育シリーズ53 『医療の基本ABC』

### 遺伝学的検査と生命倫理 遺伝カウンセリングの重要性

#### 1. 遺伝子解析研究の進展と新しい医療システムの必要性

遺伝子解析研究の急速な進展により、まれで重篤な遺伝性疾患だけではなく、一般の人々が多く罹患する高血圧、糖尿病、心筋梗塞などの生活習慣病やアレルギー疾患、癌、感染症に対する抵抗性など、ほとんどあらゆる健康の問題に遺伝や遺伝子が関係することが明らかとなってきた。従来、医療は病気を発症した人に対して治療ないしケアを目的として行われるのが常であったが、遺伝情報を適切に用いることにより、発症前からそれに対処しうる画期的な新しい医療が始まろうとしている。

しかし、遺伝情報のなかには非常に高い確率で将来の発症の予測、疾病の予後の推定を可能にするものがあること、また、個人の遺伝情報はその血縁者の情報をも内包することなど、従来の臨床検査で得られる情報とは異なる面があるので、倫理的に十分配慮する必要がある。遺伝情報を臨床の場で用いる場合には、遺伝学的検査を遺伝カウンセリングの一環として位置づけ、包括的に対応することのできる遺伝診療システムのなかで扱われることが望まれる。

## 2. 遺伝子診断と遺伝カウンセリング

遺伝子診断の定義としては、一般的には遺伝子の源である DNA を用いた診断と考えられている。しかし、DNA を用いた診断ということになると、細菌やウイルスの診断、摘出癌組織の悪性度の診断なども含まれることになる。けれども、これらの診断は、従来の臨床検査による診断と本質的に異なることはなく、多くの場合、倫理的問題は生じない。倫理的に問題となる可能性があるのは遺伝性疾患の原因となる、またはそれに関連する生殖細胞系列での遺伝子変異\*についての診断である。他に遺伝に関しては、遺伝子産物(蛋白)、酵素、染色体などを用いて行われる検査もある。これらの検査は、遺伝子診断も含めて、遺伝学的検査\*と総称されている。こうした遺伝学的検査は、遺伝的問題を解決するための遺伝カウンセリングにおける1つの選択肢として位置づけられている。

遺伝カウンセリングの定義として最も広く受け入れられているのは、米国人類遺伝学会 (American Society of Human Genetics :1975) により提案されたものであり、以下のように記載されている。

“遺伝カウンセリングとは、ある家系の遺伝性疾患の発症や発症のリスクに関連した人間の問題を扱うコミュニケーションの過程である。この過程には、適切な訓練を受けた担当者が当事者や家族に以下の援助を行うことが含まれる。

- a. 診断名とその疾患のおおよその経過、実施可能な治療法などの医学的事実を理解すること
- b. その疾患に関与している遺伝様式および特定の血縁者に再発するリスクを正しく評価すること
- c. 再発のリスクに対応するためのいくつかの選択肢を理解すること
- d. リスクとその家族の最終目標、その家族の倫理的・宗教的価値基準などを考慮したうえで適切と思われる一連の方策を選択できるようにし、その決断に従って実行できるようにすること
- e. 患者またはリスクのある家族に対して、実行可能で最もよい調整を行うこと”

四半世紀前に提案されたこの定義には、遺伝カウンセリングは一方的な医学的情報の伝達ではなく、相互方向のコミュニケーションプロセスであること、最終的な決定には遺伝相談者(クライアント)自身の意思が最も重要であることが記載されており、優生学的指導との相違を明確に記載している。さらに最終決定に至るまでには正確な情報提供と共に精神的・心理的援助が必要であることが読み取れ、多くの専門家に支持されてきた。

しかし、ヒトゲノム解析研究が進展し、遺伝子解析技術の進歩した今日、遺伝カウンセリングがカ

バーする範囲は、先天異常や生殖医療を中心に想定された当時の範囲よりも格段に広がっていると考えられる。今後、新しく制定される定義には、成人期発症の遺伝性疾患の発症前診断、生活習慣病の易罹患性診断、薬剤感受性や環境毒性に関する遺伝的要因解析、正常形質や行動様式に関する遺伝の問題などについても記載されるようになることが予想される。

### 3. 遺伝カウンセリングの対象と手順

#### 1) 遺伝カウンセリングの分類

遺伝カウンセリングが必要とされる状況はさまざまである。発端者(患者)とクライアントとの関係、および問題としている対象とクライアントとの関係に注目することにより、遺伝カウンセリングの状況を、出生前、小児期、成人期の3群に分類できる。

(1) 出生前遺伝カウンセリング: 妊娠中の胎児のリスク、あるいはこれから妊娠を考える際のリスクについての遺伝カウンセリングである。高齢妊娠、近親結婚、母体血清マーカーテスト陽性、超音波検査で胎児の形態異常が発見された場合、習慣流産、妊娠中の薬剤の服用、出生前診断の希望などがこのカテゴリーに含まれる。

(2) 小児期遺伝カウンセリング: 先天異常など小児期発症の疾患に罹患している患者がすでにいて、その患者の両親から生まれる次子、あるいは両親の同胞から生まれる子のリスクについての遺伝カウンセリングである。小児期遺伝カウンセリングでは、発端者の診断を正確に行うことが最も重要である。正確な診断により正確な再発率が得られ、出生前診断が可能かどうかの情報も得られる。

(3) 成人期遺伝カウンセリング: 発端者は家族性腫瘍や神経変性疾患など成人期発症の遺伝性疾患で、発端者の子供あるいは血縁者がクライアントとなる。クライアント自身が将来発症するかどうかについて遺伝カウンセリングに訪れる。この場合も発端者の正確な遺伝子診断が最も重要である。発症前診断が可能かどうか、また可能な場合にこれを行うかどうかのポイントとなる。

#### 2) 遺伝カウンセリングの手順

出生前、小児期、成人期のそれぞれの遺伝カウンセリングにおいて、多少の相違はあるが、基本的に遺伝カウンセリングには次のようなステップがある。

(1) クライアントが悩んでいる問題について、発端者の遺伝子診断をつけるなど、遺伝医学的に正しく評価する。

(2) 詳細な家系図および家系を構成する人々の臨床症状に関する情報を集める。

(3) 遺伝的リスクを推定する。

(4) リスクがある程度高い場合、出生前診断、保因者診断、発症前診断など、それを回避する方法があるかどうかを示す。またそれらの検査を希望する場合には、どのような方法で、どのようにして行うか、検査のメリットとデメリットについて説明する。

(5) 上記の事柄をクライアントが抱えるさまざまな背景、理解度を考慮しつつ、正確に伝えて、これからどうしようかという意思決定の援助をする。さらにすべてのステップにおいて、クライアントに対して精神的・心理的サポートを行う。また、必要に応じて継続的にフォローアップする。

#### 4. 遺伝子診断の種類と問題点

個人の遺伝情報が診断のために用いられる場面を、ヒトの成長過程の順に並べると以下のようになる。いずれも遺伝カウンセリングに際して選択肢の1つとして利用されるが、それぞれの問題点を十分理解したうえで行われるべきである。

(1) 着床前診断: 常染色体劣性遺伝性疾患 (AR)、X連鎖性遺伝性疾患 (XR) などの重篤な遺伝性疾患の子供が生まれるリスクの高いカップルが子供を望む場合に考慮される方法である。体外受精により得られた受精卵が卵割を始め、4細胞期か8細胞期になったとき、そのうちの1細胞を採取し当該疾患の遺伝子を調べ、異常がない受精卵を母体の子宮に戻すというものである。出生前診断に比べ、異常であった場合の妊娠のターミネーションを避けることができるという利点はあるが、生命の選別という重い倫理的課題を抱えていることに変わりはない。わが国ではまだ実施されていない。

(2) 出生前診断: メンデル遺伝病や染色体異常などの子供が生まれるリスクの高い妊婦を対象に、羊水穿刺や絨毛採取などにより胎児由来の組織・細胞を得て、遺伝学的検査を行うものである。異常が認められた場合には妊娠のターミネーションが考慮されるので、生命の選別という倫理的問題があるとの指摘がある。現在、重篤な疾患で、カップルが望む場合には許されるというのが多数意見であるが、どこまでを重篤とするかの明確な判断基準はなく、慎重な対応が必要である。WHOのガイドラインでは、最終判断は妊婦の自由意思でなされるべきであるとされている。

(3) 新生児スクリーニング: 主に早期診断により治療可能な先天代謝異常症、先天内分泌異常症を対象に行われている。治療が可能な疾患であり、被検者のメリットが大きいので、倫理的問題は少ないと考えられている。遺伝情報を扱っているという視点をもつことも重要である。

