

## 循環器病の診断と治療に関するガイドライン（2004－2005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

Guidelines for Genetic Test and Genetic Counselling in Cardiovascular Disease  
(JCS 2006)

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 中 澤 誠 東京女子医科大学循環器小児科（財団法人脳神経疾患  
研究所附属総合南東北病院小児・生涯心臓疾患研究所）

班 員 青 見 茂 之 東京女子医科大学心臓血管外科  
梅 村 敏 横浜市立大学大学院医学研究科病態制御内科学  
奥 山 虎 之 国立成育医療センター遺伝診療科  
鎌 谷 直 之 東京女子医科大学附属膠原病リウマチ  
痛風センター兼大学院遺伝子医学分野  
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  
城 尾 邦 隆 九州厚生年金病院小児科  
永 井 良 三 東京大学大学院医学系研究科循環器内科  
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

班 員 福 嶋 義 光 信州大学社会予防医学講座遺伝医学分野  
松 岡 瑠美子 東京女子医科大学循環器小児科  
松 田 一 郎 北海道医療大学  
松 森 昭 京都大学大学院医学研究科循環器内科学  
山 岸 敬 幸 慶應義塾大学小児科  
協力員 石 上 友 章 横浜市立大学第二内科  
今 井 靖 東京大学大学院医学系研究科クリニカルバ  
イオインフォマティクス研究ユニット  
佐 地 勉 東邦大学医療センター大森病院第一小児科  
西 尾 亮 介 京都大学医学部附属病院救急部

### 外部評価委員

田 中 敏 博 理化学研究所遺伝子多型研究センター  
心筋梗塞関連遺伝子研究チーム  
東 倉 洋 一 国立情報学研究所

新 川 詔 夫 長崎大学医学部附属原爆後障害医療研究施  
設分子医療部門変異遺伝子解析研究分野  
古 山 順 一 関西看護専門学校  
堀 正 二 大阪大学大学院医学系研究科循環器内科学  
(構成員の所属は2006年11月現在)

## 目 次

- 序
- I. 前 文
- II. 総 論
  - 1. ガイドラインの基本理念
    - 1) 基本姿勢
    - 2) 遺伝学的検査の内容
    - 3) 本ガイドラインの適用範囲
  - 2. 遺伝学的検査の目的・条件
    - 1) 遺伝学的検査の目的
    - 2) 遺伝学的検査の実施
    - 3) 遺伝学的検査の適用
    - 4) 遺伝学的検査の実施設・実施者
    - 5) 発症前検査，易罹患性検査，保因者検査
  - 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
    - 2) 遺伝学的検査におけるインフォームド・コンセントの特殊性
    - 3) インフォームド・コンセントにおいて扱われるべき事項
  - 4. 個人情報の管理と保護
    - 1) 個人情報の管理と保護の基本事項
    - 2) 保護すべき個人情報
    - 3) 医療従事者の守秘義務
    - 4) 結果情報の告知
  - 5. 遺伝カウンセリング
  - 6) 出生前検査・診断（着床前診断を含む）
  - 7) 薬理遺伝学的検査

- 1) 遺伝カウンセリングの原則
- 2) 遺伝カウンセリングの体制
- 3) 心臓血管疾患における遺伝カウンセリング

1. 染色体異常
2. 単一遺伝子異常
3. 多因子疾患

### Ⅲ. 各 論

（無断転載を禁ずる）

## 序

このダイジェスト版では、ガイドライン全文の部分から、総論部分はそのまゝ採用し、各論は項目を挙げるに留めた。総論部分には遺伝学的検査を行うにあたっての基本的な必須事項が書かれており、それら全てがこの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、各論では種々の疾患や病態における現時点での遺伝学的情報が書かれていて、それらを知るための導入的な役割を果たすであろうが、この分野は日進月歩であり刻々と新しい情報が加えられる。即ち、ある疾患や病態の遺伝学的検査を行おうとする場合、このダイジェスト版で「検査そのものが持つ問題点と実施における基本」を読み取って頂き、検査のターゲットとなっている医学情報については、その時々最新の情報を検索し使用されたい。

