

循環器病の診断と治療に関するガイドライン（2010年度合同研究班報告）

【ダイジェスト版】

心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン（2011年改訂版）

Guidelines for Genetic Test and Genetic Counselling in Cardiovascular Disease (JCS 2011)

合同研究班参加学会：日本循環器学会，日本遺伝カウンセリング学会，日本遺伝子診療学会，日本小児遺伝学会，
日本小児循環器学会，日本心臓病学会，日本人類遺伝学会

班 長 永 井 良 三	東京大学大学院医学系研究科循環器内科		
班 員 青 見 茂 之	東京女子医科大学心臓血管外科	福 嶋 義 光	信州大学大学院医学系研究科遺伝医学・予防医学講座
梅 村 敏	横浜市立大学大学院医学研究科病態制御内科学	松 田 一 郎	北海道医療大学
奥 山 虎 之	国立成育医療研究センター臨床検査部	山 岸 敬 幸	慶應義塾大学小児科
小 杉 眞 司	京都大学医学部附属病院遺伝子診療部		
斎 藤 加代子	東京女子医科大学遺伝子医療センター	協力員 石 上 友 章	横浜市立大学大学院医学研究科病態制御内科学
城 尾 邦 隆	九州厚生年金病院小児科	佐 地 勉	東邦大学医療センター大森病院第一小児科
徳 永 勝 士	東京大学大学院医学系研究科人類遺伝学分野	西 尾 亮 介	京都大学医学部附属病院救急部
平 原 史 樹	横浜市立大学大学院医学研究科生殖生育病態医学	森 田 啓 行	東京大学大学院医学系研究科健康医科学創造講座

外部評価委員

新 川 詔 夫	北海道医療大学	友 池 仁 暢	榊原記念病院
田 中 敏 博	理化学研究所ゲノム医科学研究センター	古 山 順 一	関西看護専門学校

(構成員の所属は2011年6月現在)

目 次

改訂にあたって	2	4. 個人情報の管理と保護	8
序	3	5. 遺伝カウンセリング	10
I. 総 論	3	II. 各 論	13
1. 日本循環器学会による「心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン(以下「本ガイドライン」)」の基本理念	3	1. 染色体異常	13
2. 遺伝学的検査の目的・条件	4	2. 単一遺伝子異常	13
3. インフォームド・コンセント	7	3. 多因子疾患	15

(無断転載を禁ずる)

改訂にあたって

心臓血管疾患における病態解明は急速に進行している。心臓血管疾患に関わる多くの遺伝子変異や染色体異常が同定され、その成因を遺伝学的検査や染色体検査等により特定することが可能になってきた。医療機関によっては遺伝学的検査や染色体検査を比較的簡便に実施可能である。その一方で、疾患につながる遺伝情報の取得にあたり、検査対象者本人の自己決定権、プライバシーの保護等、基本的人権に関与する事項への慎重な対応が強く求められている。

心臓血管疾患に関わる遺伝子変化には、大別して、単一遺伝子疾患における遺伝子変異と、多因子疾患における遺伝子多型とがある。遺伝子変異は発症に大きなインパクトをもたらすのに対して、遺伝子多型は「なりやすさ」とも読み替えることができ、それ単独では発症に及ぼす影響は極めて小さい。遺伝子多型判定が医療の場で実施される場合は医療従事者がこのことを正確に認識し、患者にも正確な知識が与えられるように努めなくてはならない。さらに昨今の遺伝子解析研究の進歩に伴い、この「遺伝子変異」、「遺伝子多型」という区別も所詮便宜的なものであり、遺伝要因を論じる際のキーワードは「多様性」に他ならないことがわかってきた。すなわち遺伝子変異、遺伝子多型を問わず、遺伝子変化を人間が元来有する多様性として理解し、その多様性と個々人が有する独自性を尊重することが必要と考えられる。

2003年、遺伝医学関連10学会および研究会は、わが国の健全な遺伝医療確立を目指し、各学会、団体からのガイドラインをさらに充実させ、診療行為として位置づけられる遺伝学的検査に関する統一ガイドライン「遺伝学的検査に関するガイドライン」を提案した。遺伝学的検査を行う際には、事前に“遺伝カウンセリング”を行うことが必須であると明記されている。

日本医学会は2005年9月、日本循環器学会を含む日本医学会分科会に「遺伝学的検査の適切な実施について」を通知していたが、2011年2月、「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」を公表した。医師等が医療の場において遺伝学的検査・診断を実施する際に留意すべき基本事項と原則がまとめられている。また、

その趣旨に則して各医学会分科会が疾患（群）、領域、診療科ごとのガイドラインやマニュアル等を作成することを推奨している。

この日本循環器学会ガイドラインは、心臓血管疾患患者を診療対象とする医療従事者を対象に、遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関する基本事項をまとめたものであり、医師が遺伝学的検査実施を決定する際の指針となることを目指し、作成された。さらに今回の部分改訂では、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」の趣旨に則するよう記述の改訂を行った。遺伝学的検査を行うにあたっては、検査対象の疾患や病態にかかわらず、事前にこの日本循環器学会ガイドラインの総論を把握し、これを遵守することを強く要望する。また、各論では、このガイドラインを利用する臨床医が各々の疾患・病態の理解を容易にするために、遺伝学的検査が必ずしも日常診療にまで至っていないものについても、その遺伝学的観点から臨床像を多少詳細に述べた。

なお、この日本循環器学会ガイドラインにおいては、次の用語を以下の通り定義する。

- ・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検査の結果、臨床所見、家族歴等の遺伝情報およびすべての関連情報を提供し、患者・家族がそのニーズ・価値・予想等を理解した上で意思決定ができるように援助する医療行為であり、相互間での対話過程を指している。
- ・プライバシーと守秘義務：プライバシーとは、個人同士の関係において生じる概念であり、守秘義務とは、人と（医療）機関との関係において生じる概念とする。プライバシーは通常個人によってコントロールされる。守秘義務は個人のプライバシーを手中にしている人たち（他人、医療専門職等）が個人情報を管理する際に課される義務である。
- ・未成年者、小児、新生児、胎児：原則的に、未成年者は20歳未満、小児は16歳未満、新生児は生後28日以下、胎児は母胎内の胚を含む個体と定義する。

序

このダイジェスト版では、ガイドライン全文から、総論部分そのまま採用し、各論部分は項目を挙げるにとどめた。総論部分には遺伝学的検査を行うにあたっての基本的事項が記載されている。遺伝学的検査を行う者が基礎知識として備えておくべきものである。一方、各論