(4) 保因者診断: 家系内に AR や XR の患者がいた場合、当事者が保因者であり、将来同様の

遺伝性疾患の子が生まれる可能性があるかどうかを正確に知るために行われる。遺伝的差別を防止する方策を考えておく必要がある。

(5) 遺伝性疾患の確定診断: 臨床所見および他の臨床検査によって当該疾患の診断がつけられていても、遺伝子レベルの正確な診断や、他の血縁者の発症前診断の可能性を明らかにするために行われる。遺伝性疾患患者の診断のために行われるので、倫理的問題は比較的少ないと考えられているが、患者の遺伝子変異\*を明らかにすることは、他の血縁者にも影響を与え得ることを十分認識しておく必要がある。

(6) 発症前診断: 神経変性疾患や家族性腫瘍など、浸透率の高い遅発性の常染色体優性遺伝性疾患の場合、発端者の遺伝子変異が明らかにされると、他の血縁者を対象とした発症前診断が可能となる。このような場合、遺伝子診断の結果が陽性であることは、即将来の発症の可能性を意味することとなる。発症前診断は健常者を対象として行われるので、これまでの病人を対象とした一般的な医療のワクを越えることになる。特に治療法や予防法の確立していない疾患の場合は慎重に対応する必要があり、遺伝的差別\*を引き起こさないような対応策を考えておかなければならない。また、検査結果陽性者の生命保険や疾病保険の加入に関するルール作りをどうするかという難しい問題も内包している。

(7) 予測的診断: 易罹患性検査\*ともいう。最近、多因子疾患の遺伝要因の解明が急速に進んでいる。多因子疾患に関係する遺伝子診断は、浸透率の高い疾患の発症前診断と異なり、たとえ陽性という結果が得られても、将来必ず発症するとは限らない。陰性の人と比べて、その疾患にかかりやすいことが分かるにすぎない。一般の人には発症前診断と予測的診断との違いを理解することが難しく、大きな混乱が起きようとしている。予測的診断は感度、特異度、陽性的中率などをもとにした臨床的有用性が明らかになった後、初めて臨床の場で用いる意義があることを認識しておく必要がある。

## 5. 遺伝カウンセリングと生命倫理\*

医学に関連した倫理原則としては、自己決定権の尊重、被害防止、善行、正義、の4原則がある。倫理問題の解決のためにはこれら4原則に立ち返って考えることが必要である。同じ疾患であってもそれぞれの事例で抱えている問題は微妙に異なるため、個々に考えていく必要がある。

倫理問題は個人的努力のみで解決できるものではない。専門を異にする複数の専門家(医師、

遺伝専門医、倫理学者など)が集まり、議論を戦わせ、医療サイドとしての選択肢を提示することが唯一の倫理問題の解決の糸口となる。最終決断を下すのはクライアント本人であり、医療サイドの選択肢に満足してもらえない場合は、他の医療機関への紹介も考慮に入れるべきであろう。そして、この問題提起から選択肢の提示、さらにクライアントの決断に至るまでのプロセスを記録に留め、その正当性を相互に確認することが倫理問題への対応には不可欠である。遺伝カウンセリングを行うための組織を構築することの必要性の理由の1つがここにある。

遺伝カウンセリングや遺伝学的検査に関連する倫理問題には次のようなものがある。

- (1) 発症前診断: 予防や治療方法のない疾患の発症前診断をリスクのある希望者に行う場合にはどのような診療体制が必要で、どのようなプロセスを経て行うべきか。
- (2) 出生前診断: どの疾患を重篤と考え、どのような場合に出生前診断を希望するカップルの要望に応えるか。
- (3) 子供の遺伝子診断: 予防や治療方法がないなど、メリットのはっきりしない発症前診断を親が希望した場合、どう対応すべきか。
- (4) 遺伝情報の開示: 患者の遺伝情報が他の血縁者の健康管理に役立てられるのだが、その遺伝情報の血縁者への開示を患者が拒否した場合、どうするか。
- (5) 予期せぬ遺伝情報: 遺伝子解析を進めたことにより、子の実父が異なっているなど予期せぬ情報が得られた場合、これを誰に伝えるべきか。

## 6. 遺伝カウンセリングの診療体制

わが国においても、遺伝情報を医療の場で応用するためには遺伝カウンセリングを中心とする遺伝診療体制の構築が必要であることがようやく広く認識され始め、さまざまな取り組みが行われつつある。2000年4月に信州大学にわが国初の遺伝子診療部が文部科学省に認められたのに続いて、現在10を超える大学で学内措置として遺伝子診療部が生まれている。遺伝診療における遺伝カウンセリングを担う人材としては、日本人類遺伝学会が臨床遺伝学認定医制度を1991年に設立し、すでに424名を認定している。さらに2002年度からは日本遺伝カウンセリング学会と合同で「臨床遺伝専門医制度」(事務局:信州大学医学部社会予防医学講座遺伝医学分野)を立ち上げることになった。今後、わが国の遺伝診療はこれら臨床遺伝専門医が中心となって進められることとなるが、遺伝情報を適切に医療の場で生かすための活動基盤を強固なものとするためには、遺伝カウンセリングを正規の医療と認め遺伝カウンセリング費用を

保険収載することや、非医師の遺伝カウンセラーの養成など、種々の取り組みが必要である。

### 参考文献

- ・松田一郎(監修)、福嶋義光(編集):WHOヒト遺伝学プログラム。遺伝医学と遺伝サービスにおける倫理的諸問題に関して提案された国際的ガイドライン <<http://www6.plala.or.jp/jshg/>>
- ・3省(文部科学省、厚生労働省、経済産業省)合同「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」 <<http://www2.ncc.go.jp/elsi/>>
- ・日本人類遺伝学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」 <<http://www6.plala.or.jp/jshg/>>
- ・日本衛生検査所協会「ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針」<<http://www.jrcla.or.jp/news.html>>
- ・厚生労働省「遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究」班ホームページ <<http://www.iden.gr.jp/>>
- ・京都大学いでんネット <<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>>
- ・信州大学遺伝子診療部 GENETOPIA <<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/>>
- ・OMIM(Online Mendelian Inheritance in Man) <<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim>>
- ・Holtzman NE, Watson MS(eds):アメリカにおける安全且つ有効な遺伝学的検査の施行に関する見解 特別調査委員会による最終レポート <<http://www6.plala.or.jp/jshg/>>
- ・McCabe ERB, et al: 遺伝学的検査に関する監視強化。保険衛生局長直属委員会勧告 <<http://www6.plala.or.jp/jshg/>>

### 再生医療における生命倫理

さまざまな疾患の治癒過程において、自己細胞の再生が起こっていることは以前からよく知られている事実である。さらに近年になって、骨髄移植、各種臓器移植のような形で再生医療が医療の現場で実用化されてきていることも周知のとおりである。しかし、再生医学が21世紀における新しい医療として特に注目されるようになった大きな理由として、1997年に Wilmut らによってヒツジのクローニングの成功が発表されたこと、それに引き続いて1998年にヒトの embryonic stem cell (ES細胞; 胚性幹細胞)の開発の成功が報告されたことが挙げられる。

クローニングの成功は、成熟した哺乳動物の体細胞の核の中に個体を形成しうるすべてのDNAが含まれていることを証明した点で、科学的に画期的な実験であった。しかし、同時にクローン人間の産生の可能性とその可否について世界的な議論を引き起こした。このようなクローン人間の産生に関しては、全面的に禁止すべきとする声が世界的である。わが国でも、法律によって禁止することが科学技術会議生命倫理委員会からの報告として1999年12月にまとめられ、その後2000年12月にクローン人間の産生を禁止した「ヒトに関するクローン技術等の規制に関する法

律(通称クローン技術規制法)」が制定された。この法律によると、クローン人間を産生したものは5年以下の懲役、若しくは500万円以下の罰金又はこれを併科することとなっている。また、アメリカでもクローン人間の産生を禁止する法案が2001年7月に下院を通過している。

## 1. Embryonic Stem Cell (ES 細胞)

ヒト ES 細胞に関しては、ES 細胞の特定の細胞系列への分化に成功すれば医療のさまざまな面で細胞移植の形の利用が可能になることから、その研究の発展を期待する声大きい。周知のように、ヒトの ES 細胞の樹立はウィスコンシン大学の Thomson とジョンズ・ホプキンス大学の Gearhart の2つのグループによって行われた。Thomsonらのグループは余剰体外受精胚から、また Gearhartらのグループは死亡した胎児の生殖細胞から ES 細胞を作製している。

