

【50周年記念特集「精神保健研究の現状と課題」】

予知医療の行方：生活習慣病の遺伝子診断が意味するもの

社会文化研究室長 白井泰子

【和文抄録】

ヒトゲノム研究の成果が医療にもたらしたインパクトの1つに生活習慣病のようなありふれた病気の易罹患性診断がある。易罹患性診断によってもたらされる医療情報が社会生活に及ぼす影響は、現在の私たちの想像を遙かに超えるものとなろう。易罹患性診断の普及は私たちにとってどのような意味をもつのかについてELSIの観点から検討した。

Abstract

Dramatic progresses in medical genetics have brought remarkable knowledge about genetic factors in diseases. Due to the scientific progress, it is possible to provide clues about genetic susceptibility to many common diseases of adulthood, including high blood pressure, diabetes, obesity and so on. Genetic susceptibility testing becomes increasingly possible. The nature of their prediction will usually be not definite but probabilistic; it is indicated with a certain degree of likelihood of occurrence of a disease. This has resulted in numbers of ethical, legal, and social problems concerning our daily lives.

This paper discussed the implications and impact of genetic susceptibility testing for common diseases of adulthood from a bioethical point of view. The natures of genetic susceptibility testing and genetic information of individuals were identified as crucial sources of ethical, legal and psychosocial dilemmas of the tests. The tentative provisions for overcoming these difficulties in genetic medicine were suggested.

Key words : 1. predictive medicine 2. genetic susceptibility testing 3. ELSI

1. はじめに

この10年余の間に驚くほどの早さで進められてきたヒトゲノム解析研究の過程で、数多くの遺伝子の構造および配置が解明されると共に、新しく見つかった遺伝子の役割と機能が解明されている。ヒトゲノム計画の研究成果が医療にもたらしたインパクトの1つに、遺伝子診断・遺伝子検査の対象を生活習慣病のようなありふれた病気（common diseases）の易罹患性診断（かかりやすさの診断）がある。近年話題となっている高血圧・糖尿病・肥満などの易罹患性診断も、ヒトゲノム解析研究の成果によってはじめて可能となった。しかし、21世紀の医療が予知医学の方向へと大きく舵を切って進むならば、易罹患性診断によってもたらされる遺伝情報が社会生活に及ぼす影響は、現在の私たちの想像を遙かに超えるものとなると予想される。遺伝子診断 - なかでも易罹患性診断の普及によって21世紀の医療はどのように変化してゆくのか、その

変化は私たちにとってどのような意味をもつのかについて考えてみたい。

2. 個人の遺伝情報のもつ特殊な性格

遺伝子検査の用途を診断目的別に分類すれば、(1)確定診断、(2)発症前診断、(3)出生前診断、(4)保因者診断、(5)易罹患性診断などに分けることができる。しかし、診断目的の如何にかかわらず、遺伝子検査によって得られる個人の遺伝情報は、表1に示すように、通常の医学検査とは異なる特殊な性質をもっている。個人の遺伝情報のもつこうした特殊性を考えると、診療の一環として遺伝子検査を行う場合であっても、従来の医療倫理の枠には納まりきれない問題を惹起する可能性があることは明白である。ユネスコの「ヒトゲノムと人権に関する世界宣言」¹⁶⁾やヨーロッパ評議会の「人権と生物医学に関する条約」⁴⁾、あるいは遺伝サービスの提供に関するWHOのガイドラインの策定等はこうした状況認識の下に行われたといえよう。

表 1 個人の遺伝情報の特徴

被検者の個人情報であると同時に、血縁者との共通情報でもある
検査結果は生涯を通じて殆ど変動や変化がない
特定の個人を生物学的に同定するための基本情報である

WHOでは1995年から3回にわたって“遺伝医学の倫理問題と遺伝サービスの提供に関するガイドライン”(草案)を提案しており、2001年10月のアメリカ人類遺伝学会の期間中に開催された国際人類遺伝学連盟の会議の席上、「遺伝医学における倫理的諸問題の再検討(WHO/HGN/ETH/00.4)」¹⁷⁾と題する草案を配布している。こうした事情を反映して、日本でもこの2～3年の間に行政機関や関連学会から遺伝子解析研究や遺伝医療に関する種々のガイドライン⁸⁾が相次いで出されている。