部分には種々の疾患や病態における現時点での遺伝学的知見が記載されている。遺伝学分野の進歩ははやく、日々新しい知見が加えられるといっても過言ではない。したがって、遺伝学的検査を行う場合、このダイジェスト版で「遺伝学的検査を行うにあたっての基本的事項」をあらかじめ把握し、検査に関する遺伝学的知見に関しては、全文の各論部分を参考にして、最新情報を検索されたい。

I 総論

1 日本循環器学会による「心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン（以下「本ガイドライン」）」の基本理念

1 基本姿勢

特定の心臓血管疾患における遺伝学的検査の実施にあたっては、被検者の人権尊重（自己決定権、拒否権、差別を受けない権利、知る権利、知らないでいる権利）が科学的・社会的利益よりも優先されなければならない。さらには、患者の不利益（リスク）を最小限にとどめ、患者の利益を最大限に尊重することを基本姿勢とすべきである（仁恵、危害防止）。したがって、遺伝情報は基本的には遺伝学的検査を受けた本人の医療目的に限って利用されなければならない。また、本人、およびその血縁者が検査を受けたことで遺伝差別等の不利益をこうむることのないように、慎重に配慮されなければならない。

2 遺伝学的検査の内容

遺伝学的検査とは染色体検査、遺伝生化学的検査、遺伝子検査をいうが、ここでは特定の心臓血管疾患における染色体検査、遺伝生化学的検査、遺伝子検査に加え、確定診断のための検査、保因者検査、発症前検査、易罹患性検査、薬理遺伝学検査、出生前検査等も対象とする。遺伝学的検査の実施にあたっては、遺伝カウンセリングとインフォームド・コンセントの取得は必須である。

被検者（検査を受ける人）に対しては、遺伝学的検査は一般臨床検査と異なり、いくつかの特性をもつことを説明しなければならない。それらは、例えば(1)検査結果は生涯変わらないこと（不変性）、(2)個人の遺伝情報であると同時に血縁者もそれを共有していること（共有性）、(3)将来発症する遺伝疾患を予測できる場合があるが（予見性）、発症時期や症状等については正確には予測できないこと、また変異遺伝子が見つかっても発症しない場合もあること（不確実性）、(4)保険、雇用等において患者やその家族が不利益をこうむる等社会的リスクがあること（危害性）、等である。

その上で、医療者側は遺伝情報をどのように医療に役立てるか、また得られた遺伝情報をどのように管理するか等についての具体的な対応について伝えるべきである。

3 本ガイドラインの適用範囲

本ガイドラインの適用範囲は、診療の一環として行う遺伝学的検査であり、研究目的での遺伝学的検査については三省（文部科学省、厚生労働省、経済産業省）指針「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に従うものとする。前者（診療目的の遺伝学的検査）が実行されるのは、個々の対象者本人からの自発的な求めがある場合、あるいは医療者側が検査の妥当性と有用性を説明し、本人がそれを理解した上で検査を受諾した場合である。得られた結果（情報）については、医療者側は被検者とそれを共有し、医療に役立てることのみ専念すべきである。これに対して、後者（研究目的の遺伝学的検査）が実行されるのは、従来の基礎的研究に基づく情報が存在しない場合、または存在するものの未確定な場合であり、遺伝学的事実を新たに解明すること、もしくは確認することを主目的としている。研究目的の遺伝学的検査では、得られた遺伝学的情報は、試料採取時の状況や検査内容により、個々の対象者にも開示されない

（不可能な）場合がある。この点については事前に十分説明し、インフォームド・コンセントを得る過程で明示しなければならない。また試料については、連結不可能匿名化、もしくは連結可能匿名化等、わが国の三省指針に従って慎重に取り扱うべきである。

遺伝学的検査には、有用性が確立されているもの、有用性は確立していないがその可能性が高いと考えられるもの、またその区別がつけにくいものがある。後者は新たな遺伝学的事実を確立させることを目的とするが、場合によっては、この検査結果が患者やその家族にとって有益な情報となる可能性も想定される。その場合は、本ガイドラインの基本姿勢に明示した“患者の不利益を最小限にとどめ、患者の利益を最大限に尊重する”とする対応から、検査について十分な検討を行い、患者と家族にその可能性を説明した上で、自由意思による決定を確認し、インフォームド・コンセントを取得した後に実施すべきである。

遺伝学的検査の結果開示に際しては、「知らないでいる権利」についても配慮し、本人の意思を再確認すべきである。遺伝学的検査を企業等に委託する場合は、提出試料を匿名化する等の一定の過程を経て、個人情報保護することが必須である。診療の一環として行う遺伝学的検査の検査費用に関しては、検査受託を行う場合も含めて有料としても差し支えないが、研究目的の検査、ないしは有用性に関してまだ明確でないと判断される検査（例えば positive predictive value が明確でない）の場合は、費用の本人負担は望ましくない。

2 遺伝学的検査の目的・条件

1 遺伝学的検査の目的

遺伝医学における診断は、先天異常を含めた疾患の臨床的診察の他に DNA, RNA, タンパク, 染色体を分析することによりなされる。遺伝学的検査はヒト生殖細胞系列における特定の遺伝子、染色体の状態を分析することである。心臓血管疾患の遺伝学的検査には以下のようなものがあり、その目的は、疾病治療・予防または早期発見・早期治療のための根拠を得ることである。

- (1) 症状が出現している個人の確定診断
- (2) 診断時、無症状の個人が将来、心臓血管疾患となる可能性（発症前診断）
- (3) 遺伝子変異や染色体異常を有しているものの、現在および将来にわたって発症しない者（保因者）であるか否かを調べる（保因者診断）

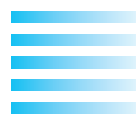
- (4) 特定の多因子遺伝性疾患としての心臓血管疾患について遺伝的素因が存在するかを調べる（易罹罹患性検査）
- (5) 薬剤に対する効果、副作用の発現の推定（薬理遺伝学検査）
- (6) 出生前診断

2 遺伝学的検査の実施

心臓血管疾患の遺伝学的検査の実施にあたっては、検査を受ける人（被検者）の人権を尊重することが最も重要であり、科学的・社会的利益より優先されなければならない。さらに、遺伝学的検査は被検者の家族・血縁者全体に関わるという共有性から、被検者本人のみならず家族・血縁者の人権の尊重も同等に重要である。心臓血管疾患の遺伝学的検査は、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」を遵守して実施されなければならない。

