

「遺伝子例外主義」問題の動向

額賀淑郎* 津谷喜一郎**

●はじめに

日本では、遺伝情報は「究極のプライバシー」とよくいわれている。しかし、果たして本当にそのようにいえるのだろうか！「遺伝情報は他の医療情報と同じなのか、それとも異なるのか」という生命倫理学上の議論がある。そのなかで、「遺伝情報を特別視し、保護すべき」と見なす考え方は「遺伝子例外主義 (genetic exceptionalism)」と呼ばれている。近年、遺伝子例外主義に関する賛否両論があり、法的・医療的な立場から遺伝子例外主義を批判する傾向が出てきている。遺伝子例外主義の問題は、法律やガイドラインによる遺伝情報の規制や臨床情報の管理 (カルテ管理など) と密接に関係しており、きわめて重要な問題といえる。

本稿では、まず「遺伝子例外主義」問題の根幹にある、遺伝情報の定義の多義性に言及する。次に、倫理的・法的・社会的問題 (Ethical, Legal, and Social Issues; ELSI) 研究の視点から、遺伝子例外主義の倫理的問題、法的問題、社会的問題、をおおの概観し、遺伝子例外主義の賛否両論を論じる。そして、日本における「遺伝子例外主義」の現状に触れる。最後に、近年、欧米では遺伝子例外主義に対して批判的な議論が出てきていることを紹介する。

*ぬかが・よしお：東京大学大学院医学系研究科生命・医療倫理人材養成ユニット特任助手。平成13年、マツギル大学大学院社会学部修了。
主研究領域 / 医療社会学。

**つたに・きいちろう：東京大学大学院薬学系研究科医薬経済学客員教授。

● I . 遺伝情報の定義

遺伝子解析研究において、遺伝情報は塩基配列から構成される遺伝子型 (genotype) として理解されるかもしれない。しかし、遺伝情報の定義には多様な見方がある。臨床の現場では、症状により判定される表現型 (phenotype) や疾患の家族歴から作成される家系図 (pedigree) も含むものとして理解されることが多い。また、遺伝子検査の結果を遺伝情報と定義する場合もある。このように、遺伝情報には多義的な定義があり、どのように定義するかは立場により異なることがある。確かに、遺伝子の定義は生物学的に定義できるが、遺伝情報の定義は多様でありうるといえる。

ジョージタウン大学ケネディ倫理学研究所の生命倫理学者マジソン・パワーズ (Madison Powers) は、遺伝情報の性質について9つの特徴としてまとめている¹⁾。それを要約すると、「予示性」「共有性 (遺伝性)」「有害性」という3つの性質として分類することができる²⁾。「予示性 (predictability) とは将来に起こりうる情報をさす」「共有性 (heredity) とは個人的な情報であると同時に家族の情報であることを意味する」「有害性 (harm) とは、遺伝情報は個人に思いがけない危害を与える可能性があることをさす。この3つの特徴は、遺伝子例外主義の議論で重要な争点となることが多い。遺伝情報の定義によって「遺伝子例外主義」の内容に差異が生じる点は注意を要する。

● II . 遺伝子例外主義の倫理的問題

遺伝子例外主義の倫理的議論は、1993年に生命倫理学者のジョージ・アナス(George Annas)が「遺伝情報は特別な情報であり、特別な保護・規制が必要である」という考え方を唱えたことから始まる³⁾。つまり、DNAバンクにおける遺伝情報は、将来の健康を予測することができる「未来の日記(future diaries)であると見なした。そのため、1995年にボストン大学のパトリア・ロシェ(Patricia Roche)と共に、遺伝情報の特別な保護を訴える「遺伝子プライバシー法」を提案したのである⁴⁾。

一方、ELSIの研究者であるトーマス・マレイ(Thomas Murray)は、アナスの立場を「遺伝子例外主義」と見なした。マレイは、NIH(National Institutes of Health; 国立衛生研究所)のELSI研究プログラム「遺伝情報と保険」に関するワーキング・グループの代表を務めた。そのELSI研究を通じて、「遺伝情報は他の医学情報の性質と差異はない」と結論付けたのである⁵⁾。