3. 遺伝子診断のもつ種々の意味

患者の診療上の必要で行われる遺伝子検査が惹起する様々な問題については、1995年にアメリカ人類遺伝学会とアメリカ遺伝医学会が共同報告²⁾という形で言及している。この共同報告では、子どもに対する遺伝子検査の実施について判断する際に考慮すべき問題を、(1)遺伝子診断・遺伝子検査から生じる医療上の利益・不利益、(2)心理・社会的な利益・不利益、(3)生殖に関連する利益・不利益という3つのカテゴリー

に分けて詳細に論じている。表2に示すように、この共同報告の中で指摘されている問題は遺伝子検査一般に共通する重要な問題であり、医師をはじめとする医療従事者(医療者)だけでなく、患者や家族も受益者という視点から、医療上の利益・不利益と共に、心理・社会的次元の問題や子供を産み育てるという文脈の中で生じる利益・不利益について考えておく必要がある。

有効な治療法や予防法がある疾患の遺伝子検査の場合、患者本人にとって、遺伝子検査の実施が医療上直接的な利益をもたらすことは明白である。しかしこうした場合であっても、患者自身が自己評価を低下させたり、社会生活の上で差別や不利益を被るというように、心理・社会的次元における問題が生じる可能性があることに留意しなければならない。また、病気に関連する遺伝子に変異はないという検査結果を告げられた被検者であっても、家族の中で自分だけが病気を免れたという罪悪感(survivor's guilt feeling)や疎外感にさいなまれるという事例も少なからず報告されている¹⁾。遺伝子検査実施に際して、意思決定前および検査実施後に遺伝カウンセリングを提供することの重要性が強調されるのは、こうした理由によるところが大きい。

易罹患性診断に内在する心理・社会的な潜在的な利益・不利益については、これまで具体的なかたちで論じられることが少なかったと思われるので、以下に示す仮想事例をもとに検討を試みたい。

表 2 遺伝子検査によって生じる利益と不利益

カテゴリー	利益(Benefits)	不利益(Harms)
医療上の問題	<ul style="list-style-type: none"> ・早期から効果的な予防的・治療的介入ができる ・サーベイランスの可能性が増加する ・予後を改善できる ・診断を明確化できる 	<ul style="list-style-type: none"> ・無効もしくは有害な予防的・治療的介入が行われる
心理・社会的問題	<ul style="list-style-type: none"> ・不確実性を軽減できる ・不安を解消できる ・心理的対応の機会が与えられる ・教育、就労、保険、対人関係についての現実的な計画が立てられる ・遺伝的リスクを家系内のメンバーに警告できる 	<ul style="list-style-type: none"> ・自己イメージが変化する ・子どもに対する親の見方が歪む ・不安や罪悪感が増加する ・教育、就労、保険、対人関係についての期待が変化する ・晩発性疾患をもつ家系内の他のメンバーを同定してしまう ・就労や保険加入に際して差別を受ける ・父子関係の不存在が発覚する
生殖に関する問題	<ul style="list-style-type: none"> ・遺伝性疾患をもつ子の出産を回避できる ・遺伝性疾患をもつ子の誕生のための準備ができる ・両親は情報を与えられたうえで家族計画を行うことができる 	<ul style="list-style-type: none"> ・生殖に関する意思決定が他者に左右される

【仮想事例】

仮に今、乳がんを発症した58歳の女性がBRCA1遺伝子検査を受けて遺伝子変異が判明したとしよう。彼女がこの事実を29歳の娘に告げたところ、娘自身もBRCA1遺伝子検査を受けることにした。そして検査の結果、BRCA1遺伝子に変異があることが判明したため、彼女は予防的処置として乳房切除手術を受けた。そして彼女は今、8歳になる自分の娘にもBRCA1遺伝子検査を受けさせるべきか否か悩んでいる。

それでは、彼女たちが置かれた状況について考えてみよう。乳がんに関するこれまでの知見では、乳がん・卵巣がんの発症頻度の高い家系の約半数と早期発症の患者がいる家系の約8割にBRCA1遺伝子の突然変異がみられたという。しかし、乳がん・卵巣がんの患者全体を母集団として両者の関連を見た場合、BRCA1遺伝子に変異のある者は患者全体のわずか5～10%にすぎないともいう⁹⁾。こうした事実を考え併せると、この8歳の少女に対して直ちにBRCA1遺伝子検査を受けさせることの是非については、この少女の母親や祖母ならずとも考え込まざるを得ない。この少女（発端者の孫娘）にとって最善の利益とは何か。誰が、どのような基準で判断し、どのような手続きを経てそれを保障するのか。考えるべき問題は多い。あるいはまた、この事例とは反対に、発端者の女性がBRCA1遺伝子検査の結果を娘に知らせることを拒んだ場合、医師はどのように対処すべきなのだろうか。発端者であるこの女性の意向に反して彼女の娘に検査結果を開示すべきか否か、意見の分かれるところであろう。以上に述べた諸点を考慮して遺伝子診断・遺伝子検査をめぐる倫理的問題をまとめたものが、表3である。