(1) 遺伝学的検査は、臨床的および遺伝医学的に有用と考えられる場合に考慮され、心臓血管疾患と臨床遺伝学の専門的知識をもち、本人とその家族等の心理的・社会的支援を行うことができる者により実施される。検査実施に際しては、検査前の適切な時期にその意義や目的の説明を行うことに加えて、結果が得られた後の状況、および検査結果が血縁者に影響を与える可能性があること等についても説明し、被検者がそれらを十分に理解した上で検査を受けるか受けないかについて本人が自律的に意思決定できるように支援する必要がある。十分な説明と支援の後には、書面による同意を得ることが推奨される。必要のある場合には専門家による遺伝カウンセリングや意思決定のための支援を受けられるようにする。

- i) 心臓血管疾患の遺伝学的検査を実施する場合には、事前に担当医師によって被検者の当該遺伝学的検査に関するインフォームド・コンセントを得ていなければならない(3.インフォームド・コンセント参照)。
- ii) 遺伝学的検査を行う場合には、その検査がもつ分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性が十分なレベルにあることが確認されていなければならない(これらの検証は三省指針「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に従い研究レベルでなされるべきである)。
- iii) 遺伝学的検査を実施する施設は常に新しい遺伝医学的情報を得て、診断精度の向上を図らなければならない。
- iv) 遺伝学的検査は、医療機関を通さずに行うことが



- あってはならない。
- v) 遺伝カウンセリングは、遺伝学的検査の実施後も、必要に応じて行われる。
- (2) 心臓血管疾患の遺伝学的検査およびそれに関連する遺伝カウンセリング等の遺伝医療に関与する者は、被検者および血縁者が特定の核型（染色体構成）、遺伝子型、ハプロタイプおよび表現型を保有することによって不当な差別（遺伝的差別）を受けないように、また、必要のある場合には適切な医療と臨床心理的・社会的支援を受けられるようにする（5. 遺伝カウンセリング参照）。
- (3) 被検者が遺伝学的検査の実施を要求しても、担当医師が、倫理的・社会的規範に照らして検査が妥当でないと判断した場合、もしくは自己の確固たる信条として検査の実施に同意できない場合は、その理由をよく説明した上で、検査の施行を拒否することができる。
- (4) 未成年者に対する心臓血管疾患の遺伝学的検査においては、被検者である未成年者の権利を十分に尊重すべきである。
- i) 未成年者等、被検者の自由意思に基づいて決定することが困難な場合には、被検者本人に代わって検査の実施を承諾することのできる地位にある者の代諾を得なければならない。その際は、当該被検者の利益を十分に考慮すべきである。この場合、被検者本人の理解をできる限り得るために、年齢、発達段階に相応したわかりやすい説明を行い、了解（assent）が得られるように努力する。代諾は、親権者、後見人、成年後見人等により行われ、これらの代諾者は被検者の将来にわたる利益を最大限に尊重し不利益を最小限にとどめるよう努めなければならない。
- ii) 未成年者に対する遺伝学的検査は、治療および予防的処置が有効である場合に実施される。
- iii) 成人期以後に発症する心臓血管疾患で、治療法または予防法が確立されていないものについては、未成年者に対する発症前診断は基本的に避けるべきである。
- (5) 検査のために得られた試料（以下「試料」という）は、原則として当該検査の目的以外の目的に使用してはならない。
- (6) 遺伝学的検査のための試料は厳重に保管され、また個人識別情報および検査結果としての個人の遺伝情報は、その機密性が保護されなければならない（「個人情報情報の取り扱い」については、4. 個人情報情報の管理と保護参照）。

- (7) 遺伝学的検査を実施する医療機関および検査施設は、一般市民に対し、正しい理解が得られるよう、適切な情報を提供する必要がある。臨床的有用性が確立していない遺伝学的検査は行うべきではない。また遺伝学的検査を行うことを宣伝広告するべきではない。

3 遺伝学的検査の適用

心臓血管疾患の遺伝学的検査は、症状が出現している個人における確定診断のために行うことが多い。その検査がもつ分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性が十分なレベルにあることが確認されていなければならない。

同一家系内に特定の心臓血管疾患の罹患者が存在し、遺伝学的検査によって診断が可能な場合には、家系内の無症状の個人が将来当該疾患を発症する可能性を診断する遺伝学的検査（発症前診断）についても、今後、広く行われる可能性がある。また、遺伝子変異や染色体異常を有しているものの、現在および将来にわたって発症しない者（保因者）であるか否かを調べる遺伝学的検査（保因者診断）、特定の多因子遺伝性疾患としての心臓血管疾患について遺伝的素因が存在するかを調べる遺伝学的検査（易罹患者検査）、薬剤に対する効果または副作用の発現の推定（薬理遺伝学検査）も、臨床的有用性が確立すれば行われる可能性がある。

4 遺伝学的検査の実施設・実施者

心臓血管疾患の遺伝学的検査の実施設は、常に新しい遺伝医学的情報を得て、診断精度の向上を図らなければならない。さらに遺伝カウンセリング、フォローアップを含む支援が実施できる体制を整えた上で行われるべきである。

心臓血管疾患の遺伝学的検査の実施者は、心臓血管疾患と臨床遺伝学の専門的知識をもち、罹患者本人および家族・血縁者の心理的・社会的支援を行うことができる医師であることが必要である。個人識別情報および個人の遺伝情報は守秘義務の対象であり、遺伝学的検査の実施者は、それらが第三者に漏洩されることのないよう厳重に保護、管理しなければならない。遺伝学的検査に従事する者は、検査の結果がなんらかの差別に利用されることのないように、慎重かつ特別な配慮を常に払わなければならない。

5 発症前検査、易罹患者検査、保因者検査

心臓血管疾患の発症を予測する遺伝学的検査には、単

一遺伝子の変異ではほぼ完全に発症を予測することのできる発症前検査と、多因子遺伝性疾患の罹患性の程度を予測する易罹患性検査がある。発症予測を目的とする遺伝学的検査では、被検者のプライバシーを厳重に保護し、適切な心理的援助を措置しなければならない。特に就学、雇用、昇進、ならびに保険加入等に際して、差別を受けることのないように配慮しなければならない。雇用者、保険会社、学校、政府機関、その他第三者機関は、心臓血管疾患の発症を予測する遺伝学的検査の結果にアクセスしてはならない。また、未成年者に対して、治療法や予防法が確立していない成人型心臓血管疾患の発症前検査や易罹患性検査は、基本的に行われるべきではない。