### 1) ES細胞の作製と使用に対する各国の方針

ES 細胞の作製に関して、わが国では総合科学技術会議生命倫理専門調査部会での討議を経た後、2001年10月に文部科学省から「ヒト ES 細胞の樹立および使用に関する指針」が公開されている。その指針では、ES 細胞の樹立とその研究利用に関して、実施施設内の倫理委員会の審査を経た後に、さらに中央の審査委員会での承認を得るという二重の審査体制のもとで行うことを認めている。なお、イギリスでもヒトの ES 細胞の作製、研究への使用が議会で認められている。一方、アメリカでも2000年8月に国立健康研究所(National Institutes of Health: NIH)が私的機関によって作製されたヒトの ES 細胞の研究に国の研究費の使用を認めるというガイドラインを発表していたが、ブッシュ政権になってからこの NIH のガイドラインを見直す動きがあり、アメリカの研究者たちはイギリスその他 ES 細胞研究の可能な国への ES 細胞の研究者の流出や、アメリカの ES 細胞研究ひいては再生医学に関する研究の遅れを心配していた。2001年8月にブッシュ大統領はすでに存在しているヒト ES 細胞を使う研究に限って NIH の研究費の使用を認めた。この決定は科学者たちから当然歓迎されたが、その発表のなかで既存の60種類の ES 細胞だけを使用することとして、その後新たに作製される ES 細胞の利用は認めないとしているため、既存のヒト ES 細胞の数ならびに質の信憑性、さらに果たして既存のヒト ES 細胞だけで十分な研究ができるのか、という不安を科学者の多くが抱いている。

### 2) ES細胞の臨床応用

ES 細胞の臨床的有用性は何と言っても細胞移植への応用であり、ヒト ES 細胞から各系列に分化した前駆細胞を用いる細胞移植が医療の各分野で行われるようになることが期待されている。

しかし、ES 細胞系列から分化した細胞を臨床的に細胞移植に用いる場合、当然患者と提供 ES 細胞との間の HLA(ヒト白血球抗原)の相違が問題となる。この問題を解決する最も有力な方法として、患者の体細胞の核を除核卵細胞に移植してクローン胚を作製し、その胚から ES 細胞を作ることによって患者と同一の HLA を有する各種細胞を作製する方法がある。この技術はヒトクローン胚と呼ばれ、ヒト ES 由来細胞を臨床的に細胞治療に使う場合、移植細胞と患者との組織適合性の相違を克服する最も有力な方法であると考えられている。なお、ヒトクローン胚に関してイギリスでは ES 細胞と同様にその研究が議会で認められている。一方、アメリカでは 2001 年 7 月に下院でクローン人間の産生と同様にクローン胚の作製も禁止している。日本では現在クローン胚研究の可否について総合科学技術会議、生命倫理専門調査会で検討中である。

ES 細胞から分化した細胞の臨床応用のなかで特に注目されるのが、神経細胞の移植である。すでにパーキンソン病に対してヒトやブタの胎児の脳細胞の移植が諸外国で行われているが、ES 細胞からの神経細胞の分化に成功すれば、その神経前駆細胞がパーキンソン病、アルツハイマー病などの神経変性疾患や脊髄損傷の治療に広く用いられるようになるであろうと期待される。

さらに糖尿病に関しても、最近脳死患者から得られたヒトの膵島細胞の移植が 1 型糖尿病に有効であったことが報告され注目されている。ヒト ES 細胞由来の膵島細胞の移植が将来の方向として当然考えられ、事実、最近ヒト ES 細胞由来のインスリン産生細胞樹立の成功が報告された。この実験結果は、ヒト ES 細胞の糖尿病治療への応用に大きな希望を与えた報告といえよう。

しかし ES 細胞に関しては、ヒトの胚細胞由来の細胞を用いることへの宗教的立場、生命倫理の観点からの反対意見、ES 細胞由来の細胞を移植に用いる場合の患者と ES 細胞との間の HLA の相違などの問題が今後の臨床応用への大きな課題として残されている。このような問題に対応する方法として、成熟した個体の中にすでに存在している幹細胞(体性幹細胞)を応用した細胞移植療法が新たな注目を集めるようになってきている。

## 2. 体性幹細胞

体性幹細胞移植の代表ともいえる骨髄移植は、すでに 1977 年にアメリカの Thomas らのグループによって実用化され、1980 年代に入ってから、わが国を含めて世界的に広く行われるようになってきた。その後、骨髄移植は末梢血造血幹細胞、臍帯血造血幹細胞の移植へと発展してきた。さらに、最近になってさまざまな組織の中に自己幹細胞が存在することが明らかになってきた。たとえばマウスによる動物実験のレベルではあるが、骨髄中の基質に存在する

mesenchymal stem cell (MSC)が骨細胞、軟骨細胞、脂肪細胞、筋肉・心筋・肝臓・神経の細胞、肺・胃腸管の上皮細胞、皮膚の細胞など、多彩な細胞に分化することが相次いで証明されている。なお、神経細胞の体性幹細胞に関しては、以前から動物だけでなく成人したヒトの脳の中にも存在することが明らかにされていたが、最新のニュースとして手術中や死後に取り出されたヒトの脳細胞をその後の培養によって各種神経細胞に分化させうることが報告されており、自己の細胞を用いる神経疾患の治療も将来の治療法として期待されている。

遺伝子診断、遺伝子治療など、現在すでに医療の現場で実施されている遺伝医療に比べると、本文の主題である再生医療、特にクローン技術、ヒト ES 細胞を用いた再生医療が臨床の現場に応用されるようになるまでには解決すべき技術的・倫理的問題が数多くある。

### 参考文献

- ・「ヒトに関するクローン技術等の規制に関する法律」平成 12 年 6 月
- ・文部科学省研究振興局サイエンス課生命倫理・安全対策室  
「ヒト ES 細胞の樹立及び使用に関する指針」平成 13 年 9 月

### 生殖医療と遺伝学的検査

全出生児の約 12%が母体年齢 35 歳以上の高年女性からの出生であること、全出生児の約 1%がいわゆる生殖補助医療による出生であること、遺伝性疾患を有する母親(あるいは父親)からの拳児希望が遺伝子診断・検査の進歩により増加傾向にあること、などが現状である。こうした状況を背景にして、現在、出生前診断あるいは着床前診断に対する社会的ニーズは高まりつつある。

生殖医療に関した遺伝学的検査の1つである出生前診断には、羊水診断(胎児染色体検査、生化学的検査、遺伝学的検査など)、絨毛診断(主に遺伝学的検査)、超音波診断(胎児形態異常の検査)、母体血清マーカー検査(胎児染色体異常、神経管閉鎖不全症などのスクリーニング)などが包含される。その他、広義では出生前診断の1つである着床前診断(遺伝学的検査、染色体検査)もあるが、これは普通別に扱っている。

生殖医療実施に際しての基本条件は、優生思想の排除、出生児の基本的人権の確保、および商業主義の排除に集約される。そして、それぞれが重要な課題を含んでいるだけに、この生殖医療は遺伝医療のなかで最も大きな倫理的・社会的問題を内包しているといえる。特に、これらの医療技術を導入した生殖医療が社会に与える影響が問題になる。欧米では、医療が社会に及ぼす影響に対して立法措置を講ずるなどの行政的対応がとられている場合が多い。わが国でも、現在

立法作業が進められている。

わが国においては、任意団体ではあるが日本医師会、関連専門学会などの職能集団が行政府と協調して、団体の自己規制のなかで新しい医療である遺伝子診断を今後の医療の展開に備えて社会に定着させていかなければならない。

## 1. 出生前遺伝子診断の対象疾患

近年、遺伝性疾患の分子生物学的解析の進展には目を見張るものがある。McKusick のカタログ(1998)でみると、収録された遺伝性疾患は 1994 年の 6,677 から 1998 年には 8,500 を超え、OMIM(Online Mendelian Inheritance in Man、2001)では現在 12,698 の疾患(常染色体優性・劣性 11,878、X連鎖 724、Y連鎖 37、ミトコンドリア関連 59)が登録され、そのうち 7,170 の遺伝子座が明らかになっている。

このような分子遺伝学の進歩ならびに遺伝性疾患に関する情報の一般化により、地域における日常臨床においても、現在進行中の妊娠の出生前診断を求めて受診するカップル(クライアント)に加えて、次回の妊娠あるいは今後の拳児に関して相談に訪れるカップルが増加してきている。しかし、着床前診断を含む出生前遺伝子診断には、当該疾病とその責任遺伝子との関連が十分に解析された診断方法が確立されていること、なかでも診断を希望するカップルが保因している遺伝子変異について解析されていることが必要であり、診断が実施可能な疾患は限られているのが現状である。