## I 前 文

※遺伝学的情報は最高度の個人情報であり、この前文でその取り扱いの大原則を述べてあるので、必読である。

心臓血管疾患における病態解明は急速に進歩しており、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などにより特定することが可能となってきた。現在、この事態に相応して、多くの医療機関で遺伝学的検査が比較的簡便に実施されるようになった。その一方で、疾患につながる遺伝情報を取得するにあたっては、検査対象者本人の自己決定権、プライバシーの保護、医療機関での守秘義務など、基本的人権に関与する事態への慎重な対応が強く求められている<sup>1-8)</sup>。

2003 年、わが国の遺伝医学関連 10 学会および研究会は、わが国の将来の健全な遺伝医療の確立を目指し、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し

たガイドライン「遺伝学的検査に関するガイドライン」を提案した<sup>1)</sup>。このガイドラインは、2004 年に厚生労働省から発表された「医療・介護関係事業者における個人情報情報の適切な取り扱いのためのガイドライン<sup>6)</sup>」のなかで、UNESCO の「ヒト遺伝情報に関する国際宣言<sup>4)</sup>」とともに、参考資料としてとりあげられている。さらに 2005 年 9 月、日本医学会は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、各分科会は会員に厚生労働省のガイドラインおよび遺伝医学関連 10 学会のガイドラインの存在を周知するとともに、遺伝学的検査を実施する場合には、これらのガイドラインを参考にするよう求めている。遺伝医学関連学会のガイドライン<sup>1)</sup>では、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こと明記されている。この点については、他のガイドラインでも同様に言及され<sup>2-8)</sup>、遺伝カウンセリングの重要性が以前にも増して重視されるようになってきた。

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、医師が本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。言い換えれば、心臓血管疾患患者に対する遺伝学的検査や遺伝カウンセリングの実施に際し、必須となる基本的な知識とルールを示すものである。したがって、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関わらず、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を臨床所見と家族歴などの遺伝情

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・予想などを理解したうえで意志決定ができるように援助する医療行為で、相互間での対話過程を指している。

なお、ここでは遺伝カウンセリングを受ける人を「クライアント」と呼ぶことにする。

- ・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のに対し、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、医療専門職など）によって、一度提示された情報の再開示（re-disclosing）に関することである。
- ・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15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。

患性検査、薬理遺伝学的検査、出生前検査なども対象とする。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。また被検者（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、たとえば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）、発症時期や症状など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たも発症しない場合もあること（不確実性）、④保険、雇用などにおいて患者やその家族が不利益をこうむるなどの、社会的リスクがあること（危害性）などである。

そのうえで、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などについての具体的な対応について伝えるべきである。

## II 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

特定的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など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<sup>4)</sup>、ここでは特定的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

### 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わが国の3省（文部科学省、厚生労働省、経済産業省）の指針〔通称、三省指針<sup>5)</sup>〕に従うものとする。前者（診療目的の遺伝学検査）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うえ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。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）場合もある。この点については事前に説明し、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など、わが国の3省の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うえで、自由意志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ろう。

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、本人の意志を再確認すべきである。遺伝学的検査を企業などに委託する場合は、提出試料を匿名化するなど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<sup>7,8)</sup>。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（たとえばpositive predictive valueなどが明確でない）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ほかに DNA, RNA, 蛋白, 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、疾病の予防または早期発見・早期治療を保障することである<sup>9)</sup>。

- 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こと（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こと（易罹患者検査）
- ⑤薬剤に対する効果、副作用の発現の推定（薬理遺伝学的検査）
- 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もっとも重要であり、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特殊性から、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、遺伝医学関連 10 学会による「遺伝学的検査に関するガイドライン」（2003 年 8 月）（表1）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、遺伝カウンセリング、フォローアップを含む支援を実施する体制が用意されたなかで行われることが大原則である。