①発症前検査

- (1) 心臓血管疾患の発症前検査は、以下のすべての要件が満たされない限り、行ってはならない。
 - i) 被検者は判断能力のある成人であり、被検者が自発的に発症前検査を希望していること。
 - ii) 同一家系内の罹患者の遺伝子変異が判明している等、遺伝学的検査によって確実に診断できること。
 - iii) 被検者は当該疾患の遺伝形式、臨床的特徴、遺伝学的検査法の詳細についてよく理解しており、検査の結果が陽性であった場合の将来設計について熟慮していること。
 - iv) 検査を行っても、発症年齢、疾患の重症度等については必ずしも正確には推定できないことを、被検者が十分に知らされていること。
 - v) 遺伝学的検査後、および結果が陽性であった場合には発症後においても、臨床心理的・社会的支援を含むケアと治療を行う医療機関を利用できること。
- (2) 前項の要件がすべて満たされている場合に、遺伝カウンセリングを行い検査の実施の可否を慎重に決定する。遺伝カウンセリングは、当該疾患の専門医、臨床遺伝専門医、精神医学専門医等を含む複数の医師が中心となり、可能な限り、臨床心理専門職、看護師、ソーシャルワーカー等の協力を得て、複数回行う。

②易罹患性検査

多因子遺伝性的心臓血管疾患の遺伝要因の解明が進められており、現状では臨床的有用性の検証段階であるが、今後はこれらを対象とする遺伝学的検査の臨床応用が期待される。

- (1) 多因子遺伝性的心臓血管疾患に関する易罹患性検査を行う場合には、検査の感度、特異度、陽性・陰性結果の正診率等が十分なレベルにあることを確認しな

ければならない。

- (2) 易罹患性検査に際しては、担当医師は、
 - i) 遺伝子変化が同定されても、発症を意味するわけではなく、「発症しやすい」を意味するだけであること、発症は浸透率や罹患性に対する効果（寄与率）等に依存すること
 - ii) 検査目標とする遺伝子に変化が見出されない場合であっても発症する可能性が否定できないこと、等について被検者に十分に説明し、理解を求めなければならない。
- (3) 易罹患性検査は、被検者に適切な情報を提供したインフォームド・コンセントに基づいて、自由意思によって実施されなければならない。

③非発症者保因者検査

- (1) 心臓血管疾患の遺伝学的検査は、家系内に常染色体劣性遺伝病やX染色体劣性遺伝病、染色体不均衡型構造異常の患者がいる場合、当事者が保因者であるかどうかを明らかにし、将来、子孫が同じ遺伝病に罹患する可能性を予測するための保因者検査として行われることがある。
- (2) 保因者検査は、被検者の健康管理に役立つ情報を得ることを目的とするのではなく、将来の生殖行動に役立つ可能性のある情報を得るために行われるものであることを被検者に十分に説明し、理解を得なければならない。
- (3) 将来の自由意思の保護という観点から、未成年者に対する保因者診断は基本的に行われるべきではない。
- (4) 保因者検査を行う場合には、担当医師および関係者は、診断の結果によっては、被検者およびその血縁者や家族が差別を受ける可能性があることに十分配慮しなければならない。

6 出生前検査・診断（着床前診断を含む）

遺伝子変異等により発生することが明らかとなっている先天性心臓血管疾患については、遺伝学的検査等の検査が可能な場合、出生前診断が可能である。

ただし、出生前検査・診断を行う前に、当該の心臓血管疾患の重篤性を十分に勘案して検討することが重要であり、検査前遺伝カウンセリングを行うことが特に重要である。

また、当該疾患罹患者はもとより、同胞、両親、血縁者等に対しても遺伝学的検査等を実施する必要性のある場合、それらに関する情報も十分提示の上、遺伝学的検査、出生前診断の情報提供をしなくてはならない。本人

や血縁者に及ぼす影響に関してもカウンセリングを行い、遺伝情報を「知らないでいる権利」があることについても十分な情報提供を行う必要がある。

上記の遺伝カウンセリングを経て、出生前診断を行うことが決定した場合には、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関するガイドライン」(表1) および日本産科婦人科学会「出生前に行われる検査および診断に関する見解」改定案(2011年2月)に記載された基準に従う。

なお、着床前診断に関しては、各施設における倫理委員会で個々に審議した後、日本産科婦人科学会に申請の上、さらなる倫理審議を受けたのち実施可能とする。

7 薬理遺伝学検査

薬理作用、薬剤の副作用には個人差があるが、この個人差は薬物代謝関連酵素(例えばCYPs)、薬物トランスポーター、薬物受容体等をコードする遺伝子の多型と関係することが知られている。投薬前にそれらの遺伝子多型を検査することで、薬理効果を確実にしたり、重篤な薬剤副作用を回避したりすることが可能になると考えられる。ワルファリンやクロピドグレルに関して研究成

果は蓄積しているが、臨床的有用性に関してはさらなる検証が必要である。

診療の場でこれを行う際は、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」を遵守して実施されなければならない。

3 インフォームド・コンセント

1 インフォームド・コンセントとは

インフォームド・コンセントは、生命倫理の4原則のうちの「自律尊重」を具現化するために生まれた概念であり、具体的には「患者・家族が、自分の置かれた状況について、十分把握した上で、医療者側から示された方針に同意を与えること、あるいは医療者側から示された治療法の選択肢それぞれの長所短所を理解した上で、治療法を選択すること(この場合はインフォームド・チョイスともいう)」である。

一般に、インフォームド・コンセントにおいて同意を与えるのは20歳以上の成人とされている。未成年者の場合、最近のわが国の指針・ガイドラインの多くは、16

表1 遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項の例

<ol style="list-style-type: none"> 1) 疾患名: 遺伝学的検査の目的となる疾患名・病態名 2) 疫学的事項: 有病率, 罹患率, 性比, 人種差等 3) 病態生理: 既知もしくは推測される分子遺伝学的発症機序, 不明であればその旨の説明 4) 疾患説明: 症状, 発症年齢, 合併症, 生命予後等の正確な自然歴 5) 治療法: 治療法・予防法・早期診断治療法(サーベイランス法)の有無, 効果, 限界, 副作用等 6) 遺伝学的事項: <ul style="list-style-type: none"> ・ 遺伝形式: 確定もしくは推定される遺伝形式 ・ 浸透率, 新規突然変異率, 性腺モザイク等により生じる確率 ・ 再発(確)率: 同胞ならびに子の再発(確)率(理論的確率と経験的確率) ・ 遺伝学的影響: 血縁者が罹患する可能性, もしくは非発症保因者である可能性の有無 7) 遺伝学的検査: <ul style="list-style-type: none"> ・ 遺伝学的検査の目的(発症者における遺伝学検査の意義), 検査の対象となる遺伝子の名称や性質等 ・ 遺伝学的検査の方法: 検体の採取法, 遺伝子解析技術等 ・ 遺伝学的検査により診断が確定する確率: 検査精度や検査法による検出率の差等 ・ 遺伝学的検査によりさらに詳しくわかること: 遺伝型と表現型の関係 ・ 遺伝学的検査結果の開示法: 結果開示の方法やその対象者 ・ 発症者の遺伝学検査の情報に基づいた, 血縁者の非発症保因者診断, 発症前診断, 出生前診断の可能性, その概要と意義 8) 社会資源に関する情報: 医療費補助制度, 社会福祉制度, 患者支援団体情報等 9) 遺伝カウンセリングの提供について 10) 遺伝情報の特性: <ul style="list-style-type: none"> ・ 遺伝学的情報が血縁者間で一部共有されていること ・ 発症者の確定診断の目的で行われる遺伝学的検査においても, 得られた個人の遺伝学的情報が血縁者のために有用である可能性があるときは, 積極的に血縁者への開示を考慮すべきであること 11) 被検者の権利: <ul style="list-style-type: none"> ・ 検査を受けること, 受けないこと, あるいは検査の中断を申し出ることについては自由であり, 結果の開示を拒否することも可能であること ・ 検査拒否, 中断の申し出, 結果の開示拒否を行っても, 以後の医療に不利益を受けないこと ・ 検査前後に被検者が取り得る選択肢が提示され, 選択肢ごとのメリット・デメリットが平易に説明されること