1988 年の日本産科婦人科学会の会告「先天異常の胎児診断、特に妊娠初期絨毛検査に関する見解」においては、実施に際しての注意事項を参考資料〔2〕のごとく定めている。先天異常に対する個人のとらえ方はさまざまなので、検査の実施、その後の処置については十分に慎重でなければならない。妊娠初期絨毛検査法については、同会告(参考資料〔2〕)において留意して実施することが挙げられている。

また、1998 年の日本産科婦人科学会会告「着床前診断」に関する見解では、参考資料〔3〕のように注意を促している。

表 1 にわが国において現時点で出生前遺伝子診断の対象となりうる疾患をまとめて提示した。しかし、多くは散発的な症例報告であり、筋緊張性ジストロフィー、21-水酸化酵素欠損症、デュシェンヌ型筋ジストロフィー、オルニチンカルバモイルトランスフェラーゼ(OCT)欠損症、脆弱 X 症候群、レッシュ・ナイハン症候群などが主な対象疾患である。

わが国の現状では、単独の施設で遺伝子解析が実施可能な遺伝性疾患の種類と数は限られており、検査を他施設に依頼する必要がしばしば生じる。「臨床遺伝医学情報網(いでんネット)」は、インターネット上で遺伝学的検査の実施施設などさまざまな情報を提供してくれるサイトであり、患者・クライアントへの迅速な対応を検討する際に積極的に活用を勧めたい。

また、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会の認定資格をもつ医師が各地域で活動しており、それらと連携をもつことも必要と思われる。

**表 1 出生前遺伝子診断の対象となる主な疾患**

疾患名	疾患名
常染色体優性遺伝性疾患 筋緊張性ジストロフィー	X連鎖遺伝性疾患 デュシェンヌ型筋ジストロフィー 脆弱X症候群
常染色体劣性遺伝性疾患 21-水酸化酵素欠損症 骨形成不全症 福山型筋ジストロフィー フェニルケトン尿症 ミトコンドリア脳筋症 シトルリン血症 アデノシンデアミナーゼ(ADA)欠損症 I-cell病 ゴーシェ病 クラッペ病 低ホスファターゼ血症 先天性表皮水疱症 色素性乾皮症 ウィルムス腫瘍(WAGR症候群)	オルニチンカルバモイルトランスフェラーゼ(OCT)欠損症 レッシュ・ナイハン症候群 メンケス病 X連鎖高IgM免疫不全症(XHM) X連鎖性精神遅滞 X連鎖無グロブリン血症 慢性肉芽腫症 眼皮膚白皮症 ノリエ病 ロー症候群
	感染症 風疹(rubella virus) 単純ヘルペス(HSV) 水痘・帯状疱疹(VZV)

## 2. 検体採取法・診断法

検体採取法は、従来からの絨毛採取、羊水穿刺、臍帯穿刺、胎児生検(体腔穿刺など)に加えて、最近では母体血中の胎児由来有核細胞の採取や母体血漿中の胎児DNAを検出する非侵襲的方法まで研究が進んでいる。着床前診断は今のところわが国では実施されていないが、単一あるいは複数個の割球を採取して診断する。

診断法として、直接変異遺伝子を同定する方法以外にも、制限酵素断片長多型(RFLP)を用いるサザンブロット法、各種 PCR(ポリメラーゼ連鎖反応)法を用いる遺伝子増幅法、FISH(蛍光in situハイブリダイゼーション)を用いる蛍光法などがあり、それぞれの症例および疾患ごとに最適な方法が選択されている。VNTR(variable number tandem repeats)や STR(short tandem repeats)と呼ばれる DNA 塩基の反復配列を用いる方法もある。OMIM(2001)には VNTR が 48 疾患、STR が 27 疾患と関連する変異として登録されている。また、筋緊張性ジストロフィーや脆弱 X 症候群などでは疾患に特異的な 3 塩基リピート(CAG リピート、CGC リピートなど)の増加が証明されており、この増幅数を用いた診断法も開発されている。遺伝子解析による出生前診断、遺伝学的検査には今後のさらなる技術的発展が期待されており、検査対象になる遺伝性疾患の種類と検査数の増加が予想される。

### 3. 出生前遺伝子診断の倫理的・社会的問題

日本産科婦人科学会では、1988 年に「先天異常の胎児診断、特に妊娠初期絨毛検査に関する見解」を会告として発表し、胎児診断を実施するにあたっては倫理的・社会的問題に関して十分な配慮を払うことを喚起した。さらにその後の生殖医療の発達に伴い、1998 年には「着床前診断」に関する見解を会告にまとめ、急速に進展していく分子生物学的診断法の臨床応用に対して警鐘を鳴らした。いずれも対象は“重篤な疾患”と規定されているのみで、具体的な疾患名は明らかにされていない。ただし、この問題は世界的にも明解な解答が出されていないわけではない。それぞれの症例がもつ背景を考慮した医療側の思慮深い洞察と、検査を受ける妊婦の自由意思による決定を支持する対応とをめざす以外に解決策はない。当然、実施機関には遺伝学的検査にあたっては十分なカウンセリングを行うこと、またはカウンセリング機関を紹介するシステムをもつこと、そして実施者には適切な遺伝学の知識と出生前診断に関わる高度な技術を保有することが要求される。

わが国では胎児異常が診断された場合、妊娠継続を希望するカップルは 10%程度とされている。一方で、出生前遺伝学的検査自体に対して優生思想に通じる検査として反対する意見もある。また、胎児適応の条項のない現在の「母体保護法」の改訂も提言されている。今後は、出生前遺伝子診断が可能な疾患、そのなかでも胎内治療や遺伝子治療の可能な疾患など、遺伝医学の日々の進歩に応じた視点からの分類がなされる日が到来するかもしれない。そして、それに従って国民の出生前診断への受容性が変遷することも考えられる。とは言っても、経済的理由を根拠

として正常胎児に対する人工妊娠中絶が数多く実施されているわが国の倫理的現実、Fetus as a Patient の観点に反して胎児異常が保険診療の対象とならないわが国の医療上の現実、重篤な遺伝性疾患の患者に対するいまだ十分に行き届かないわが国の福祉上の現実などに直面せざるをえないわれわれ医療人が、地域医療において出生前診断・検査をめぐる諸問題の改善・解決に努力をする道程には厳しいものが予想される。

現実的な対応として、地域医療において遺伝学的検査のためのネットワークを構築し、研究的医療機関(センター)と連携をもつこと、また、人の命の尊厳を地域社会で啓発することを通じて、出生前遺伝学的検査の正しいあり方についてクライアントを含む国民全体とともに模索すること、これらが医療人に課せられた国民に対する責務に違いない。日本産科婦人科学会は生殖・遺伝カウンセリング制度のもとに、学会専門医で日本人類遺伝学会あるいは日本遺伝カウンセリング学会の認定資格を有する全国の医師 50 名を対象に、2001 年 8 月に第 1 回の講習会を開催し、出生前診断を含めた生殖補助医療が円滑に施行されるための準備を開始した。

## **雇用と保険における遺伝学的検査と遺伝情報**

個人の遺伝情報は守秘義務によって保護されなければならない。遺伝情報は、基本的に疾患の予防やより良い治療に役立たせるためのものであり、本人または血縁者にとって有利に利用されるべきものである。WHO のガイドラインでは“遺伝医療に関する個人情報には遺伝医療従事者によってまとめられ、安全で秘密保持されたファイルに保存されなければならない。”とされている。当然ながら、遺伝情報は被検者からの同意なしに保険会社、雇用主、学校、政府機関などに伝えてはならない。

### **1. 情報開示と守秘義務の基本**

個人の遺伝情報の開示と守秘義務は、遺伝医学で遭遇する倫理問題のなかでも最も頻度が高く、そして重要な問題である。第三者機関に漏れることで危害が生じる可能性があるため、遺伝情報の管理については細心の注意が要求される。遺伝学的検査に先立ち、カウンセリングをする者とされる者との間に、自由な交流と信頼関係を成立させることが必要不可欠である。遺伝学的検査を受けた本人の情報はすべて本人に伝えられなければならない。