表3 遺伝子診断に内在する倫理的問題

遺伝情報の性質に由来する問題
・個人情報／家族・血縁者との共通情報
・インフォームド・コンセント原則
・患者のプライバシー権
疾患概念の変容
“診断”と“治療”とのギャップ
未成年者に対する検査
・誰が決めるのか
・いつ検査を行うのか
個人の遺伝情報に対する第三者のアクセス
遺伝的資質に対するスティグマ
・社会生活上の差別や不利益

4．生活習慣病の易罹患性診断

遺伝子の変異と病気との間には必ずしも一対一の関係があるわけではない。大別すると、両者の間には次のような対応関係がみられる：

単一遺伝子病：メンデル型遺伝形式をとる病気で、常染色体優性遺伝病、常染色体劣性遺伝病、X連鎖劣性遺伝病などにわかれる。このカテゴリーに属する疾患には、ハンチントン病やフェニルケトン尿症、デュシェンヌ型筋ジストロフィーなどがある。

多因子病：幾つかの遺伝子の変異が重なったり、遺伝子の変異と環境要因との相互によって発症する疾患。例えば、糖尿病や高血圧・心疾患などがある。

1つの遺伝子の変異により種々の病変が引き起こされるもの：例えば、多臓器がん等。

この分類法でいえば、現在、一般の人々の間で関心を集めている生活習慣病の易罹患性診断は多因子病の遺伝子診断と言い換えることもできる。1990年代末頃には、肥満症や高血圧・動脈硬化などに対する易罹患性診断を行って生活改善支援をすることをうたい文句にした“遺伝子ドック”なるものも登場している。繰り返しになるが、遺伝子の変異という内的要因と生活様式や環境要因といった外的要因が重なって発症する病気の“かかりやすさを診断する”ということは、遺伝子検査で疾病関連遺伝子に変異があることが明らかになったとしても、それは遺伝子変異をもたない人に比較して“その病気を発症するリスクが高い”ことを示唆しているのであって、何時かは必ず発病するという烙印が当人に押されたわけではない。また逆に、“遺伝子変異なし”という検査結果を得たとしても、その病気を発症するリスクが皆無であると保障されたわけではない。単一遺伝子病の発症前診断と多因子病の易罹患性診断の違いが十分に認識されないまま、遺伝子検査の結果だけが社会生活の様々な場面で一人歩きすることの危険性について、私たちはもっと敏感でなければならない。

5．易罹患性診断の波紋

医療者に対して易罹患性診断がもつ医療上のメリットを尋ねたとしたら、“各人の遺伝的素因（体質）を考慮したライフスタイルの選択やオーダーメイド医療を実現できること”という答が異口同音に返ってくる

だろう。それでは、心理・社会的次元からみた易罹患性診断の意義を尋ねた場合、どんな答が返ってくるだろうか。米国のがん研究推進の過程でユダヤ人コミュニティが巻き込まれかけた“研究被害”を糸口として、易罹患性診断の普及によって惹起される可能性のある心理・社会的波紋について考えてみよう。