1. 遺伝子例外主義の倫理的賛成論

アナスらの遺伝子例外主義には、大きく分けて4つの主張がある⁶⁾。

(1) 遺伝情報は未来の健康を予想することができる(予示性)。予示性に関して、単一遺伝性疾患の遺伝子検査の場合、一般検査よりも将来の発症リスクを正確に予知することができる。

(2) 遺伝情報は家族の医療情報を含む(共有性)。乳癌や大腸癌における易罹患性検査の場合、検査結果は他の家族に影響を与えたり、遺伝性を示唆する場合がある。

(3) 優生学など、遺伝情報は歴史的に悪用されてきた(有害性)。戦後、発展してきた遺伝カウンセリングにおける非指示的なアプローチと異なり、戦前の優生相談では、指示的な中絶や断種などが行われていた。

(4) 遺伝子診断の結果は、社会心理的な危害をもたらす可能性がある(有害性)。たとえば、

ハンチントン病の発症前診断の際、診断結果を知った患者が自殺するケースが北米では約3~5%に達するといわれている。

2. 遺伝子例外主義の倫理的反対論

一方、反遺伝子例外主義の立場は、以下のような3点に集約することができる。

(1) 遺伝情報は医療センシティブ情報の1つといえる^{5,7)}。医療センシティブ情報とは本人の利益を侵害する可能性のある個人医療情報である。たとえば、HIV陽性情報やコレステロール情報などの臨床情報は、予示性・共有性・有害性を含むといえる。もともと、「例外主義(exceptionalism)」という用語は、1991年に「HIV例外主義」としてロナルド・ベイヤー(Ronald Bayer)により初めて使用されたといわれている⁷⁾。HIV例外主義とは、HIV検査は他の性感染症の臨床検査とは異なることを強調している。このように、医療センシティブ情報にかかわる臨床検査は、遺伝子検査だけではないことを示唆している。注意すべきは、HIV例外主義はHIVが一般化するとともに薄らいでいる点である⁸⁾。遺伝子例外主義も近年多くの批判を受けつつある。

(2) 遺伝情報と他の医療情報を実質的に区別することはできない⁶⁾。遺伝情報は、遺伝子検査の結果として理解されがちだが、多くの遺伝性疾患は、臨床情報や家系情報から診断されている。医療の臨床現場において、遺伝情報とそれ以外の情報を明確に区分することは必ずしも容易ではない^{7,8)}。また、遺伝情報は個人を特定できる特別な情報と見なす場合があるが、他の身体的情報や臨床検査も個人を特定することはできる。

(3) 遺伝子検査と他の臨床検査の結果には道徳的に重要な差異はない⁶⁾。たとえば、主に遺伝要因で発症する乳癌と主に環境要因で発症する肺癌を比べた場合、遺伝要因があるからといって乳癌の遺伝情報を特別視し、特別な保護を行うのは、癌という病気を診療するうえで正

しいといえるのだろうか。今後「ありふれた病気 (common diseases) や生活習慣病を含む多因子疾患が、遺伝子解析の対象となることが期待されている。その際、遺伝情報は標準的な診療情報の一部になる可能性が高い。その場合、遺伝情報のみを例外視し、特別な管理をすることは、医療資源の配分の問題から正当化できるのかという問題がある。

● III. 遺伝子例外主義の法的問題

1. 遺伝子プライバシー法と HIPAA

遺伝子例外主義に立つアナスらは、遺伝子プライバシー法を提案したことにより、さまざまな法的議論を巻き起こした。多くの批判を起こす一方で、遺伝子例外主義に基づく遺伝子プライバシー法が、1995 年以降、米国の 29 州で成立した。だが、それらの州法では「遺伝情報の定義」が統一されていない。いくつかの州では、DNA サンプルと遺伝情報を区別しているが、遺伝情報は「遺伝子検査に基づく情報」として狭く定義されることが多い。ただし、米国 4 州では遺伝情報は個人の所有物 (personal property) として規定されている。また、多くの州では、家系図や遺伝カウンセリングの情報などは保護されていない。米国では一般人にとっては、遺伝子プライバシー法はさほど生活に影響はないといわれている⁹⁾。