### **2. 雇用における遺伝学的検査と遺伝情報**

日本では、雇用における遺伝学的検査の実施については、まだ公的に議論されていない。

一方、イギリスでは1999年に英国人類遺伝学会(British Society for Human Genetics) 審議会がこの問題に関する声明を公表しており、またアメリカでは2000年に時の大統領クリントンが、政府機関での雇用に限定してはいるものの、関連法律を制定した。両者間に多少の違いはあるが、基本的には雇用に際して遺伝情報による差別を禁止する内容である。したがって、アメリカでは政府関係の雇用に際して遺伝学的検査を行わないこと、応募以前に得られている遺伝情報にアクセスしないことが保証されたことになる。保護の対象となる遺伝情報とは、個人の遺伝学的検査に関する情報、血縁者の遺伝学的検査に関する情報、血縁者内での遺伝性疾患の発生状況に関する情報を指している。英国人類遺伝学会も同様の見解を表明しているが、例外として“職場環境または就業が、仮にそれが健康および安全性に関する要求事項を満たしても、従業員のもつ特定の遺伝子変異に対して特定の危険性を生むと推定された場合、雇用主は遺伝学的検査を(可能な場合)提案することができる。公的な安全性が問題となる特定の仕事については、雇用主は関連した遺伝学的検査を拒否した者の雇用に拒否できる”としている。これは、特定の遺伝子変異もしくは遺伝子型をもつために、特定の職場での就業がその従業員に被害をもたらす可能性(たとえば粉塵の多い職場で多発する 1-アンチトリプシン欠損症の慢性呼吸器疾患)を防ぐことをめざす一方で、個人の遺伝素因が公衆を危険にさらす可能性が推定されるような場合は、その防止対策をより重くみて個人の権利よりも社会秩序を重んじようとするものである。ヨーロッパ人類遺伝学会(European Society of Human Genetics)も、公衆の安全性が危険にさらされるような状況下では、雇用に際して遺伝情報を理由にすることは例外的に認められるとしている。

就職後は、一定の条件下でのみ、従業員に遺伝学的検査を申し出ることが可能といわれている。その基本は、本人から自由意思による署名したインフォームド・コンセントを得ること、検査内容が本人にとって利用できること、当該者の治療目的以外には開示しないこと、である。

職場における有害物質の影響を調査する遺伝学的モニタリング\*については、従業員が了解のうえ自由意思で署名した承諾書を提出していること、従業員にはモニタリングが終了する時期、およびその情報を入手できる具体的な方法が知らされていること、モニタリングの内容が公的に承認されていること、雇用主はモニタリング・プログラムに関する資格をもつ医療関係者以外に従業員の個人識別を開示しないこと、などを確認したうえで実施しなければならない。また、もしも従業員のモニタリング結果が陽性なら、対応策としてその原因ハザードを除く努力が要求される。

雇用と遺伝学的検査で最も懸念されているのは、遺伝情報の管理の問題である。今後、遺伝子多型 SNPs(単一塩基多型)\*の研究が進めば、特定の職業病への易罹患性を示す遺伝子多型\*が明らかになる可能性もある。そうなれば、遺伝学的検査がスクリーニング目的で実施され、発症しないかもしれないのに、中年になって普通の人よりも罹患するリスクが高いという理由だけで差別(遺伝的差別\*)を受け、採用を拒否されたり、低い収入の仕事の続けなければならないような事態を招くかもしれない。英国人類遺伝学会は、このような遺伝スクリーニングは、職場環境と遺伝スクリーニングの対象となる病態の間に強い関連性が認められる証拠がある場合、発症した従業員が第三者に危害を及ぼす危険性がある場合、雇用主が危険な職場環境を変えるなど、その状況を改善する方法によって危険を回避または軽減することが不可能な場合、などに行われるべきであるとしている。

ところで、遺伝スクリーニングを行うか否かは、雇用主の判断でできるといわれている。ただし、その判断は“従業員に危険性がある可能性を告げてスクリーニングを受けるように勧告しても、従業員がそれを拒否した場合には、雇用主は従業員の職業病罹患に責任がもてない”という条件のもとでのみ可能とされている。特別な職業病に対する易罹患性をスクリーニングし、職場環境がもたらす従業員への影響を最小限にするように配置転換を試みることに正当性がないわけではない。しかし、このことは易罹患性をもつ従業員を危険にさらすような職場環境をそのままにしておいて良いということではない。いかなる従業員も、理論的に除去もしくは軽減できるハザードに曝露させるべきではない。また、遺伝スクリーニング、遺伝学的モニタリングのいずれも、それを実施するための正当性は雇用主から独立した機関の判断・実施にある。

### 3. 生命保険における遺伝学的検査と遺伝情報

現在、生命保険の加入契約および保険額の設定に際して、遺伝情報をどう扱うべきかという問題が論議されている。この問題に関して、アメリカでは1999年に大統領令が出され、2001年にはヨーロッパ人類遺伝学会が勧告を行っている。現在、諸外国では、いかなるものであれ遺伝情報の使用を禁止する、一定の保障額以下の場合には遺伝情報の使用を禁止する、など2種類の法規制定がなされている。オーストリア、デンマーク、フランス、ノルウェーではいかなる遺伝情報も保険加入に際して利用することを禁じている。オランダでは30万ギルダー、カナダでは10万ドルの保障額以下の場合、保険契約に際して遺伝情報を聴取することを禁止した。イギリスでは新たに10万ポンド以上の保険加入を求める者は、すでに自由意思で受けている10の特定の

遺伝学的検査(ハンチントン病、家族性腺腫性ポリポーシス、家族性乳癌、筋ジストロフィー、多発性内分泌腺腫症、家族性アルツハイマー病など)の検査結果を開示することを義務づけるルールが定められた。日本では、まだ一定の見解の提示や法整備がなされてはいない。しかし、今後必ず広く論議を呼ぶ課題である。

一般に、保険契約は次の3つのグループに層別されるといわれている。標準、準標準、保険非対象である。標準のグループは、保険加入に際して大きな問題は起きない。準標準のグループに属する者は、自身のリスクの程度に従って一般平均よりも高い掛け金を払わなければならない。加入時すでに存在している状態(病態)は、多くの場合、保険のカバー対象にはならない(この場合、発症していない遺伝性疾患をどうとらえるかが問題になる)。保険非対象のグループに属する者は、彼らをカバーするコストは計算不能もしくは理論的な掛け金以上になる可能性があるため、保険対象から除外されることになる。保険における公平の概念は、健康状態や生命に関しての期待が同じなら掛け金は同額であるべきであり、健康状態や生命に対する期待度が低いのなら掛け金はより多く払われるべきである、とする考えである。誰と誰が真に同じ状況にあるのか、誰と誰がそうでないのかを正確に見積もるという観点からすれば、遺伝学的検査はその公平性を強化することに役立つことになる。ここでの問題は、遺伝的リスクをもつ者がその事実を隠して高額の保険契約をする場合で、このとき保険における公平の概念が崩れることになる(逆選択という)。しかし、あるイギリスでの調査によれば、家族性乳癌のマーカ―遺伝子とされている *BRCA 1* 変異遺伝子陽性の女性が、遺伝学的検査を受けなかった女性以上の額の生命保険に加入したというような事実は確認されていないという。

本来、保険契約に際して遺伝学的検査を行うことは公正原理を歪曲すると考えられている。なぜなら、特定の遺伝子型に関連したリスクは、“本人が望んで引き受けるものではなく、くじを引いて当たるようなもの”で、リスクに従って保険契約者を分類することは差別につながる懸念があるからである。これに対し、保険業者は、それは差別ではなくて弁別(differentiation)であり、個人ではなくリスクを対象にして弁別していると主張しているが、別の見方もある。保険に関する遺伝的差別には次の2つの考えがある。保険数理的な見方: 遺伝的差別は、その推定方法が不正である場合、つまり誤ったリスクアセスメントに基づいてなされた場合に限り、不公正であるとする考えである。保険数理的公正とは、それぞれの人がもっている保険対象になるリスクに合わせて正しく扱うことである。社会的な見方: 遺伝的差別は、保険数理的には正当と判断されても、社会的に

は不公正であるとする考えである。つまり正確なリスクアセスメントに基づいて扱っても、それが本来平等であるべきものと決められた社会的恩恵を制限する事態をもたらすかもしれないからである。

ヨーロッパ人類遺伝学会は、“遺伝情報の利用増加は保険加入の拒否につながるので、これは差別であり、正当化できないという主張が一般的な状況にあるので、将来法律は保険業者による遺伝情報の利用を制限する方向で制定される結論になる可能性が高い”と考えている。そこで、上述のオランダやイギリスのように2種類の保険を設定し、ある額までは一切の遺伝情報を採用しない、しかし、ある一定額以上の場合には遺伝情報を採用する、という解決策が提案されることが考えられる。当然ながら、その一定額とは実際にはいくらなのか、またそれを定めた根拠は何なのかはそれぞれの国で論議されるべきであろう。