(i) 遺伝学的検査は、十分な遺伝カウンセリングを行ったうえで実施する。

(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。（これらの検証は前述の 3 省指針に従い研究レベルでなされるべきである）

(iii) 遺伝学的検査を担当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など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）を受けることがないように、また、必要に応じて適切な医療と臨床心理的・社会的支援を受けることができるように努めるべきである。

③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。（インフォームド・コンセントについては、その項参照。）

④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うえで、検査の施行を拒否することができる。

⑤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) 未成年者など、被検者の自由意志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。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、賛意 (assent) が得られるように努力する。代諾は、親権者、後見人、成年後見人などにより行われ、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保護す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。

⑥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。(試料の「他の目的での利用」については、「個人情報の管理と保護」の項参照)

⑦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遺伝学的情報は、その機密性が保護されなければならない。(「試料の登録・保存」「個人情報の取り扱い」については、「個人情報の管理と保護」の項参照)

⑧遺伝学的検査を担当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がその適用となる。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、適用となる可能性がある。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 (易罹患性検査)、薬剤に対する効果または副作用の発現の推定 (薬理遺伝学的検査) も、適用となる可能性がある。

### 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い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、易罹患性検査、保因者検査<sup>10-12)</sup>

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もしくは罹病リスク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。とくに就学、雇用、昇進、ならびに保険加入などに際して、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

- (i) 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。
  - (a) 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。
  - (b) 同一家系内の罹患者の遺伝子変異が判明しているなど、遺伝学的検査によって確実に診断できること。
  - (c) 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。
  - (d) 検査を行っても、発症年齢、疾患の重症度など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。
  - (e) 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が利用できること。
- (ii) 前項の要件がすべて満たされている場合に限り、遺伝カウンセリングを行う。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、精神医学専門医など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などの協力を得て、複数回行ったうえで、検査の実施の可否を慎重に決定する。

## ②易罹患性検査

- (i) 多因子遺伝性の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・陰性結果の正診率などが十分なレベルにあることを確認しなければならない。
- (ii) 易罹患性検査に際しては、担当医師は、①遺伝子変異が同定されても、その発症は疾患により一様ではなく、浸透率や罹患性に対する効果（寄与率）などに依存すること、②検査目標とする遺伝子に変異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などについて、被検者に十分に説明し、理解を求めなければならない。
- (iii) 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、自由意志によって実施されなければならない。

## ③保因者検査

- (i) 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 連鎖劣性遺伝病、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。
- (ii) 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。
- (iii) 将来の自由意志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。
- (iv) 保因者検査を行う場合には、担当医師および関係者は、診断の結果明らかになる遺伝的特徴によっては、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を十分に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とりわけ重要である。

また、当該疾患罹患児はもとより、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うえ、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。さらに、遺伝学的検査により遺伝子情報を得ることの意義、また、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、遺伝学的検査に関するガイドライン（表 1、遺伝医学関連 10 学会、2003 年 8 月）に述べら



れている，出生前検査と出生前診断のガイドライン：「絨毛採取，羊水穿刺など侵襲的な出生前検査・診断における表 1 のような妊娠において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ものとする．なお，重篤な X 連鎖遺伝病のために検査が行われる場合を除き，胎児の性別を告げてはならないものとする。」に準拠するものとする．

なお，着床前診断においては，各施設における倫理委員会での個々に審議した後，日本産科婦人科学会に申請のうえ，さらなる倫理審議を受けたのち実施可能なものとする．

表 1 遺伝学的検査に関するガイドライン  
(遺伝医学関連 10 学会，2003 年 8 月)