注: ここに掲げた事項は、これらすべてを遺伝学的検査実施前に説明しなければならないということではなく、被検者の理解や疾患の特性に応じた説明を行う際の参考として例示したものである

歳以上で20歳未満の場合は、本人および代諾者（親権者）の同意、16歳未満の場合は、代諾者（親権者）の同意が必要であるとしている。また、16歳未満の場合も本人に十分説明し、了解（assent）を得る努力をすべきであると記載されているものが多い。

2

遺伝学的検査におけるインフォームド・コンセントと遺伝カウンセリング

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」では、遺伝学的検査を実施する際の留意点として、「すでに発症している患者を対象に行う場合」と「その時点では、患者ではない方を対象に行われる場合（非発症保因者診断、発症前診断、出生前診断）」とを明確に分けて記載されている。

すでに発症している患者を対象に行われる遺伝学的検査は、臨床的有用性が高いと考えられる場合に考慮され、主治医の責任で、通常診療の一環として実施することが重要である。実施する際には、血縁者に影響を与える可能性を含めて遺伝学的検査の意義や目的について説明し、インフォームド・コンセントを得てから実施としている。この背景としては、臨床的に有用性が高いと考えられるのであれば、他の臨床検査と同様に、躊躇することなく実施すべきであるという理念に基づいている。また、必要に応じて専門家による遺伝カウンセリングが受けられるようにする、としている。

一方、保因者診断、発症前診断、出生前診断等、患者ではない人を対象に行われる遺伝学的検査においては、検査実施前に十分な遺伝カウンセリングが行われるべきである。

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」では、遺伝カウンセリングについて、下記の記載がある。

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

等が含まれる。

現在、我が国には、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://jbmj.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・診断を実施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。

遺伝学的検査には様々なものがあり、診療としての意義、倫理的問題の有無、得べきインフォームド・コンセントの内容、遺伝カウンセリングの必要性等は、検査によって全く異なる。生殖細胞系列の遺伝子情報は生涯不変であり、血縁者に一部共有されているものでもあるため、様々な問題を考えておかなければならない。生殖細胞系列の遺伝子変異を明らかにする遺伝学的検査の目的は多様であり、それぞれの検査における対応を十分検討した上で行う必要がある。

3

遺伝学的検査実施時のインフォームド・コンセントにおいて考慮される説明事項

インフォームド・コンセントにおいて患者・家族・クライアントに提供すべき情報として、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」では、表1のように記載されている。

4

個人情報管理と保護

1

個人情報の管理と保護の基本事項

本ガイドラインの適用範囲は診療の一環として行う遺伝学的検査であり、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」に従って実施すべきである。一方、研究目的の遺伝学的検査は本ガイドラインの対象ではない。しかし、実際には研究目的の遺伝学的検査と厳密に区別することは困難な場合も想定される。また、当初は純粋な診療目的で行われた検査でも、その結果が判明した後に研究を行う必要が生じることもある。研究目的の遺伝学的検査の要素を含む場合は、本ガイドラインではなく、三省指針「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」に従うべきである。

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は、被検者の利益のために行われるため、

個人情報の管理と保護を可能な限り行う必要があるものの、匿名化等の処置は必ずしも必要ない。またその結果は、原則として、他の臨床検査の結果と同様に、患者の診療に関係する医療者が共有する情報として診療録に記載する必要がある。一方、研究目的で行われる遺伝学的検査の場合、基本的には被検者の利益が得られるわけではないため、被検者の不利益が生じないように個人情報の管理と保護を厳重に行う必要がある。試料の匿名化や検査結果をスタンドアローンのコンピュータに格納すること等の処置が求められる。

また、遺伝学的検査を行う際の個人情報保護に関しては、民間企業、行政機関、独立行政法人等の区分に応じて適用される個人情報の保護に関する法律、行政機関の保有する個人情報の保護に関する法律（2003年法律第58号）、独立行政法人等の保有する個人情報の保護に関する法律（2003年法律第59号）および個人情報の保護に関する法律第11条第1項の趣旨をふまえる必要がある。

2 保護すべき個人情報

「個人情報」とは、生存する個人に関する情報であり、氏名、生年月日その他の記述等により特定の個人を識別することができるもの（他の情報と照合することができ、それにより特定の個人を識別することができることとなるものを含む）をいう。

遺伝情報が通常の個人情報と比較して特殊な点は、生涯変化しないこと、将来の発症を予測し得る場合があること、非発症保因者（発症しないが遺伝子変異をもち、次世代に伝える可能性のある者）の診断ができる場合があること、血縁者にも影響し得ること、その個人が属する集団全体にも影響し得ること、試料の採取当時はわからない重要な情報が将来明らかになる可能性があること等である。

したがって、遺伝情報が個人情報と連結可能な場合、その情報が漏れることにより被検者、および家族が不利益を受ける可能性がある。そのため、遺伝学的検査により得られた遺伝情報を含む個人情報は、本人と担当者その他には（担当以外の医療従事者、本人の肉親、学校、雇用主、保険会社等）漏洩しないように厳重に管理する必要がある。そのためには、漏洩のあらゆる可能性を検討して、安全対策を講じなければならない。例えば、情報を記載した書類は鍵のかかる部屋あるいはロッカーに保管する、あるいは情報を格納したコンピュータへのアクセスはパスワード、指紋認証といった手段で制限すること等が考えられる。