## 参考資料

### (1) 「精子・卵子・胚の提供等による生殖補助医療のあり方についての報告書」概要

平成12年12月28日

厚生科学審議会先端医療技術評価部会

生殖補助医療技術に関する専門委員会

意見集約に当たっての基本的考え方

- 生まれてくる子の福祉を優先する。
- 人をもっぱら生殖の手段として扱ってはならない。
- 安全に十分配慮する。
- 優生思想を排除する。
- 商業主義を排除する。
- 人間の尊厳を守る。

本論

#### 1 精子・卵子・胚の提供等による各生殖補助医療について

##### (1) 精子・卵子・胚の提供等による各生殖補助医療を受ける条件について

- 精子・卵子・胚の提供等による生殖補助医療を受けることができる人は、子を欲しながら不妊症のために子を持つことができない法律上の夫婦に限る。
- 加齢により妊娠できない夫婦は対象とならない。
- 自己の精子・卵子の取得が可能な場合には、精子・卵子の提供を受けることはできない。

##### (2) 各生殖補助医療の是非について

###### A I D (提供精子による人工授精)

- 精子の提供を受けなければ妊娠できない夫婦のみが、提供精子による人工授精を受けることができる。

###### 提供精子による体外受精

- 女性に体外受精を受ける医学上の理由があり、かつ精子の提供を受けなければ妊娠不能な夫婦に限り、提供精子による体外受精を受けることができる。

###### 提供卵子による体外受精

- 卵子の提供を受けなければ妊娠できない夫婦に限って、提供卵子による体外受精を受けることができる。

\* 他の夫婦が自己の体外受精の為に採取した卵子の一部の提供を採卵の周期に要した医療費等の経費の半分以下を負担して受け、当該卵子を用いて体外受精を受けることも認める。

###### 提供胚の移植

- 胚提供を受けなければ妊娠できない夫婦が、提供余剰胚の移植を受けることができる。
- 但し、卵子の提供を受けなければ妊娠できない夫婦も、卵子の提供を受けることが困難な場合には、提供された余剰胚の移植を受けることができる。

○又、上記の夫婦は、精子・卵子の提供によって得られた胚の移植を受けることができる。

代理懐胎（代理母・借り腹）

○代理懐胎（代理母・借り腹）は禁止する。〔注 参照〕

（３）精子・卵子・胚を提供する条件等について

精子・卵子・胚を提供する条件

○精子を提供できる人は、満 55 歳未満の成人とする。

○卵子を提供できる人は、子のいる成人に限り、満 35 歳未満とする。但し、自己の体外受精の為に採取した卵子の一部提供の場合は、提供者に子がいることを要さない。

○同一の人からの卵子の提供は 3 回までとする。

精子・卵子・胚の提供に対する対価

○精子・卵子・胚の提供に係る一切の金銭等の対価を供与及び受領することを禁止する。但し、実費相当分については、この限りでない。

精子・卵子・胚の提供における匿名性の保持

○精子・卵子・胚の提供は匿名とする。

兄弟姉妹等からの精子・卵子・胚の提供

○精子・卵子・胚の提供の匿名性の保持の特例として、提供者が兄弟姉妹等以外にない場合は、提供者及び提供を受ける人に対して十分な説明・カウンセリングが行われ、生まれてくる子の福祉や提供者に対する心理的な圧力の観点から問題がないこと及び金銭等対価の供与が行われないことを条件として、兄弟姉妹等からの精子・卵子・胚の提供を認める。

○兄弟姉妹等から提供された精子・卵子・胚による生殖補助医療（以下「提供による生殖補助医療」と略）を行う医療施設は実施内容、実施理由等を公的管理運営機関に申請し、生殖補助医療が上記の要件に則して行われることの事前の審査を受けなければならない。

書面による同意

（ア）提供による生殖補助医療を受ける夫婦の書面による同意

○提供による生殖補助医療を行う医療施設は、実施の度に実施についての夫婦各々の書面による同意を得なければならない。当該同意は同意に係る生殖補助医療の実施前であれば撤回することができる。

○上記医療施設は、当該生殖補助医療を受けた人が妊娠していないことを確認できたときを除き、上記により得た当該妊娠していないことを確認できた人以外の人及びその夫の同意書を公的管理運営機関に提出しなければならない。

（イ）精子・卵子・胚を提供する人及びその配偶者の書面による同意

○提供による生殖補助医療の為に精子・卵子・胚の提供を受ける医療施設は、提供する人及びその配偶者の提供及び使用について、書面による同意を得なければならない。当該同意は精子・卵子・胚が生殖補助医療に使用される前であれば撤回することができる。

十分な説明の実施

(ア) 提供による生殖補助医療を受ける夫婦に対する十分な説明の実施

○提供による生殖補助医療を行う医療施設は、生殖補助医療を受ける夫婦が同意する前に、生殖補助医療に関する十分な説明を行わなければならない。

(イ) 精子・卵子・胚を提供する人及びその配偶者に対する十分な説明

○精子・卵子・胚の提供を受ける医療施設は、提供する人及びその配偶者が提供に同意する前に、提供する人及びその配偶者に、提供に関する十分な説明を行わなければならない。

カウンセリングの機会の保障

○提供による生殖補助医療を受ける夫婦又は提供者及びその配偶者は、生殖補助医療の実施又は精子・卵子・胚の提供に際し、生殖補助医療を行う医療施設又は精子・卵子・胚の提供を受ける医療施設以外の専門団体等の認定等を受けた専門知識を持つ人によるカウンセリングを受ける機会が与えられなければならない。

精子・卵子・胚を提供する人の個人情報の保護

○提供による生殖補助医療の為に精子・卵子・胚を提供する人は、提供により正当な理由なく、の1の(3)の「精子・卵子・胚を提供する人の個人情報の提出・保存」に基き、精子・卵子・胚の提供を受ける医療施設に、提出する個人情報以外の自己の個人情報の提出を求められない。  
○生殖補助医療のために精子・卵子・胚に提供した人に関する生殖補助医療に関して提出された個人情報を保有する医療施設又は公的管理運営機関は、保有する個人情報を適正に管理しなければならない。

精子・卵子・胚を提供する人の個人情報の提出・保存

○精子・卵子・胚の提供を受ける医療施設は、提供者の個人情報の内、提供による生殖補助医療の実施に必要なもの及び提供者が生殖補助医療により生まれた子に開示することを承認するものの提出を受けて、精子・卵子・胚の提供を受けなければならない。

○精子・卵子・胚の提供を受けた医療施設は、提出された個人情報を、精子・卵子・胚の廃棄若しくは移管、生殖補助医療を受けた人が妊娠していないことの確認又は下記により公的管理運営機関への個人情報の提出を行うまで保存しなければならない。精子・卵子・胚を移管する場合には、その移管先の医療施設に、提出された個人情報を併せて移管しなければならない。精子・卵子・胚の提供を受けた医療施設から、精子・卵子・胚の移管を受けた医療施設も同様とする。

○提供による生殖補助医療を受けた人が妊娠していないことを確認できた時を除き、生殖補助医療を行った医療施設は、保存する個人情報の内、精子・卵子・胚の提供者が生殖補助医療により生まれた子に開示することを承認したものを公的管理運営機関に提出しなければならない。

○公的管理運営機関は、提出された個人情報を、生殖補助医療により生まれた子の要請に応じて開示するために必要な一定の期間保存しなければならない。

同一の人から提供された精子・卵子・胚の使用数の制限

○同一の人から提供による生殖補助医療を受けた人が妊娠した子の数が10人に達した場合は、同一の人から提供された精子・卵子・胚を生殖補助医療に使用してはならない。

○提供による生殖補助医療を行う医療施設は、上記の同一の人から提供された精子・卵子・胚の使用数の制限のために必要な生殖補助医療の実施の内容に関する情報を公的管理運営機関に提出しなければならない。

#### 子宮に移植する胚の数の制限

○体外受精・胚移植又は提供胚の移植に当り、1回に子宮に移植する胚の数は、原則2個、移植する胚や子宮の状況によっては3個までとする。

## 2 規制方法及び条件整備について

### (1) 規制方法

○以下のものについては、罰則を伴う法律によって規制する。

- ・営利目的での精子・卵子・胚の授受・授受の斡旋
- ・代理懐胎のための施術・施術の斡旋
- ・提供等による生殖補助医療に関し職務上知り得た秘密を正当な理由なく漏洩すること