しかし、遺伝情報を医療情報の一部として扱う動きも存在する。米国の HIPAA (Health Insurance Portability and Accountability Act; 医療保険の相互運用性確保及び説明責任に関する法律) は 2003 年に施行された医療情報に関する初の連邦法である。この法律では、遺伝情報は他の診療情報と同様に「保護される健康情報」として分類されている。ただし、HIPAA は保険のために遺伝子検査を利用することを規制していない。現段階では、連邦政府レベルにおいて遺伝子差別禁止法案がでていますが、遺伝子差別に対する保護は、1990 年の米国障害者法 (the

Americans with Disability Act) に基づくと見なされている。

2. 「弱い」遺伝子例外主義の法的賛成論

法的な議論として、遺伝子例外主義に関して、条件付きの賛成論がある。つまり「強い」(strong) 遺伝子例外主義と「弱い」(weak) 遺伝子例外主義に分類し、後者を支持する立場である¹⁰⁾。「強い」遺伝子例外主義とはアナスの立場である。「弱い」遺伝子例外主義は、原則として遺伝情報を例外としないが、保険や雇用における遺伝情報の利用は、遺伝子差別につながるおそれがあるため、特別であるを見なす考え方である¹⁰⁾。この立場に立つと、遺伝子検査による遺伝情報は、保険や雇用の問題と切り離す必要があるといえる。実際、米国では、いくつかの州において保険の加入希望者に対して遺伝子検査を行うことを禁止している。

3. 遺伝子例外主義の法的反対論

ローレンス・ゴスティンとジェームス・ホッジ (Lawrence Gostin and James Hodge) によれば、遺伝情報の厳しい規制や保護は、公共財 (public goods) の観点から問題があるという¹¹⁾。遺伝情報や遺伝子プライバシーを例外にした場合、社会的費用がかかるうえに、その恩恵を明確にすることはできない。そのため、法律上、遺伝情報を特別扱いすることがそれほど重要な価値があるのかどうか疑問が存在する。

また、遺伝情報と他の診療情報の区別が、法規制上明確ではない。先に指摘したように、広義の遺伝情報には診療情報や家族歴も含まれている。もし遺伝情報に特定したプライバシー法を制定した場合、医療情報の開示を規制している法律との非整合性を生じさせる可能性がある。遺伝情報が他の医療センシティブ情報よりも、なぜ特別な存在となるのかが明確ではないからである。そのため、プライバシーと安全性の基準が遺伝情報に適用されるという条文を明記した、医療情報のプライバシーに関する包括的な法律がより良い選択となる。実際、各国で

は、個人情報保護に関する包括的な法律やガイドラインが制定されており、それに基づく医療センシティブ情報の議論が始まっている。

●IV．遺伝子例外主義の社会的問題

遺伝情報や薬理遺伝学に関する各国の報告書において、遺伝子例外主義に触れている。米国の国家生命倫理諮問委員会（National Bioethics Advisory Commission）の報告書では、遺伝子例外主義の賛否両論を整理した¹²⁾。英国のNuffield Council on Bioethicsの報告書では、政策やメディアにおいて、遺伝子例外主義が増えていると指摘した¹³⁾。これに対して、2005年のCIOMS（Council for International Organizations of Medical Sciences；国際医科学協議会）の薬理遺伝学（pharmacogenetics）に関する報告は遺伝子例外主義を批判している¹⁴⁾。この報告書は、遺伝子例外主義を明確に問題視している点で、おそらく最初のものであろう。遺伝子検査かそうでないかではなく、その情報コンテンツ（information content）に応ずるべきであるとし、他の医学情報と同じ高い情報保護水準の扱いを受けるべきであるという考えを示している。