3 医療従事者の守秘義務

医療従事者は遺伝学的検査により得られた個人情報（遺伝情報を含む）を正当な理由なく漏洩してはならない。また、医療従事者は職を辞した後も同様の義務を有する。刑法134条1項は、医師、薬剤師、助産婦等に守秘義務を課している。また、行政法規では放射線技師、臨床検査技師、衛生検査技師にも守秘義務を課している。

4 結果情報の告知

遺伝学的検査の結果（結果情報）の告知は、原則として被検者本人、または被験者本人から承諾を得た医療従事者に対して行われなければならない。

①未成年者等、理解能力を認められない人への結果情報の告知

未成年者の場合、16歳以上の場合には本人が理解できるように可能な限り説明し、本人に結果を告知する。

未成年者や認知症等により理解能力が十分でない場合、本人の家族構成や置かれている状況等を勘案し、本人の意思や利益を代弁できる人を次のなかから選び、告知する。すなわち、任意後見人、親権者、後見人や補佐人が定まっている場合はその人、本人の配偶者、成人の子、父母、成人の同胞もしくは孫、祖父母、同居の親族またはそれら近親者に準ずると考えられる人。

ただし、診療の一環として行われる遺伝学的検査は、被検者本人の利益のために行うものであるため、本人が理解できないとしても、当該の遺伝学的検査が本人に役立つ可能性がなければ検査をしてはならない。

結果を本人以外の人に告知する場合でも、結果情報にアクセスする権利はあくまで本人にあることを告知する人に伝えなければならない。また、被検者が未成年者であった場合、同意可能な年齢に達した時点で本人に情報告知すべきことを、代理で告知を受けた人に伝えなければならない。

②結果情報の所有権

遺伝学検査の結果情報の所有権は本人にある。医療従事者である担当者も、代理で告知を受けた人も結果情報の所有権が本人にあることを常に自覚し、本人の利益を守る立場にあることを忘れてはならない。

③個人情報へのアクセス権

遺伝学的検査により得られた個人の遺伝情報は、被検者本人に属するものであり、この個人の遺伝情報へのア

クセス権は原則として本人と、本人から承諾を得た医療関係者のみが有する。

④遺伝学的検査から新知見が得られた場合

当初は診療目的で行われた遺伝学的検査であっても、検査結果によっては研究を行う必要が生じる可能性もある。その場合は本ガイドラインではなく、三省指針「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関するガイドライン」に従うべきである。すなわち、倫理審査委員会による研究計画の承認、インフォームドコンセント、個人情報および解析結果の厳重な管理と保護等が求められる。

5 遺伝カウンセリング

1 遺伝カウンセリングの原則

①遺伝カウンセリングの非指示性と支援的態度

遺伝カウンセリングでは、クライアント（遺伝カウンセリングを受ける人）の意思決定を誘導するのではなく（非指示性）、意思決定の手助けをする姿勢（支援的態度）が求められる。非指示的遺伝カウンセリングには2つの大きなポイントがある。第一は、クライアントの意思決定に役立ち、正確で偏りのない情報を十分に提供することである。第二は、クライアントを理解し、また共感することによって、その自律的な意思決定を支援できるような良好な関係を築くことである。遺伝カウンセリング担当者は、自身が最善と思う方向に患者側を導きかねないような意識的に歪曲した説明を避けなければならない。クライアントは、正確な情報を得るためには遺伝カウンセリング担当者を頼らざるを得ず、もしその情報が偏っていた場合、通常はそれを見抜くことができない。しかし、非指示的遺伝カウンセリングとは、クライアントに情報を与えるのみで、当事者とその家族が意思決定をする手助けを行わなくともよいというわけではない。クライアントが望む遺伝カウンセリング担当者とは、自分たちの問題に耳を傾け、自分が何に価値を置くか理解し、それを表現するための手助けと、意思決定のための手助けをしてくれる人物である。意思決定はあくまでも当事者とその家族のものであり、遺伝カウンセラーによって誘導されてはならないが、可能な限りその意思決定を支援する態度が求められる。

②わかりやすい説明と十分な時間

遺伝カウンセリング担当者はクライアントが理解でき

る平易な言葉を用い、クライアントが十分理解しているか否かを常に確認しながら遺伝カウンセリングを進めるべきである。そのためには、十分な時間をかけるべきである。

③個別性

遺伝カウンセリングを受けるクライアントは複数であることが多い。個人によって遺伝的負荷や家族的・社会的立場が異なることが多いため、個別に話を聞く機会を設けることが必須である。

④未成年者等への配慮

20歳未満の未成年者には、事実を理解する能力のみならず、社会的な判断能力に応じた対応が必要となる。検査を要求したり、同意したりするための判断能力とは、(1)任意性、(2)個人および家族の社会的・文化的状況、価値観、生活スタイルに照らした選択としての「妥当な結果」、(3)合理的な考え方をもった大多数が理解し得る「正当な」選択理由、および(4)リスクと便益、選択肢についての理解である。判断能力に必要な思考は11歳頃にはじまり、14歳頃まで発達する。それでも、未成年者からの要求や同意が本当に任意であるかを判断するのは難しく、十分な注意が払われなくてはならない。

遺伝カウンセリング担当者は、クライアントが未成年であっても、疾病や治療法の選択肢について理解させる努力を、可能な限り行うべきである。そして、疾病と可能な治療法についての見通しについて、本人の前で両親と議論されるべきであり、両親は治療または予防法に関する決定を下さなければならない。ただし、治療法や予防法のない成人発症の疾病の発症前診断は小児に対しては行われるべきではない。

小児については、その成長に合わせて、本人の要望がより尊重されるべきである。15歳以上の未成年者について、本人の要望が両親のものと同等に扱われるべきか否かは、文化的、家族的、法的な状況および個人の状況によって個々に対応すべきである。すなわち、被検者の判断能力を基準とした、ケース・バイ・ケースの対応が必要である。

遺伝カウンセラーは、非指示的遺伝カウンセリングのなかで、必要な事実のすべてをクライアントに伝え、被検者の信条と価値観に従って事実と向き合うことを励ますように努めなくてはならない。

非指示的遺伝カウンセリングの例外として、判断能力のないクライアントへの遺伝カウンセリングが挙げられる。クライアントのなかには、精神性疾患、重度の知的

障害、アルコールや薬物に対する依存症をもつ人や、正常な知能をもってしても、教育等によっては、コミュニケーションに問題を抱える人もいる。これらの人たちは、遺伝的リスクの意味を推し量ることが機能的に困難である可能性がある。このようなクライアントのうち、他者への危険が多だと考えられる場合は、遺伝医学専門家が被検者もしくは血縁者に前もって指示的カウンセリングが行われることを告げた上で、例外的に直接的なアドバイスを行うことがある。現時点では原則として倫理的に許容されると考えられているが、さらなる慎重な検討が必要である。