○ の1の「精子・卵子・胚の提供等による各生殖補助医療について」の結論については、上記を除き罰則を伴う法律で規制せず、規制の実効性を担保できる他によって規制する。

### (2) 条件整備

#### 親子関係の確定

○以下の内容について、法律に明記する。

- ・提供による生殖補助医療により子を妊娠・出産した人を子の母とする。
- ・妻が夫の同意を得て提供による生殖補助医療により妊娠・出産した子は、夫の子とする。
- ・妻が提供による生殖補助医療により妊娠・出産した場合には、夫の同意は推定される。
- ・精子・卵子・胚を提供した人は、精子・卵子・胚の提供の事実をもって、当該提供による生殖補助医療により生まれた子の父母とはされない。

#### 出自を知る権利

○提供による生殖補助医療により生まれた子は、成人後、提供者に関する個人情報の内、提供者を特定できないものについて、提供者がその子に開示することを承認した範囲内で知ることができる。

○精子・卵子・胚を提供した人は、個人情報が開示される前であれば開示することを承認する自己の個人情報の範囲を変更できる。

○提供による生殖補助医療により生まれた子は、上記に関わらず、結婚を希望する人と結婚した場合に近親婚とならないことの確認を求めることができる。

#### 提供による生殖補助医療の実施に関わる体制の整備

○生殖補助医療に関し検討を行い、提言を行う公的管理運営機関を設ける。

○提供による生殖補助医療の実施に関する管理運営を行う公的管理運営機関を設ける。

#### 提供による生殖補助医療を行う医療施設の指定

○公的審議機関の意見を聴いて国が定める基準に基き、提供による生殖補助医療を行う医療施設として国が指定した医療施設でなければ、当該生殖補助医療を行うことはできない。

〔注：中谷瑾子委員私見〕

男性側、女性側ともに不妊原因はなく、体外受精による胚を入れるべき子宮を、事前の手術等により喪失している場合に限り、一般に公表した上で、例外的に借り腹（代理母）を許容すべきである。（イギリス、アメリカともに許容）ただし、この場合代理母の任意の承諾と無報酬を前提とすることはいうまでもない。

## 〔 2 〕 先天異常の胎児診断、特に妊娠初期絨毛検査に関する見解

（日本産科婦人科学会昭和63年1月会告）

妊娠前半期におこなわれる先天異常の胎児診断には、羊水検査、絨毛検査、胎児鏡、胎児採血、超音波診断などの方法が応用されていることが、これらの胎児診断は倫理的にも多くの問題を包含していることに留意し、以下の点に注意して実施する必要がある。

1. 胎児が患児である可能性（危険率）、検査法の診断限界、副作用などについて検査前によく説明し、十分なカウンセリングを行うこと。
2. 検査の実施は、十分な基礎的研修を行い、安全かつ確実な技術を習得した産婦人科医、あるいはその指導のもとに行われること。
3. 伴性（X連鎖）劣性遺伝性疾患のために検査が行われる場合を除き、胎児の性別を両親に報告してはならない。

### \* 妊娠初期絨毛検査法については、以下の点に留意して実施する。

1. 妊娠初期絨毛検査法は、下記のような夫婦からの希望があり、検査の意義について十分な理解が得られた場合に行う。
  - a. 夫婦のいずれかが染色体異常の保因者
  - b. 染色体異常児を分娩した既往を有するもの
  - c. 高齢妊娠
  - d. 重篤な伴性（X連鎖）劣性遺伝性疾患の保因者
  - e. 重篤で胎児診断が可能な先天性代謝異常症の保因者
  - f. 重篤でDNA診断が可能な遺伝性疾患の保因者
  - g. その他重篤な胎児異常の恐れがある場合
2. 検査前に羊水検査との比較についても充分説明すること。
3. 検査の実施は多数例による基礎的研修の結果、安全かつ確実な絨毛採取法を習得した産婦人科医によってなされること。さらに、羊水検査を実施している医師によってなされること。また、夫婦に対する検査結果の告知は、遺伝学や先天異常学の知識が豊富な産婦人科医によってなされること。
4. 絨毛細胞の培養が必要となることがあるので、細胞培養に関し、高度の技術を有するものが十分な設備を有する施設で行うこと。

### ( 3 ) 「着床前診断」に関する見解

(日本産科婦人科学会平成 10 年 10 月会告)

1. 受精卵(胚)の着床前診断(以下本法)に対し、ヒトの体外受精・胚移植技術の適用を認め、遵守すべき条件を2に定める。
2. 本法を実施する場合は、以下に示す条件を遵守する。
  - (1) 本法は極めて高度な技術を要する医療行為であり、臨床研究として行われる。
  - (2) 本法の実施者は、生殖医学に関する高度の知識・技術を習得した医師であり、かつ遺伝性疾患に対して深い知識と出生前診断の豊かな経験を有していることを必要とする。
  - (3) 本法を実施する医療機関は、すでに体外受精・胚移植による分娩例を有し、かつ出生前診断に関して実績を有することを必要とする。また、遺伝子診断の技術に関する業績を有することを要する。
  - (4) 本法は重篤な遺伝性疾患に限り適用される。適応となる疾患は日本産科婦人科学会(以下本会)において申請された疾患ごとに審査される。なお、重篤な遺伝性疾患を診断する以外の目的に本法を使用してはならない。
  - (5) 本法の実施にあたっては、所定の様式に従って本会に申請し、認可を得なければならない。また、実施状況とその結果について毎年定期的に報告する義務を負う。なお、申請にあたっては、会員が所属する医療機関の倫理委員会にて許可されていることを前提とする。
  - (6) 本法の実施は、強い希望がありかつ夫婦間で合意が得られた場合に限り認めるものとする。本法の実施にあたっては、実施者は実施前に当該夫婦に対して、本法の概略、予定される成績、安全性、従来との出生前診断との異同等を文書にて説明の上、患者の自己決定権を尊重し、文書にて同意(インフォームドコンセント)を得、これを保管する。  
また被実施者夫婦およびその出生児のプライバシーを厳重に守ることとする。

## \* 遺伝および生殖補助医療に関する用語解説

**易罹患性検査(感受性検査、素因検査):**易罹患性検査とは、単一遺伝子病に比べて、浸透率がそれほど高くない疾患(癌、心臓疾患、糖尿病など)についての予測的遺伝学的検査を指す。結果が陽性でも、罹患するとは限らないし、陰性でも罹患しないとは言い切れない。臨床応用には、この検査の感度、特異度、陽性的中率、陰性的中率などが問題になる。(発症前検査を参照)

**遺伝カウンセリング:**遺伝カウンセリングとは、クライアント(カウンセラー)の意思決定を支援するために、正確で、適切な、偏りのない遺伝医学的情報を供給し、クライアントとの間に専門的関係を成立させる過程をいう。カウンセリングの機会は全ての人に与えられ、その内容はできるだけ非指示的でなければならない。如何なる遺伝検査の場合も、事前に遺伝カウンセリングが行われるのが基本である。(WHO)

**遺伝サービス:**遺伝サービスとは遺伝医学および遺伝性疾患に関係したヘルスサービスを意味する。これには遺伝学的情報や遺伝学的検査、遺伝学教育、遺伝カウンセリングなどへのアクセス、患者支援団体への紹介が含まれる。

**遺伝学的モニタリング:**遺伝学的モニタリングとは、採取した試料について、就業後に獲得した遺伝的修飾、例えば染色体損傷、遺伝子変異の発生率などを調査するための定期検査を指す。この調査は職場での有害物質への暴露を調査し、その影響に対応するために、また職場での粗悪な環境を改善するために行われる。

**遺伝学的検査:**遺伝学的検査(genetic testing)とは遺伝性疾患の診断目的で、ヒトの DNA、RNA、染色体、タンパク質(ペプチド)、代謝産物を解析もしくは測定すること。この目的には疾患リスクの予測(発症前検査、易罹患性検査)、保因者診断、出生前診断の他、新生児、保因者の遺伝学的スクリーニングも含まれる。普通、純粋に研究目的で行われる検査、及び法医学的検査は含まれない。

**遺伝学的情報:**遺伝学的情報とは遺伝学的検査により、染色体、DNA、RNA、タンパク質、代謝産物などから直接に得られる医療情報の他、家族歴などからそれらの存在を推定し得る情報も含まれる。

**遺伝子:**DNA(デオキシリボ核酸)分子中の、タンパク質の合成に関与する機能単位。DNA は塩基アデニン(A)、シトシン(C)、グアニン(G)、チミン(T)などの4塩基が一定の配列で並ぶ。DNA 各鎖の A と C、G と T が水素結合し安定した2重らせん構造をとっている。ヒトの場合、塩基数は32億で、このうち約5%が RNA に転写され、タンパク質の合成に関与している。これが(構造)遺伝子であり、その数は3~4万個と推定されている。