遺伝子例外主義の社会的問題に関して、以下のような賛否両論がある。

1．遺伝子例外主義の社会的賛成論

遺伝子例外主義の賛成論において、遺伝子検査による遺伝情報の利用は、保険や雇用の遺伝子差別につながる可能性があるので社会的に問題があると見なす。保険や雇用における遺伝子差別は、市場型医療制度をとる米国において最も懸念されている。特に、マスメディアは多くの事例を報告している¹⁵⁾。

2．遺伝子例外主義の社会的反対論

一方、反対論として4点をあげることができる。

（1）遺伝子差別は、マスコミで騒がれているほどあまり起きておらず、一般市民の不安を煽っている可能性がある。米国の実態調査によ

れば、遺伝子検査や遺伝情報に基づく遺伝子差別の件数は、まれであることが指摘されている¹⁵⁾。ある研究によると、約290万人の患者のなかで生命保険や雇用について拒否されるケースが693例あったが、そのなかには必ずしも遺伝子差別とはいえない場合もある。

（2）遺伝情報を特別視する要因として、遺伝子が人間の本質を司るという遺伝子本質主義（genetic essentialism）が大きな影響を与えている。遺伝子本質主義には、DNAを魂（soul）と見なす見方がある。このようなとらえ方が増長されると、遺伝子例外主義の考えを支持する結果につながる。

（3）遺伝子を特別視することは個人の自律という信念を弱める結果となるかもしれない¹⁶⁾。個人の自己同一性は遺伝情報から構成されているのではなく、個人の自律的な選択に基づいていると見なすことができる。そのため、遺伝情報を特別視することは、自己決定尊重の点で適切とはいえない。たとえば、米国では、肥満の人たちが自らの健康問題を「肥満遺伝子」だけのせいにしてしまう事例が現れている。

（4）遺伝子例外主義をとることによって、遺伝子がすべてを決定するという「遺伝子決定論」を強める結果になる可能性がある⁹⁾。最近のゲノム研究の結果では、ゲノムはヒトの性格・性癖などを含めた「氏育ち」をすべて規定する「設計図」というより、その場の状況・環境によって発現の仕方が変化するという事実が明らかになってきている¹⁷⁾。たとえば、一卵性双生児の研究によれば、癌の発症において遺伝要因よりも環境要因のほうが、影響が大きいことが判明している¹⁸⁾。近年のゲノム・遺伝子解析研究の成果と遺伝子例外主義は明らかに乖離している。これまでの研究では致し方なかったかもしれないが、研究の進展に伴い、見直しの時期に入っているといえるかもしれない。

● V. 日本における遺伝子例外主義の現状
行政ガイドライン「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（2004年改正）」によれば、遺伝情報とは「試料等を用いて実施されるヒトゲノム・遺伝子解析研究の過程を通じて得られ、又は既に試料等に付随している子孫に受け継がれ得る情報で、個人の遺伝的特徴及び体質を示すものをいう」と規定している¹⁹⁾。さらに「基本方針」の「注」には「予示性・共有性・有害性の要素を示唆する次のような文言がある。

研究の過程で得られる遺伝情報が提供者及び血縁者の遺伝的素因を明らかにするおそれがあること、さらに研究内容によっては提供者個人の問題にとどまらず提供者が属する集団の性質等を特徴づける可能性があること等により、様々な問題を提起する可能性があるというヒトゲノム・遺伝子解析研究の特色を踏まえ、…（以下略）

このように、日本の行政ガイドラインは遺伝子例外主義の影響を強く受けているといえるかもしれない。実際、検討委員会の議論においては、遺伝情報は特別であるという発言があった。ヒトゲノム・遺伝子解析関連のガイドライン策定において、遺伝情報に比較的なじみが薄い委員がヒトゲノムを特別視し、遺伝子例外主義の立場をとる規制が導入されたといえるかもしれない。少なくとも「ゲノム研究に関する基本原則」²⁰⁾などが示すように、遺伝情報を含む研究が特別な枠組で規制されており、医療センシティブ情報の範疇としてあまり考慮されていないといえる。