1. 夫婦のいずれかが，染色体変異の保因者である場合
2. 染色体変異症に罹患した児を妊娠，分娩した既往を有する場合
3. 高齢妊娠の場合
4. 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤な X 連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合
5. 夫婦のいずれもが，新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合
6. 夫婦のいずれかが，新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合
7. その他，胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合

## 7 薬理遺伝学的検査

薬理作用，薬剤の副作用には個人差があるが，それは薬物代謝関連酵素（例えば CYPs），薬物トランスポーター，薬物受容体など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．

近い将来，あらかじめそうした遺伝子多型を検査した上で投薬することで，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．但し，こうした予測の的中率に関する基礎データは未だ乏しいのが現状である．

## 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，十分把握したうえで，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うえで，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．小児の場合，最近のわが国の指針・ガイドラインの多くは，16 歳以上，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，賛意（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・コンセントの特殊性

生殖細胞系列の遺伝子変異を明らかにする遺伝子検査では，医療者側が「このようにするのが万人にとってよいのだ」という方針を示すことができない場合がある．遺伝カウンセリングが必要である理由の一つがここにある．遺伝カウンセリングとは，遺伝性疾患をもつ患者・家族または罹患の可能性のある人（クライアント）に対して，生活設計上の選択を自らの意志で決定し行動できるよう，医学的判断に基づく適切な情報を提供し，支援する医療行為である．遺伝カウンセリングはクライアントと遺伝カウンセリング担当者との良好な信頼関係に基づくものであり，さまざまなコミュニケーションの過程で心理的・社会的支援がなされる．

遺伝学的検査にはさまざまなものがあり，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などは，検査によってまったく異なる．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，さまざま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としては表 2 に示すようなものがあり，それぞれの対応を十分検討したうえで行う必要がある．

表 2 生殖細胞系列の遺伝子変異解析の目的

- a. 発病者の確定診断
- b. 発症前診断
- c. 予測的診断（易罹病性診断，疾患感受性診断）  
薬剤感受性診断
- d. 保因者診断
- e. 出生前診断

3

## インフォームド・コンセントにおいて扱われるべき事項

インフォームド・コンセントにおいて患者・家族に提供すべき情報として、WHO が策定した「遺伝医学における倫理的諸問題の再検討」では、表 3 のように記載されている。診療の一環として行われる遺伝学的検査と、研究的側面を有する遺伝学的検査は別個に記載されており、参考にすべきである。

表 3 インフォームド・コンセントに含まれるべき事項

<p>a) 診療の現場で適用されるもの</p> <p>診療の現場における遺伝学的検査は、当事者の自由意志によって行われなければならない。また包括的遺伝医療の流れのなかで、以下の内容を適切な過程を経て説明したインフォームド・コンセントを取得しなければならない。</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・検査の目的</li> <li>・正しい予測ができる可能性</li> <li>・個人や家族にとっての検査結果の意義</li> <li>・他の方策の選択肢</li> <li>・社会的・心理的なものを含めた、検査によって生じると考えられる便益とリスク</li> <li>・社会的リスクには、保険会社や雇用者からの差別も含まれること</li> <li>・個人や家族がどのような決定を下そうともケアにおいて不当な扱いを受けないこと</li> </ul> <p>b) 研究目的や検査の精度管理の場合</p> <p>以下の内容を含むインフォームド・コンセントを取得する必要がある。</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>・研究の性質と目的</li> <li>・試料提供者として呼びかけられた理由と、試料提供が任意であること</li> <li>・研究の概略</li> <li>・個人・家族が受けると予想される苦痛やリスク</li> <li>・発症予測や正確な遺伝カウンセリングを行うための情報としては、検査結果が不確実であること</li> <li>・第三者や科学に対して考えられる便益</li> <li>・被検者・試料提供者個人の同定ができる記録は守秘されること</li> <li>・研究についての質問が生じた場合や研究によって害を受けた場合の連絡先</li> <li>・いつでも辞退できる権利があること</li> <li>・辞退しても個人や家族が制限なく医療ケアを受けられる権利があること</li> </ul>
--

