

審 査 の 結 果 の 要 旨

氏 名 李 怡然

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の規範として、一定の予防・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、患者が血縁者に対し、できる限り告知することを期待・推奨する傾向が強まっている。本論文は、遺伝性疾患に関する家族内でのコミュニケーションをリスク告知（telling genetic risk）と呼び、その営みのありようを専門家側の規範の変遷と対峙しながら明らかにしたものである。専門家集団が患者・家族に望む態度に対して、患者・家族がその役割期待をどのように受け止め、行動したかを明らかにすることが本研究における問いである。

李氏は、1990年代以降の国内外の文献や裁判例、学会ガイドライン等の文献調査を行い、ヒトゲノム・遺伝子解析を利用した診断や将来の発病予測の実用化と進展に応じて、専門家集団が示してきた規範とその変容について論じた。具体的には、1990年代に米国の遺伝性疾患の当事者の主張を出発点に患者・家族の「知らないでいる権利」を尊重するという規範が成立したが、遺伝性腫瘍の場合は、検診を通じた疾患の早期発見や予防的介入が重要視されたことから、2000年代はじめ頃から、医療者が患者に対し、血縁者と情報共有を行うよう求める傾向に転じた。さらに2000年代半ば以降、ゲノム解析技術の大幅な革新を経て、こうした傾向が強まっていることを明らかにした。

他方、患者・家族の側の「告知」に関する先行研究を検討した結果、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中で、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の蓄積があることが明らかになった。そこで、李氏は、遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）という遺伝性腫瘍を対象に、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。

李氏は、当事者団体や医療機関を通じた募集を経て、HBOCの患者・家族計24名から得られた半構造化面接の結果を分析し、様々なことを明らかにした。具体的には、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、血縁者の利益を考慮に入れた選択であったこ

と、親が子に遺伝について伝える意図の分析では、(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と考える場合と、(2)子の発症前遺伝学的検査の受検への期待や要請を前提に告知する場合があることを明らかにした。また、子にリスク告知をしない最大の理由は、子の結婚・出産の選択に差し支える可能性への懸念であった。しかしながら、総じて調査協力者は医療者からリスク告知に関する助言や支援をほぼ受けておらず、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。海外の先行研究と比較して、子の結婚・出産に対する懸念が、リスク告知を妨げる主たる障壁となっていたことが、顕著な違いであった。

こうした結果を踏まえ、李氏は、「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)、「指示性の強弱」(告知対象者のがん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)という二つの軸を中心に整理したモデルの作成を試みた。さらに、本研究が慢性疾患の「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追加の可能性について、「知らないでいる権利」や「知る権利」、「子どもの開かれた未来に関する権利」といった論点を中心に、その展望を論じた。

11月26日に開催された最終審査会では、二次予備審査会で指摘された事項への対応を含め、李氏から論文の概要について発表があり、質疑応答が行われた。審査員からは、本論文の質は総じて高く、特に多様な背景をもった対象者からインタビューが得られた点、リスク告知に関する様々な実践・戦略についての知見を得られた点、誠実にデータを記述している点等が評価された。

そのうえで、審査員から、①臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどの医療者と遺伝性腫瘍の当事者に対する本論文の寄与の程度、②さらなるデータの解釈や分析が可能な論点を含む質的分析の方法論上の課題、③子から親へのリスク告知にも着眼する必要性、④先行研究とは合致しない実践や戦略に関する新たな概念や理論を海外に向けて提唱する必要性といった点が提起され、李氏は真摯に回答した。

審査員による指摘の多くは、今後、李氏が研鑽を積みながら、中長期的に取り組むべき課題であるという点で、審査員の意見が一致した。李氏には、医療社会学と医療倫理を橋渡しする研究者としての資質、能力が十分にあると判断し、審査員全員一致にて、本論文を学際情報学府の学位請求論文に値するものと認めた。