それでは、一般の遺伝医療においてはどのような状況になっているのだろうか。まず、遺伝情報を特別のものと見なすならば、遺伝情報は独立の病歴として管理することになり、他の診療情報と同じとするならば、中央病歴室で一般カルテとして一元管理するといえるかもしれない。

日本では、遺伝情報を他の医療情報と隔離し

て独立管理している場合が多い。たとえば、信州大学医学部附属病院遺伝子診療部、国立成育医療センター遺伝診療科、京都大学医学部附属病院遺伝子診療部、長崎大学医学部・歯学部附属病院遺伝カウンセリング室、北里大学病院遺伝診療部などではカルテを独立病歴として扱っている²¹⁾。一方、東京女子医科大学附属遺伝子医療センターでは、独立病歴と中央管理を行っている。これらの事実から、日本における代表的な遺伝医療の現場では、遺伝子例外主義の考え方に近いといえるだろう。おそらく、この要因として、遺伝情報の安全管理を強調した「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」の影響があると考察することができる。

また、このような歴史的背景として、医科大学の遺伝学教育が近年発展してきたことも指摘できるかもしれない。1990年代初めに、国内の医科大学のうち遺伝学講座をもっていた大学は必ずしも多くなかった。しかし、現在では多くの医科大学で遺伝学講座や教育制度が整備されている。このように、遺伝学教育が長らく行われてこなかったことが、遺伝子例外主義を助長する遠因となっているかもしれない。

もう1つ重要な点は、日本は遺伝病の研究で成功を収めてきたが、少数の「単一遺伝性疾患」の遺伝情報を典型的なモデルとして理解する傾向があった点である。ガイドラインの策定において「単一遺伝性疾患」のモデルに基づいた結果、遺伝子例外主義が比較的強まったといえるかもしれない。その一方、近年指摘されているような「多因子遺伝性疾患」の遺伝情報に関するELSIの議論は十分に進んでいるとはいえない。

● VI. 結論

本稿では、倫理的・法的・社会的問題研究の立場から、遺伝子例外主義を巡る賛否両論を概観した。遺伝子例外主義問題は、遺伝情報をどのようにとらえるかによって立場が異なってくる。欧米では、個人情報保護の整備に伴い、遺

伝情報を HIV 情報のような医療センシティブ情報の 1 つとして理解する傾向が高まり、医療従事者・法律家において、遺伝子例外主義に対する批判的な議論が起きている。一方、日本では、臨床・研究・メディアにおいて遺伝子例外主義に関する議論はあまり行われていない。

薬理遺伝学に基づく「個別化医療 (individualized medicine) など、先端医療研究の成果を取り入れた診断・治療・介護を進めるためには、日本においても、遺伝子例外主義の是非に関する議論を行う必要がある。確かに、日本でも遺伝子差別を巡り、ごく少数だが民間の生命保険などの加入や支払いで問題が起きている²²⁾。しかし、研究の進展に応じて、遺伝情報が標準的な医療センシティブ情報として普及していく可能性は高く、臨床現場において遺伝情報を過度に特別視することは妥当とはいえないかもしれない。そのため、今後、遺伝子例外主義の是非を巡る議論を積み重ねていく必要がある。その際、研究者や医療従事者のみならず、メディアを含めた非専門家・一般人の議論や普及啓発が欠かせないだろう。

謝辞：本研究は、平成 17 年度厚生労働科学研究・医薬品・医療機器等レギュラトリーサイエンス総合研究事業「ファーマコゲノミクスの合理的使用のための医薬品開発と医薬品行政のあり方に関する研究 (主任研究者：津谷喜一郎) の一環として行われた。本稿作成において、アドバイスと協力をいただいた、東京大学大学院医学系研究科 健康科学・看護学専攻医療倫理学分野教授 赤林 朗、日本臨床薬理学会ゲノム委員会委員長 東純一、独立行政法人医薬基盤研究所 増井 徹 (財) ヒューマンサイエンス振興財団 加藤 顕の各氏に謝意を呈する。