**遺伝子治療:**遺伝子治療とは、ベクター(運び屋)に組み込んで、もしくはそのまま外来遺伝子を生体に導入し、目標とする細胞、または組織で意図したタンパク質を合成させて、治療目的を達成する手技のことをいい、現在は遺伝病よりもむしろ癌の治療に応用されている。

**遺伝子多型**:ある遺伝子座において、塩基配列の異なるアレル(対立遺伝子)が複数存在し、それが集団中で1%以上の頻度で存在するとき、多型と定義される。普通、その遺伝子多型が直接遺伝病の原因と結びつくことはない。したがって、頻度が1%以下で単一遺伝子病の原因となるような変異は多型には含めないが、1塩基置換による遺伝子多型(single nucleotide polymorphisms; SNPs)が多因子病の発症リスクと関係することがあり、近年研究者の注目を集めている。

**遺伝子変異**:遺伝子内に起きた塩基の変化、塩基置換(他の塩基と置き換わる)、欠失(塩基が抜け落ちる)、挿入(他の塩基が入り込む)など様々な変異が起き、その結果、多くの場合、表現型に異常をきたす。変異によってアミノ酸の置換を伴うようなミスセンス変異や、ポリペプチドが合成されないようなナンセンス変異などがある。

**遺伝性疾患**:遺伝性疾患(genetic disease)は染色体異常、単一遺伝子病、多因子(遺伝)病の3群に分類される。これには、病因となる遺伝子変異、または染色体異常が親から子に垂直伝達される疾患群(inherited disease):狭義の遺伝病と、親から子に伝達されない疾患群とがある。他に先天異常と分類される疾患群もあるが、これは染色体、単一遺伝子、多遺伝子、環境、発生異常の病因などに起因する先天性疾患の総称である。“家族性”という表現もある。これは必ずしも遺伝性を意味しない。遺伝性のこともあるが、感染、催奇形因子などの外的因子が作用する場合もある。

**遺伝的差別**:個人またはその家族のゲノムが、実際にまたは予測的に正常ゲノムとは異なっているという理由だけで差別をうけることと定義されている。変異遺伝子により顕在化した障害をもつために受ける差別とは区別されている。

**逆選択**:保険を掛ける人が、保険業者に自己のハンチントン病などのリスクの高い遺伝情報を開示せずに、高額の上生命保険に加入した場合、保険数理的に公平性を崩す可能性が生ずる。このことを逆選択と呼んでいる。

**クローニング**:遺伝的同一性(同一の遺伝子セットを持つ)をもつ固体を作成することを指す。他に遺伝子を単離することをクローニングすると表現する場合もある。

**周産期死亡**:妊娠24週以後の子宮内での胎児死亡(死産)、あるいは出生後7日以内の新生児の死亡。

**出生前検査(診断)**:(遺伝学的)出生前検査(診断)とは絨毛、羊水、羊水細胞などを用いて胎児の遺伝学的、または先天的障害の有無を検査する手技で、絨毛は妊娠7~13週に、羊水、及び羊水細胞は妊娠15~18週に採取する。他に胎児血、胎児肝、胎児皮膚などを用いて検査する場合もある。

**女性要因**:この用語は、排卵障害または卵管障害などのような女性側の不妊理由のすべてを含む。

**新生児死亡**:出生後28日以内の新生児の死亡。

**浸透率**: 浸透率とは変異遺伝子を有している者が、その変異遺伝子が関与する疾患を発症する確率を指す。出生時にすでに発現している疾患での浸透率と、遅発性で生存中に発現する疾患での浸透率とがある。後者の場合の浸透率は生涯危険度(ライフタイム・リスク)と同義語になる。

**生殖補助医療**: 体外受精、顕微受精、配偶子卵管内移植法、配偶者間人工授精、非配偶者間人工授精、代理母などを含む不妊治療法を生殖補助医療と総称する。

**生命倫理**: 学際的環境における様々な倫理学的方法論を用いながら進める、生命科学とヘルスケア(道徳的展望、意思決定、行為、政策をふくむ)の道徳的な諸次元に関する体系的研究(ジョージタウン大学編集; 生命倫理百科事典)と定義され、個人の尊厳、自律の尊重、善行、被害防止、正義(公正)、の原則が含まれる。

**多胎出生率**: これは多胎出数の全出生数にたいする割合として算出される。

**男性要因**: この用語は活性ある精子の不在から精管結紮の復元失敗にいたる男性パートナーの精子の受精能力の低下、または不能など男性側の不妊理由のすべてをふくむ。

**着床前診断**: 着床前診断とは体外受精が成功し、卵割が進んだ3日後の胚から1ないし2個の細胞をとり、染色体検査、または遺伝子解析を行う手技で、この方法で目的とする受精卵を選出し、それを母体子宮内に注入して、着床(妊娠)させる。

**凍結保存**: 卵細胞、精子、胚などを液体窒素の中で冷凍、保存する

**配偶子**: 生殖細胞、すなわち成熟した卵子、または精子を指す。

**発症前検査**: ある特定の遺伝病、たとえばハンチントン病のような遅発性の常染色体優性遺伝病で、浸透率が極めて高い(ほぼ 100%)疾患について、その家族歴をもつ健常者を対象に発症前に遺伝子診断すること。但し、発症の正確な年齢、また病状の重症度などは予測できない。(易罹患性検査を参照)

**母体血清マーカー検査**: この検査は妊婦血清中の - フェトプロテイン、フリー ヒト絨毛性ゴナドトロピン(あるいはトータルヒト絨毛性ゴナドトロピン)、非包含型エステリオールを測定し、それらの測定結果と採血時の正確な妊娠週数を基にして、胎児が 21トリソミー、または 18トリソミーなどに罹患している確率を算出する手技である。但し、確定診断には羊水診断(出生前診断)が不可欠である。

**流産**: 妊娠24週以前に起る、妊娠の自発的完全喪失。

**臨床的妊娠**: 超音波による胎児の心臓の拍動の存在証明。

**臨床的妊娠率**: 100 治療サイクル毎の心臓拍動を持つ妊娠 (臨床的妊娠) の割合として算出される。

**胚**: 8週までの生育過程にある受精卵。2週目の受精卵は直径約1～1.5mmの大きさに達する。

**胚移植**: 胚(1個以上)を子宮に移植することを指す。

**DI(ドナーによる人工授精)**: 子宮頸管内部の、または子宮腔内にドナーの精子を挿入する人工授精 (Donor Insemination)。

**GIFT(配偶子の卵管内移植)**: 精子と3個を限度とする卵子を混合し、女性の片方または両方の卵管に移植すること (Gamete Intra Fallopian Transfer )。

**ICSI(細胞質内精子注入)**: 体外受精(IVF)の一つで、顕微鏡下に卵子の細胞質内に単一の精子を注入する技法で、顕微受精(micro insemination)ともいう。精子の運動が極端に低下している場合、または精子数が稀少の場合に適用される (Intra Cytoplasmic Sperm Injection)。

**IUI(子宮内受精)**: 特別に用意された精子を子宮頸管を通して子宮腔内に注入する(Intrauterine Insemination)。

**IVF(体外受精)**: 精子と卵子を採取し、体外で受精させることで、その結果できた胚は3個まで女性の子宮に移植することが認められている (*in vitro* Fertilization)。

## 第 次生命倫理懇談会委員名簿

- 座長 高久史磨（日本医学会副会長、自治医科大学学長）
- 副座長 中谷瑾子（弁護士、慶應義塾大学名誉教授）
- 委員 大輪次郎（愛知県医師会会長）
- 委員 沖田信光（佐賀県医師会副会長）
- 委員 鮫島耕一郎（鹿児島県医師会会長）
- 委員 嶋多門（日本医師会理事、福島県医師会会長）
- 委員 杉浦實（和歌山県医師会会長）
- 委員 鈴江襄治（徳島県医師会会長）
- 委員 福嶋義光（信州大学医学部教授）
- 委員 藤本征一郎（北海道大学大学院医学研究科教授）
- 委員 松田一郎（江津湖療育園施設長、熊本大学名誉教授）
- 委員 村上郁夫（愛媛県医師会会長）
- 委員 森 亘（日本医学会会長、東京大学名誉教授）

（五十音順）