⑤ 守秘義務

- (1) 遺伝カウンセリング担当者は被検者（あるいはクライアント）に情報のすべてを伝えなければならない。情報の適切な提示は自由選択の前提条件であると同時に、遺伝カウンセリングを行う者と受ける者との自由な交流と信頼関係にとって必要不可欠となる。
近年行われている出生前診断についても、クライアント（多くの場合、妊婦、あるいは妊婦とその配偶者）に胎児に関する情報を正確に伝える必要がある。
- (2) 検査結果は正常な結果を含めて、遅れることなく被検者に伝えられるべきである。
- (3) 健康状態に直接関係しない検査結果、例えば配偶者が子どもの実父でない事実は、開示しなくてもよい。
- (4) 被検者やその血縁者が、検査結果を含めて遺伝情報を知りたくないと希望した場合は、その意思が尊重されるべきである。ただし、治療可能な新生児、小児の場合はこの限りではない。
- (5) 心理的もしくは社会的に重大な危険をもたらす可能性のある情報については、情報開示を保留してもよい。遺伝カウンセリング担当者は、情報開示の一般的義務の範囲内で、被検者（あるいはクライアント）に情報を伝える時期について判断しなければならない。
- (6) 子どもを望む夫婦には、パートナーの遺伝情報を互いに共有することをすすめるべきである。
- (7) 被検者の親族に対しても遺伝カウンセリングを行うことが有用と判断される場合、遺伝カウンセリング担当者は、被検者から親族に遺伝カウンセリングをすすめるように話すべきである。
- (8) 特に重大な遺伝的負荷を回避できる場合には、親族に遺伝情報を提供すべきである。そうすればその親族は自身の遺伝的リスクを知ることができる。
- (9) 保因者検査、発症前検査、易罹患性検査、出生前検査の結果は、雇用主、生命保険会社、学校、政府機関

に漏洩されてはならない。遺伝的体質による不利益または利益を受けてはならない。

- (10) 患者名簿は（いかなるものであっても）守秘義務の厳重な規範に従って守られるべきである。

2 遺伝カウンセリングの体制

① 遺伝カウンセリングの構成

遺伝カウンセリングは、疾患の診療経験の豊富な専門医と遺伝カウンセリングに習熟した者が、チームとなって行うことが推奨される。遺伝カウンセリングに習熟した者とは、臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラー、あるいはそれと同様な資質を有する者のことである。臨床遺伝専門医が当該疾患の診療経験に乏しい場合は、必ず当該疾患の専門医と連携して相互に連絡を取り合いながら行う必要がある。遺伝カウンセリングは、クライアントが心理的にリラックスできる環境で行うことが望ましい。一般の診察室で行う場合は、外部の物音が気になるような環境は避け、人の往来が見えないような配慮も必要である。

② 検査前遺伝カウンセリングが必要な場合

遺伝学的検査を行う場合には、検査をオーダーする医師（この場合、多くは主治医であり循環器を専門とする医師と想定される）は、検査の意義等について十分に説明し、インフォームド・コンセントを得てから行う必要がある。検査前に遺伝カウンセリングをすることは必須ではないが、インフォームド・コンセントを取得する過程で、被検者から希望があれば検査前遺伝カウンセリングの機会を提供する。

③ 検査結果の診断への活用と遺伝カウンセリングの必要性

疾患の診断を目的とした遺伝学的検査においては、遺伝学的検査の結果は、臨床診断の判断材料の1つとなる。遺伝学的検査のみで診断が行われることはない。主治医は、被検者に対しては、検査の結果を一連の診断プロセスの流れの中でわかりやすく説明する必要がある。本人の診断に続き、家族に波及する問題（家族の保因者診断等）がある場合は、遺伝カウンセリングの機会を提供する。

④ 記録等の管理

遺伝学的検査の結果については、チーム医療の観点から原則として、一般の診療録に記載することを原則とす

る。しかし、個人情報保護の観点から、遺伝カウンセリングの内容に関する記録は、一般の診療録とは切り離して別に保管する等の慎重な対応が必要である。特に、電子カルテを採用している医療施設においては、遺伝関連の個人情報が漏洩されることのないように十分に配慮する必要がある。

遺伝カウンセリングは、基本的には自由診療の中で行われる。例外的に、保険診療の範囲内で実施可能な遺伝カウンセリングは、以下の条件を満たす場合に限られる（2011年5月現在）。

(1) 以下の15疾患について、遺伝子疾患の検査を行った場合に考慮される。保険点数は4,000点である。なお、疾患によっては、遺伝子疾患の検査に、DNAシーケンス法、PCR法だけでなく、酵素活性測定法が含まれる。

対象15疾患：デュシェンヌ型筋ジストロフィー、ベッカー型筋ジストロフィー、福山型筋ジストロフィー、栄養障害型表皮水疱症、家族性アミロイドーシス、先天性QT延長症候群、脊髄性筋萎縮症、中枢神経白質形成異常症、ムコ多糖症Ⅰ型、ムコ多糖症Ⅱ型、ゴーシェ病、ファブリ病、ポンペ病、ハンチントン舞踏病、球脊髄性筋萎縮症。

(2) 上記15疾患について遺伝子疾患の検査を実施し、その結果について患者またはその家族に対し遺伝カウンセリングを行った場合には、患者1人につき月1回に限り500点が加算される。

3 心臓血管疾患における遺伝カウンセリング

①心臓血管疾患と遺伝カウンセリング担当者

心臓血管疾患の遺伝カウンセリングは、遺伝学・心臓病学・疫学の十分な知識と経験をもち、カウンセリング一般の基礎的技術を身につけた、習熟したカウンセリング担当者によって行われることが望ましい。カウンセリング担当者は必ずしも医師である必要はないが、当該心臓血管疾患の診療に習熟した専門医との十分な連携が不可欠である。

②遺伝学的情報の重要性

遺伝カウンセリングは、当該疾患に関する最新の遺伝学的情報を被検者の家系に即して過不足なく正確に伝え、これらに対するクライアントの適切な理解を促進することからはじめなければならない。遺伝のしくみをはじめとして、適切な遺伝学的情報を十分かつ理解可能な形で提供すること自体が、クライアントの心理的支援に