1970年代に行われたTay-Sachs 症のマス・スクリーニング計画への積極的参加に見られるように、アメリカのユダヤ人コミュニティは医学研究の推進や研究成果の臨床応用に対して、黒人コミュニティに比較すると、格段に強い親和性をもっているように思われる¹⁴⁾。しかし1990年代に入って、こうした親和性に影を落とすような事態が“がんの遺伝子解析研究”の進展過程で発生した³⁾。この時期アメリカでは、ユダヤ人コミュニティの協力のもとに、乳がん・卵巣がんの関連遺伝子であるBRCA1およびBRCA2や大腸がんの責任遺伝子であるAPCなどについて、がんの発症に繋がる遺伝子変異部分の同定研究が進められていた。その研究成果として、(1)BRCA1遺伝子の185delAD 及び5382ins、BRCA2遺伝子の6174delT、そしてAPC遺伝子のI1307Kの変異が各々のがんの発症にかかわっていること、(2)地中海沿岸部に出自をもつユダヤ人(Ashkenazi Jews)に、こうした遺伝子変異をもつ者が多いことなどが判明した。こうした研究成果を報じるのにあたって、ニューヨーク・タイムズ(1998年4月2日付)は「ユダヤ人の遺伝子」という見出しを付けた³⁾。メディアによるこうした報道の仕方は、ユダヤ人コミュニティに対しで“遺伝的欠陥を抱えた社会だ”という烙印(スティグマ)を押すことになりかねない。病気の責任遺伝子や関連遺伝子の同定研究の成果についての不十分な理解や誤解は、遺伝子至上主義に傾きがちな社会では“遺伝的素質による差別”へと直結する危険が多分にある。こうした懸念が杞憂ではないことは、既にDraper⁵⁾によっても指摘されている。Draperは、1980年にデュポン社が黒人労働者を対象として行った鎌状赤血球症の保因者スクリーニングなどの事例¹⁰⁾を引用しながら、企業が遺伝スクリーニングや易罹患性診断の実施を検討する場合、検査の有用性の評価は医学的観点からではなく経営上の観点から行われること、そして検査結果は“職場における労働者の適正配置を検討するための資料”ではなく、むしろ“解雇や採用を決定するための資料”として使用される可能性が高いことを指摘している。職場における従業員の遺伝子検査の結果が本人の健康管理や職場の適

正配置以外の使用目的で人事担当者や利害を異にする第三者(例えば保険会社など)に渡った場合、職業上の差別や医療保険加入時の保険料の上乗せなどの不利益が生じてくる^{10) 11) 12) 13)}。こうした問題に対抗するための連邦レベルでの法的措置として、既にアメリカでは、“Health Insurance Portability and Accountability Act”(HIPPA, 1996)や同法に基づく保健省(Dept. Health & Human Service)の医療情報プライバシー保護規定(66 Fed. Reg. 12434; 26 Feb. 2001)などが制定されている。しかしこの保護規定は、保険会社が個人識別可能な状態の医療情報にアクセスする際には本人の同意を得ることを前提条件としてはいるが、保険料設定のために保険会社がこうした情報を請求したり利用したりすることを禁止していないため、個々の事例における当事者保護の有効性については疑問視する者もいる⁷⁾。

日本でも、こうした問題については生命保険協会遺伝子研究会(同協会の医務委員長の諮問機関)が「遺伝子検査と生命保険」と題する報告書を1996年に出している。この報告書の中では、“危険選択上告知すべき事項については、保険会社にも知る権利があること”、“遺伝子検査が通常の診療で行われるような検査になった場合、保険審査においても危険測定の資料入手のためにその検査を採用できること”などの見解が表明されている。羽田・蒔田⁶⁾が行った「先天性甲状腺機能低下症の保険加入状況実態調査」では、遺伝子検査に対する保険会社のこのような姿勢が既に現実のものとなっていることが示されている。先天性甲状腺機能低下症は、昭和54年から今日まで20年以上の実績をもつ新生児マススクリーニングの対象疾患の1つである。羽田らの調査によれば、先天性甲状腺機能低下症やフェニルケトン尿症の治療を受けるために小児内分泌専門外来をもつ11施設に通院している患児の親200名を対象として保険加入の状況についてアンケート調査を行ったところ、郵便局の簡易保険や民間の保険に加入しようとした174人の内68人(39%)が「加入拒否」や「契約違反で解約」という扱いを受けていたという。こうした事態を憂慮して、日本人類遺伝学会は日本先天代謝異常学会や日本マススクリーニング学会と共に「新生児マススクリーニング検査と生命保険における遺伝情報の取り扱いに関する現状認識とそれに基づいた提言」を行い、保険契約における個人の遺伝情報の使用の一時禁止や、遺伝情報の保護と利用に関する方策の検討を関係諸官庁に求めている。今の

ところ日本では、Doraper⁵⁾が問題視しているような職場における遺伝子検査の実施をめぐる問題は顕在化していない。だが今後の動向次第では、生活習慣病に対する遺伝スクリーニングや易罹患性診断が、職場で実施されている成人病検診のオプション・メニューの1つとして登場する日も遠くはないのかもしれない。そうした場合の問題点としてDraper⁵⁾は、“受診決定に対する被雇用者の自由裁量の幅”と“雇用主による遺伝情報の流れのコントロール”の2点を挙げて、職場における従業員の遺伝子検査のもつ意味が新生児スクリーニングとは根本的に異なることを強調している。Draperのこうした指摘は、職場における遺伝子検査の実施を云々する前に、先ずはこうした問題に対する心理・社会的、そして法的なインフラ整備が不可欠であることを示唆している。