伝学的検査である。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、「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（文部科学省、厚生労働省、経済産業省：2001年3月29日、2004年12月28日全部改正、三省指針<sup>5)</sup>）に従うべきである。

診療の一環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、匿名化などの処置は必ずしも必要ない。むしろ、煩雑な匿名化処置により過誤が起こらないようにするための管理が必要である。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より厳重に行う必要がある。たとえば、試料を匿名化するなどの処置が考えられる。

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、遺伝的疾患を予測し得ること、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などである。

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ことがある。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、本人と担当者以外（担当以外の医療従事者、本人の肉親、学校、雇用主、保険会社など）に漏洩しないように厳重に管理する必要

4

## 個人情報の管理と保護

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





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。

### 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でも同様の義務を有する。刑法134条1項は、医師、薬剤師、助産婦など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の告知は、原則として被検者本人、または本人から承諾を得た医療従事者に行わなければならない。

#### ① 未成年者など、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。

未成年者や認知症など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、本人の意志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、本人が理解できなくても、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、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関するガイドライン（三省指針）に従うべきである。すなわち、本人の同意なく試料を研究に用いることはできない。

## 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、クライアントの意志決定を誘導するのではなく（非指示性）、意志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二つの大きなポイントがある。第一は、クライアントの意志決定に役立ち、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、その自律的な意志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志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、意志決定のための手助けをしてくれる人物である。意志決定はあくまでも当事者とその家族のものであり、遺伝カウンセリング担当者によって誘導されてはならないが、可能な限りその意志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未成年者などへの配慮

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歳ごろにはじまり、14 歳ごろまで発達する。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疾病の発症前診断は子ども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は、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。

遺伝カウンセリング担当者は、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、教育などによっては、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、他者への危険が多大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いうえで、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

(i) 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。

- (ii) 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。
- (iii) 健康状態に直接関係しない検査結果、たと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。
- (iv) 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、その意志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。
- (v) 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。
- (vi) 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。

- (vii) 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。
- (viii) とく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ることが可能であるべきである。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。
- (ix) 保因者検査、発症前検査、感受性検査、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。人は誰も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。
- (x) 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、これに習熟した専門職（臨床遺伝学専門医の資格を有することが望ましい）がコメディカルスタッフと共同して行う。説明者は最新かつ正確な医学的情報をもとに、検査の意義などについてわかりやすく簡潔に説明する。コメディカルスタッフは、クライアントやその家族の抱える心理的・社会的問題についてクライアントの立場で支援する。

### ② 検査前遺伝カウンセリング

遺伝学的検査は、検査前に遺伝カウンセリングを行い、本人あるいは代諾者の同意を得られた場合にのみ行うことができる。遺伝学的検査の結果は、被検者だけでなくその血縁者にも影響を与える可能性があること、将来発症する可能性のある疾患を高い確率で診断できることなど、遺伝学的検査が一般の臨床検査とは異なる性質を有することから、検査前カウンセリングにて検査を行うメリットとデメリットをクライアントに十分に理解してもらう必要がある。

### ③ 検査結果の告知

検査結果の告知は、臨床遺伝学専門医のような遺伝カウンセリングに習熟した医師が行うのが望ましい。告知後は、必要に応じて遺伝カウンセリングを受けられるように配慮する必要がある。

### ④ フォローアップ

検査結果の告知後は、その結果に関わらずクライアントおよびその家族の医学的・心理社会的なフォローが可能な体制を構築する必要がある。

### ⑤ 面談用の空間

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必要がある。

### ⑥ 支援団体

遺伝カウンセリングを行う医師およびコメディカルは、クライアントの状況希望に応じて患者支援団体の情報を提供することが望ましい。ただし、支援団体への入会および退会はクライアント自身の自由な意志で行われなければならない。

