

論文の内容の要旨

論文題目 家族内における遺伝性疾患の「リスク告知」

—遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）を事例に—

氏名 李 怡然

本研究は、家族内における遺伝性疾患のリスクに関するコミュニケーションを主題としたものである。本研究では、これを病名・病状や予後の告知と区別して、「リスク告知」という概念であらわす。近年、遺伝／ゲノム医療に関わる医療専門職および生命倫理学者の規範として、特に効果的な予防・治療法がある遺伝性腫瘍（遺伝性のがん）のリスクについて、遺伝情報を共有する血縁者に対する告知を期待・推奨する傾向が強まっている。患者・家族の側はそうした役割期待をどのように受け止め、行動しているのか、が本研究の問いである。具体的には、遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）を事例に定め、遺伝学的検査を受検しHBOCと診断された、またはその可能性がある患者と家族にインタビュー調査を実施した。

第1章では、「リスク告知」研究の背景として、遺伝子解析技術を利用した診断や将来の発病予測の実用化を前提としつつ、2000年代はじめ頃から、特に遺伝性腫瘍の場合は、疾患の早期発見や予防的介入を重要視した医療者が、がん患者に対し、血縁者と情報共有を行うよう求める傾向にあったことを述べた。

第2章では、遺伝／ゲノム医療の専門職および生命倫理学者らの議論と規範の変化について、国内外の文献や裁判例、学会ガイドライン等から検討した。1990年代に、患者・家族の「知らないでいる権利」を尊重するという規範が確立したが、ゲノム解析技術の革新を経て、2010年代になると予防・治療法といった“actionability”（対処可能性）を根拠に、患者・家族が遺伝情報を「知る」ことを推奨する傾向が強まった。医師は患者に対する守秘義務を負うことから、医療・医学のガイドラインでは、医師が患者に対し、血縁者とできる限り情報共有を行うよう求めており、その傾向は遺伝性腫瘍の領域で特に顕著だった。

第3章では、患者・家族の側の「告知」に関する先行研究を検討した。国内の遺伝性疾患

の当事者を対象とした調査は限られるのに対し、海外では家族内のコミュニケーションを主題とした研究蓄積があり、それらと比較や接続が可能な形で、日本の当事者を対象に調査を行う必要があると述べた。また、病名・病状の告知や、出生・出自の告知（telling）研究の視座、他者にがんなどの病名を打ち明けることに関する先行研究を検討した上で、本研究が調査を通じて明らかにすべき点を明示した。

第4章では、本研究が事例とする、HBOCの臨床的特徴、遺伝学的検査とリスク管理、予防・治療法について概要を説明した。調査の目的を設定し、目的を達成するためのインタビュー調査の方法と具体的な実施手続き、分析方法を述べた。

第5章では、リスク告知の前提として、患者や血縁者が遺伝学的検査を受検する意思決定、遺伝学的検査の結果を開示されリスクを「知る」ことがもたらすインパクト、およびリスク低減手術（乳房、卵巣の予防的切除）を選択する理由や選択に伴う葛藤に着目した。結果として、遺伝学的検査を受検するかどうかの意思決定は、患者本人にとっての治療選択のためだけでなく、血縁者やパートナーからの希望に後押しを受けた、もしくは患者側が血縁者の利益を考慮に入れた選択であった。結果開示においては、事前に「がん家系」の認識や遺伝性疾患への疑いを強く抱いていた患者は、想定内という感覚を抱いていた。他方で、そのような認識がなかった患者は、驚きや衝撃が大きかった。リスク低減手術の選択においては、患者本人の自発的な意思だけでなく、医療者からの推奨による影響が少なくないことが伺えた。

第6章では、本研究の主題であるリスク告知について、親子という関係性に限定し、親が遺伝について伝える意図、あるいは伝えられない／伝えたくない場合の理由、告知を受けた子の側の受け止め方を分析した。まず、伝える意図については、(1)子のがんに対するアウェアネスを向上させ、情報を活用して自己管理を行い、健康維持につながれば十分だと考える場合と、(2)子の発症前検査の受検を期待するか、あるいは受検を前提に告知する場合の、大きく二つのパターンに分けられることを発見した。一方で、子に告知しない最大の理由は、子が結婚・出産に対して後ろ向きになる、もしくは結婚の選択に差し支える懸念であった。また、告知を受けた子が、発症前検査を受けたいかどうかの希望は、親の言動から影響を受けている可能性が伺えた。

第7章では、患者にとっての兄弟姉妹、おじ・おば、いとこ、両親ら、血縁者・親族へのリスク告知に関して、調査協力者が抱く認識や、伝える過程で生じる困難・ジレンマに着目した。多くの方は、自ら血縁者の利益につながることを期待し、情報共有をしたいという使命感ないし責任感を抱いていた。しかし、情報共有に積極的でも、時には相手から否定的な反応を返されることで、それ以上広い範囲の親族への情報共有をあきらめてしまう例もあった。特に、親から遺伝の話題に関する忌避感が表出された場合、親子関係にわだかまりが生じるという問題がみられた。

第8章では調査の限界を踏まえた上で、調査結果の総合的な考察を行い、臨床的・実践的な示唆、学術的な意義と今後の展望を述べた。

総じて患者は医療者からリスク告知に関する助言や支援をほとんど受けておらず、実質的に個々の当事者が判断し、試行錯誤しながら意思決定・実践を行っている現状が明らかになった。海外の先行研究では、血縁者への情報共有に対する“responsibility”の論点が示されてきたが、本研究では子の発症前検査に対する態度にも視点を広げることで、情報共有にとどまらない、親から子への関与の仕方を発見した。第6章でみたように告知の意図は(1)(2)の2パターンに分かれていたが、いずれの親も、遺伝性のがんを経験した立場から、家族内「ピア」のような役割を果たそうとしていた点では、共通していた。

また、本研究の調査データに基づき、先行研究では別個に検討されていた二つの局面①「情報共有の程度」：告知対象者にどの程度まで情報を明らかにするか、②「指示性の強弱」：告知対象者の予防や発症前検査に関する行動をどこまで変化、促進させようとするか、を二つの軸で整理したモデルを作成した。これにより、専門職の倫理的な規範で望ましいとされる「オープン×非指示的」タイプの告知以外の、より多様なパターンが可視化されると期待できる。

最後に、本研究の展望として、慢性疾患の「病いの経験」論と接続する可能性、「リスクの医学」論におけるリスク告知という研究対象の可能性、「子どもの開かれた未来への権利」の再考につなげるといった論点を示した。