なることを認識しなくてはならない。

③遺伝に対する認識

我が国では、「遺伝」という言葉を「特別な遺伝病」と誤って結びつけてしまう傾向が強いため、遺伝カウンセリングに際しては、ほとんどのクライアントに知識の偏りや認識のゆがみが存在することを十分に認識しておくなければならない。遺伝に関するクライアントの知識やイメージを確認し、必要な是正を行うとともに、遺伝のしくみ一般に関する内容と、被検者の当該疾患特有の病態およびその遺伝情報とが混同されないよう、配慮が必要である。

④心臓血管疾患に対する認識

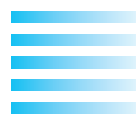
遺伝カウンセリングに際しては、家族性心臓血管疾患そのものを否定的に捉える傾向が強いため、という現実を十分に認識しなければならない。特にクライアントは過去において、家系内の罹患者に接している場合が少なくなく、その体験のみに基づく知識の偏りや知識のゆがみが存在することが十分に考えられる。予防・治療方法やケアのあり方が改善されている状況等、当該心臓血管疾患に関する最新の医療情報について、十分にかつ理解可能な形で提供すること自体が、クライアントの心理的支援になることを認識しなくてはならない。

⑤心臓血管疾患の遺伝学的検査の意味

心臓血管疾患の遺伝学的検査および診断は、様々な理由で、被検者の理解を得にくい側面を有している。検査を受けるか否かの意思決定に大きな影響を及ぼすにもかかわらず、誤解されやすいと思われる点を以下に示した。これらについて、クライアントが十分理解しているかどうかを慎重に確認しつつ、遺伝カウンセリングを進める必要がある。

(1) 遺伝学的検査の適用となる心臓血管疾患をもつ家系は決して多くない。現段階においては、同一家系内において特定の心臓血管疾患の明らかな集積を認める場合でも、その心臓血管疾患の原因遺伝子が特定されているとは限らず、また、原因遺伝子が同定されていても遺伝学的検査による診断が実施できるとは限らない。しかし今後は、こうした検査の適用となる心臓血管疾患の範囲は広がると予想される。

(2) 発症していない健康な個人に遺伝学的検査を行うにあたっては、まず、同一家系内で心臓血管疾患を発症している血縁者から検査を行い、遺伝子変異を確認す



- ることが必要である。発症していない健康な個人の遺伝学的検査の結果だけを得ても解釈は困難である。
- (3) 心臓血管疾患の遺伝学的検査は、いわゆる心臓血管疾患の検診とは違うものであり、それだけで心臓血管疾患に罹っているかどうかを判断できるものではない。
- (4) 遺伝子変異陽性の結果は、特定の心臓血管疾患を発症する可能性が高いということを意味するものであり、必ずしもすぐに発症するわけではなく、また、将来必ず発症するというでもない。家族性心臓血管疾患の多くは浸透率が高いが、100%近くになることは少ない。それが直接、心臓血管疾患の発症時期やその症候、治療や予防の可能性、経過および予後等を示すものではない。たとえ心臓血管疾患が発症しない場合でも、検査結果が間違っていたことを意味しているわけではない。
- (5) 遺伝子変異陰性であっても、将来心臓血管疾患を発症することはないとも、あるいは通常より心臓血管疾患を発症する可能性が低いとも、同一家系内にいわゆる心臓血管疾患の遺伝体質が全くないともいえず、少なくとも一般集団と同程度に心臓血管疾患の発症リスクを有している。
- (6) 遺伝学的検査の結果は、検査を受けた人の子どもにとっても同時に重要な意味をもつ。優性遺伝の場合、子どもに受け継がれる確率は理論的には50%である。また、発端者が*de novo*変異個体である可能性も考えられるが、この場合でも子どもに受け継がれる確率は優性遺伝の場合、50%と考えてよい。
- (7) 遺伝学的検査を受けなくても、従来の方法でリスクを評価することが可能な場合があり、それを選択することもできる。
- (8) 同一家系内の複数名が遺伝学的検査を行い、それぞれが異なる結果を得ることにより、人間関係の軋轢や心理的葛藤が生じる可能性がある等、検査結果の如何にかかわらず家族内にもたらされる心理的影響は少なくない。
- (9) 遺伝子変異が陽性で、その情報を遺伝カウンセリング担当者が他の家族構成員にも伝える必要がある場合、まずクライアント本人のみに伝え、クライアントから他の家族構成員に遺伝カウンセリングをすすめてもらうようにすべきである。また、被検者と必ずしも良好な人間関係が維持されていないと思われる他の家族構成員に関しては、伝える時期、順番等をクライアントの希望に沿って決めカウンセリングを行う必要がある。

- (10) 同一家系内で遺伝学的検査を受けるのがたとえ1名のみであっても、その結果はもはやその個人だけの問題ではなくなる。ある特定の個人の希望によって遺伝学的検査が行われる場合、他の家族構成員への遺伝情報開示は、原則として本人の希望に沿って行われるが、家族構成員の「知らないでいる権利」も考慮されなくてはならない。

II 各論

序に述べたように、ここでは疾患や病態の項目のみを挙げる。各論の詳細は、ガイドライン全文を参考にされたい。

1 染色体異常

1 22q11.2欠失症候群

2 Williams症候群

3 Down症候群

4 その他

①18トリソミー症候群

②13トリソミー症候群

③Turner症候群

5 染色体異常症の検査に関するガイドライン

2 単一遺伝子異常

1 Marfan症候群

2 心中隔欠損

3 Holt-Oram症候群

4 Alagille症候群

5 Noonan症候群

6 肺動脈性肺高血圧

7 心筋症

①原発性心筋症

- 1) 定義
- 2) 拡張型心筋症
- 3) 肥大型心筋症
- 4) 拘束型心筋症
- 5) 不整脈原性右室心筋症
- 6) 左室心筋緻密化障害

②特定心筋症

- 1) 代謝性心筋症
- 2) 筋ジストロフィー
- 3) 神経筋疾患

8 不整脈

①総論

②遺伝性QT延長症候群

③二次性QT延長症候群

④Brugada症候群

⑤家族性心房細動

⑥遺伝性QT短縮症候群

⑦カテコールアミン感受性心室頻拍

⑧先天性洞不全症候群

⑨遺伝性不整脈のオーバーラップ症候群

9 | 家族性高血圧

- ① Liddle 症候群
- ② Apparent Mineralcorticoid Excess (AME)
- ③ グルココルチコイド奏効性アルドステロン症 (GRA)
- ④ II 型偽性低アルドステロン症 (Gordon 症候群)
- ⑤ 妊娠期に悪化する高血圧症
- ⑥ ミトコンドリア遺伝子異常による高血圧症
- ⑦ アルドステロン産生副腎腺種 (APA) による高血圧症

多因子疾患