### ⑦ 専門職間の連携

遺伝性疾患はその症状が多臓器に及ぶ可能性があり、多数の専門家によるチーム医療が必要になる場合がある。遺伝カウンセリング担当者は、クライアントの要望に応じて、また必要と判断された場合は、クライアントの承諾を得て適切な専門医を紹介する必要がある。

### ⑧ 記録等の管理

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。遺伝学的検査の結果についても、一般の診療録への記載は診療に必要最小限の内容にとどめるなど、家族に波及するような内容については、遺伝カウンセリング記録に記載して別に保管することが望ましい。とく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。

尚、遺伝カウンセリングの詳細は、千代豪昭著「遺伝カウンセリング/理論と技術」（医学書院、2000）、奥山虎之ほか「わが国における遺伝子医療の現状」（日本臨床63：404-407、2005）を参照のこと。

## 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、その場

合には専門医との十分な連携が不可欠であり、とりわけ遺伝学的情報と当該心臓血管疾患に関する最新の医療情報の提供に関しては、専門医が必ず関与しなければならない。

## (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そのものが、クライアントの心理的支援になることを認識する必要がある。

## (3) 遺伝に対する認識

わが国では、遺伝という現象一般を否定的に捉える傾向が極めて強い。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かなければならない。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学的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現実を十分に認識しなければならない。とく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など、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そのものが、クライアントの心理的支援になることを認識する必要がある。

## (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、さまざまな理由で、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志決定に大きな影響を及ぼすにも関わらず、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、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易罹患性遺伝子が特定されているとは限らず、また、易罹患性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増えていくと予想される。

- 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、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必要がある。心臓血管疾患を発生している血縁者から検査を行うのは、発症していない健康な個人の遺伝学検査の結果が陽性であっても、陰性であっても、その結果を解釈することが難しいからである。
- ③ 易罹患性検査である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、心臓血管疾患に罹っていることを意味するものではない。
- ④ 検査結果が陽性であるという情報には限界がある。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の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ことでもない。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。また、検査結果が陽性であっても、それが直接、心臓血管疾患の発症時期やその兆候、治療や予防の可能性、経過および予後などを示すものではない。また、陽性者に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 遺伝学的検査結果が陰性であるという情報には限界がある。検査結果が陰性であっても、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まったくないともいえず、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。また、同一家系内において、特定の心臓血管疾患の集積が明らかであったとしても、その心臓血管疾患の易罹患性遺伝子が存在するとは限らない。
- 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、子どもに受けつがれる確率は理論的には 50% である。また、発端者が新生突然変異個体である可能性

も考えられる。

- 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もあり、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、逆の結果を得た人の中には、人間関係の軋轢や心理的葛藤が生じる可能性があるなど、検査結果の如何に関わらず、家族内にもたらす心理的影響は少なくない。
- ⑨ 検査結果が陽性で、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伝える必要がある場合、可能な限りまず患者本人のみに伝える。このとき、陽性という結果による心理的衝撃が大きいと判断される場合、その遺伝情報を他の家族構成員に伝えることは、可能な限り避ける。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そって行う必要がある。
- 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、その結果の告知を本人自らが望んでいる場合、他の家族構成員への遺伝情報開示は、本人の希望に十分にそって行う。

### Ⅲ 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
  - ① 18 トリソミー症候群
  - ② 13 トリソミー症候群
  - ③ Turner 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, LEOPARD 症候群
- 6) 原発性肺高血圧
- 7) 心筋症
  - ① 原発性心筋症
    - i) 定義
    - ii) 拡張型心筋症
    - iii) 肥大型心筋症
    - iv) 拘束型心筋症
    - v) 催不整脈性右室心筋症
  - ② 特定心筋症
    - i) 代謝性心筋症
    - ii) 筋ジストロフィ
    - iii) 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
  - ④ Brugada 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) 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 (pseudohypoaldosteronism type II : 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

#### 3. 多因子疾患