6. 遺伝医療と患者のプライバシー保護

情報化社会におけるプライバシー権の定義では、古典的な意味での“私事を他人に覗き込まれないでいる権利”に加えて、“自分自身に関わる情報について知る権利”および“自らの個人情報の流れをコントロールする権利”もプライバシー権の一部をなすとされている。こうした観点から医療における患者のプライバシー権を定義すれば、次のようにまとめられよう：

患者は自分のカルテや診療記録の内容を知る権利をもつ

患者は自らの医療情報の流れをコントロールする権利をもつ

従って、医療者の側に求められる行動準則は、患者に対して積極的に医療情報を開示(共有)すると共に、患者の意思に反した第三者への情報開示は原則として行わないということになる。しかし現在の日本では、個人の遺伝情報も含めた医療情報に対する保護規程は刑法第134条、国家公務員法第100条、その他の法律に定められた“業務上知り得た秘密の漏洩を禁じられている者(医師、薬剤師、看護師等)”に対する守秘義務規定のみであり、遺伝スクリーニングや易罹患性診断などの普及が社会生活や経済活動に与えるインパクトに対する法的対応策は無いに等しい。遺伝医療においては、患者の遺伝情報をめぐって患者本人と家族・血縁者との利害が対立するという事態が起きることも稀ではない¹⁵⁾。そのため、遺伝子検査によって得られる個人の遺伝情報の取り扱いについては、通常の医学

検査情報にも増してプライバシーの保護という観点から慎重を期す必要がある。

7. おわりに

従来の臨床医療における倫理規範は、患者の自律と自己決定権の尊重を基底とし、“インフォームド・コンセント原則の遵守”、“当事者のプライバシー権の保障”と“医療者の守秘義務の遵守”、“知る権利”および“知らないままにしている権利”の保障などを具体的な行動準則として内包していた。しかし遺伝医療という枠組では、医療者が誠実に診療に取り組もうとすればするほど、彼等にとって、これらの倫理原則や行動準則が重い足枷になってしまうという矛盾をはらんでいる。何故なら、遺伝医療では患者の遺伝情報に基づいて本人の治療を行うだけでなく、この遺伝情報を利用して家族や血縁者の遺伝的リスクや危害を回避することも医療目的に含まれるとされているからである。それ故、医療者が血縁者等を含めた“患者”の遺伝的リスクや危害を積極的に回避しようとするればする程、発端者である患者の自己決定権やプライバシー権を侵害せざるを得ないというパラドックスに陥る危険性が高まってしまうのである。遺伝医療の本質には、従来の医療倫理を支えてきた個人の自律と自己決定権の尊重という基本理念を根底から揺るがす要素が含まれていることを忘れてはならない。

遺伝医療における倫理問題の惹起を防ぎその波及効果を最小限に留めるための方途として、今、私たちに求められている配慮項目を表4に示した。「遺伝医療時代の医療に関する前提条件の整備」としては、(1)患者参加型医療へのパラダイム・シフト、(2)市民および医療者に対する遺伝教育の充実、(3)遺伝子還元主義からの脱却などへの配慮が、私たちに求められて

表4 いま私たちに必要なこと

遺伝医療時代の医療に関する前提条件の整備

- ・患者参加型医療へのパラダイム・シフト
- ・市民および医療者に対する遺伝教育の充実
- ・遺伝子還元主義からの脱却

予防医学および遺伝子診断に対する配慮点

- ・基本的人権の尊重
- ・個人の遺伝情報の保護とプライバシー権の尊重
- ・遺伝子検査の実施基準の明確化
- ・患者の自己決定権を保障するためのインフラ整備

いる。また、「予防医学および遺伝子診断に対する配慮事項」としては、(1)個人の尊厳の尊重、(2)個人の遺伝情報の保護とプライバシー権の尊重、(3)遺伝子検査の実施基準の明確化、(4)患者（被検者）の自由で自発的な自己決定を支えるためのインフラ整備などの諸点を挙げることができよう。

最後に、“患者のプライバシー権の尊重”および“医療者・市民に対する遺伝教育の重要性”の2点を改めて強調しておきたい。何故なら、遺伝医療時代における患者参加型医療の実現は、患者の自己決定権および広義のプライバシー権の保障によって実現可能となるからである。また、医療者と患者・家族の双方が遺伝についてのリテラシーを身につけてこそ、適切な形で遺伝医療の提供や当該問題に対する十分な情報に基づいた自由で自発的な意思決定が可能となるからである。またそれは同時に、「すべての問題は個人の遺伝子の中にある」という遺伝子還元主義的な考え方や、遺伝的健康に対する個人の責任が強調される“新たな優生思想”の発生を回避することにもつながると考えられるからでもある。