..... 文 献

- 1) Powers M : Privacy and the control of genetic information. eds Frankel MS, Teich AH, In *The Genetic Frontier : Ethics, Law and Policy*, American Association for the Advancement of Science, Washington, DC, 1994.
- 2) 足立智孝 : 遺伝子情報の性質に関する一考察 アナスとマレイの議論を中心にして. *生命倫理* 2002 ; 12 : 39 45.
- 3) Annas GJ : Privacy rules for DNA databanks. Protecting

- coded future diaries'. *JAMA* 1993 ; 270 : 2346 2350.
- 4) Annas GJ, Glants LH, Roche PA : Drafting the genetic privacy act : science, policy, and practical considerations. *J Law Med Ethics* 1995 ; 23 : 360 366.
- 5) Murray TH : Genetic exceptionalism and future diaries : is genetic information different from other medical information? ed Rothstein MA, In *Genetic Secrets : Protecting Privacy and Confidentiality in the Genetic Era*, Yale University Press, New Haven, 1997.
- 6) Green MJ, Botkin JR : " Genetic exceptionalism " in medicine : clarifying the differences between genetic and non-genetic tests. *Ann Intern Med* 2003 ; 138 : 571 575.
- 7) Ross LF : Genetic exceptionalism vs. paradigm shift : lessons from HIV. *J Law Med Ethics* 2001 ; 29 : 141 148.
- 8) Lazzarini Z : What lessons can we learn from the exceptionalism debate (finally)? *J Law Med Ethics* 2001 ; 29 : 149 151.
- 9) Everett M : Can you keep a (genetic) secret? The genetic privacy movement. *J Genet Couns* 2004 ; 13 : 273 291.
- 10) Launis V : Solidarity, genetic discrimination, and insurance : a defense of weak genetic exceptionalism. *Soc Theory Pract* 2003 ; 29 : 87 111.
- 11) Gostin LO, Hodge JG : Genetic privacy and the law : an end to genetic exceptionalism. *Jurimetrics* 1999 ; Fall : 21 58.
- 12) *Research Involving Human Biological Materials : Ethical Issues and Policy Guidance*. National Bioethics Advisory Commission, Rockville, 1999.
- 13) *Pharmacogenetics : Ethical Issues*. Nuffield Council on Bioethics, London, 2003.
- 14) *Pharmacogenetics Towards Improving Treatment with Medicines*. CIOMS, Geneva, 2005. (津谷喜一郎監訳 : ファーマコジェネティクス 薬物治療の改善を目指して . テクノミック , 東京 , 2005.)
- 15) Wertz DC : Genetic discrimination an overblown fear? *Nat Rev Genet* 2002 ; 3 : 496.
- 16) Miller H : DNA blueprints, personhood, and genetic privacy. *Health Matrix* 1998 ; 8 : 179 221.
- 17) Ridley M : *Nature Via Nurture : Genes, Experience and What Makes Us Human*. Harper Collins, New York, 2003. (中村桂子・斉藤隆史訳 : やわらかな遺伝子 . 紀伊國屋書店 , 東京 , 2004.)
- 18) Lichtenstein P, Holm NV, Verkasalo PK, et al : Environmental and heritable factors in the causation of cancer analyses of cohorts of twins from Sweden, Denmark, and Finland. *N Engl J Med* 2000 ; 343 : 78 85.
- 19) 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 年 3 月 29 日 (2004 年 12 月 28 日改正 , 2005 年 6 月 29 日一部改正). 2. (http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/seimei/genome/04122801.htm)
- 20) 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について 2000 年 6 月 14 日 (http://www.mext.go.jp/a_menu/shinkou/shisaku/gensoku.htm)
- 21) 額賀淑郎 : 新遺伝学 . 赤林 朗編 , 入門・医療倫理 I , 勁草書房 , 東京 , 2005 ; 220.
- 22) 「重度障害の保険金支払い請求 , 遺伝子診断の結果で拒否 , 加入者が提訴」朝日新聞 (朝刊) , 2000 年 7 月 30 日.