文献

- 1) Andrews LB, Fullarton JE, Holtzman NA, et al (eds.): Assessing Genetic Risks: Implications for health and social policy. National Academy Press, Washington, D. C., 1994.
- 2) ASHG/ACHG Joint Report: Points to consider: Ethical, legal, and psychosocial implications of genetic testing in children and adolescents. Am J Hum Genet, 57:1233-1241, 1995.
- 3) Clayton EW: The complex relationship of genetics, groups, and health: What it means for public health. J Law, Medicine & Ethics, 30: 290-297, 2002.
- 4) Council of Europe: Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the application of Biology and Medicine: Convention of Human Rights and Biomedicine. Strasbourg, 1997.
- 5) Draper E: Risky Business: Genetic testing and exclusionary practices in the hazardous workplace. Cambridge University Press, Cambridge, 1991.
- 6) 羽田 明, 蒔田芳男: 遺伝医療サービスおよび遺伝子研究に関する倫理ガイドラインと今後の課題. 本庶 佑 (監修): 遺伝子医学の基礎知識 (「遺伝子医学」別冊), pp.101-106, (株)メディカルドウ, 大阪, 2003.
- 7) Hull S C, & Prasad K: Reading between the lines: Direct-to-consumer advertising of genetic testing. Hastings Center Report, 31(3): 33-35, 2001.
- 8) 科学技術会議生命倫理委員会: ヒトゲノム研究に関する基本原則, 2000. 文部科学省, 厚生労働省, 経済産業省: ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針, 2001. 日本人類遺伝学会: 遺伝学的検査に関するガイドライン (案), 2001. 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, 2001 など.
- 9) McKinnell RG, Parchment RE, Perantoni AO, et al.: The Biological Basis of Cancer. 安部幸生, 三澤信一 (訳): がんの細胞遺伝学, pp.125-130, 医学書院, 東京, 1998.
- 10) Motlusk AG: Brave new world? Science, 185: 653-663, 1974.
- 11) Murray TH: The social context of workplace screening. Hastings Center Report, 14(5): 21-23, 1984.
- 12) Natowicz MR, Alper JK, & Alper JS: Genetic discrimination and the Law. Am J Hum Genet, 50: 465-475, 1992.
- 13) Roche PA: The genetic revolution at work: Legislative efforts to protect employees. Am J Law & Medicine, 28: 271-283, 2002.
- 14) 白井 勲, 白井泰子, 藤木典生: 人間の生命過程への介入とバイオエシックス (): 出生前診断の法と倫理 - アメリカにおける問題現状の概観 - . 愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所社会福祉学部研究報告, 7: 12-25, 1982.
- 15) 白井泰子 (編): 小児期発症筋ジストロフィーの保因者診断をめぐる諸問題 - 遺伝子診断に内在する倫理的, 法的, 心理・社会的問題からインフォームド・コンセント手続きまで. 厚生労働省 精神・神経疾患研究委託費「筋ジストロフィー研究」石原班 白井グループ研究成果報告書, 2002.
- 16) UNESCO: Universal Declaration on Human Genome and Human Right. UNESCO 29C/Resolution 17, 1997. この世界宣言について論述しているものとしては: 位田 降一: ユネスコ「ヒトゲノム及び人権に関する世界宣言」. 遺伝医学2: 127-134, 1998; 位田 降一: 「ヒトゲノム研究・応用における法と倫理の調査・研究 - 特に国際的視点から」. 平成

11年度 - 平成12年度科学助成金(基盤研究(B)(2))
研究成果報告書, 2001 など.

- 17) WHOの遺伝医学の倫理問題と遺伝サービスの提供に関するガイドライン(案)は, これまでに1995年, 1998年, 2001年の3回にわたって提示されており, 1998年版と2001年度版は日本語にも翻訳されている. 1998年度版: Proposed International

Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services. (松田一郎監修, 「遺伝医学と遺伝サービスにおける倫理的諸問題に対して提出された国際的ガイドライン」, 1998). 2001年度版: Review of Ethical Issues in Medical Genetics, 2001 (松田一郎監修: 遺伝医学における倫理的諸問題の再検討. 日本人類遺伝学会会員有志, 2002).