

別紙②：参加したときと参加しなかったときに考えられること

参加者の立場によって“参加したときと参加しなかったとき”のメリットと不安・不快は、異なります。

“参加するが結果開示を希望しないとき”と“参加しない場合”のメリットと不安・不快はほぼ同様と考えられるので(採血などサンプル採取の不快以外)、メリットと不安・不快を以下の二つに分類します。

① 参加する場合（結果開示希望）

② 参加しない場合／参加するが結果開示は希望しない場合

参加者の立場ごとにメリットと不安・不快の項目を挙げます。実際には研究によって変わると考えられますので、適切に選択・追加してください。

参加者の立場

■ 臨床診断が確定している患者	2p
■ 臨床的に疾患が疑われる患者	3p
■ 保因者診断となる親族	4p
■ 発症前診断となる親族	6p
■ コントロールのボランティア	7p

■ 臨床的に診断が確定している患者に対して

臨床的に診断が確定している場合、遺伝子変異が見つからなくても臨床診断が否定されるわけではない。患者本人は診断が確定しているので、遺伝子診断の結果は治療法の選択や家族に関係するものが多い。家族の遺伝子検査も含む研究の場合、家族の検査は患者の参加次第である点（患者の遺伝子変異の情報をもとに家族の検査を実施）も考慮しなければならない。

参加する場合（結果開示希望）

メリットと考えられること

- ・ 遺伝子変異の状態により臨床状態が異なる場合、適した治療法を選択できる。
- ・ 家族の保因者診断や発症前診断が可能な場合、家族が受け継いでいないと判明すれば安心できる。また、予防可能な疾患であれば、家族の診断をすることにより、家族の健康管理に役立つ。
- ・ 遺伝性を確かめることにより、家族計画のための情報を得ることができる。
- ・ 研究に参加することで、疾患の原因解明に寄与できるかもしれないという満足感が得られる。

不安・不快と考えられること

- ・ 遺伝性が確定することで、家族への遺伝の可能性が考えられる。このことから家族の生活設計（結婚・育児・就職・保険加入での問題）のことで不安になったり、家族にどのように伝えるべきか悩む。
- ・ 遺伝性であることが判明し、遺伝形式や家系図などから父母どちらの家系から受け継いだかが明らかになる場合、家族との摩擦が生じる。
- ・ 変異が見つからない場合、治療方針の選択や家族の検査を期待していたときには落胆する。

参加しない場合／参加するが結果開示は希望しない場合

- ・ 患者は今後も同様の治療を受けていくことになる。
- ・ 家族の遺伝子検査はできないことになる。家族は、結果が明確にならないため発症や生活設計、家族計画などの面で不安を覚える可能性がある。
- ・ 一方で、家族の保因者診断や発症前診断がなされないため、検査を行って保因者・未発症者と診断された場合の問題を避けることになる。

■ 臨床的に疾患が疑われる患者に対して

臨床的に疾患が疑われる患者の場合、確定診断となる場合がある。この場合、治療方針などに役立てることができるが、人によっては不安を覚える可能性もある。また、遺伝性の可能性が判明することによる家族への影響も考えられる。

参加する場合（結果開示希望）

メリットと考えられること

- ・ 確定診断となり、病名が明らかになることで疾患に対する心理的な適応の機会となる。
- ・ 遺伝子変異の状態により臨床状態が異なる場合、適した治療法を選択できる。
- ・ 不要な検査や予防処置を避けられる。
- ・ 家族の保因者診断や発症前診断が可能な場合、家族が受け継いでいないと判明すれば安心できる。また、予防可能な疾患であれば、家族の検査をすることにより、家族の健康管理に役立つ。
- ・ 遺伝性を確かめることにより、家族計画のための情報を得ることができる。
- ・ 研究に参加することで、疾患の原因解明に寄与できるかもしれないという満足感が得られる。

不安・不快と考えられること

- ・ 病名が確定することで今後の症状・予後が予測され、不安を感じる。
- ・ 遺伝性が確定することで、家族への遺伝の可能性が考えられる。このことから家族の生活設計（結婚・育児・就職・保険加入での問題）のことで不安になったり、家族にどのように伝えるべきか悩む。
- ・ 病名が確定することで結婚・育児で悩んだり、就職・保険加入での問題となる可能性がある。
- ・ 病名が確定した場合、疑われていたときに行った処置（手術など）を後悔する。
- ・ 遺伝性であることが判明し、遺伝形式や家系図などから父母どちらの家系から受け継いだかが明らかになる場合、家族との摩擦が生じる。
- ・ 変異が見つからない場合、治療方針の選択や家族の検査を期待していたときは落胆する。

参加しない場合／参加するが結果開示は希望しない場合

- ・ 患者は今後も同様の治療を受けていくことになる。
- ・ 確定診断はできないが、疾患が確定することによる不安を避けることができる。
- ・ 家族の遺伝子検査はできないことになる。家族としては、はっきりした結果がでないため発症や生活設計、家族計画などの面で不安を覚える可能性がある。
- ・ 一方で、家族の保因者診断や発症前診断がなされないため、検査を行って保因者・未発症者と診断された場合の問題を避けることになる。

■ 保因者診断となる親族に対して

常染色体劣性遺伝の保因者診断は両親のみ有効と考えられている(次子の確率が明らかになるため)。兄弟やその他のほかの親族の保因者診断の場合は遺伝子検査の結果を開示するかどうか慎重な判断が必要である。

X 連鎖劣性遺伝の場合は母親および患者の姉妹の保因者診断を行うことで次子・次世代の罹患の確率が判明する可能性がある。

参加する場合 (結果開示希望)

メリットと考えられること

- ・ 常染色体劣性遺伝の場合、保因者であることが確定することにより、次子が疾患となる確率がわかる。
- ・ X 連鎖劣性遺伝の場合は母親および患者の姉妹の保因者診断を行うことで次子・次世代の罹患の確率が判明する。
- ・ 遺伝性でないことが判明すれば(罹患者が突然変異であれば)次子の罹患の可能性が低いことがわかる。
- ・ 研究に参加することで、疾患の原因解明に寄与できるかもしれないという満足感が得られる。

不安・不快と考えられること

- ・ 罹患者の遺伝子変異が特定されない場合、自身も保因者診断ができないことになり、落胆する。
- ・ X 連鎖性劣性遺伝の保因者と判明した場合、結婚や拳児について悩む。
- ・ X 連鎖性劣性遺伝の保因者診断を姉妹で行った場合、保因者と診断された姉妹と保因者でなかった姉妹の間で摩擦が生じる可能性がある。
- ・ 研究内容によっては患者との血縁関係を否定する可能性がある。

参加しない場合／参加するが結果開示は希望しない場合

- ・ 保因者診断は行わないので、次子や次世代が罹患する確率はわからない場合もある。
- ・ 保因者が確定することによる精神的重圧は避けることができる。

■ 発症前診断となる親族に対して

発症前診断で未発症者と判明した場合、予防的な処置や準備ができる疾患では有効な情報となる。予防・治療法がない疾患については十分な説明が必要である。未発症者が確定することで、今後の生活設計が可能という面もあるが、発症に対して不安を持ったり進学・就職・保険加入などで問題となる可能性もある。一方、未発症者でないと分かれば不安から解放される。

浸透率(遺伝子変異を持っているときに発症する率)が低い、または症状に個人差がある常染色体優性遺伝やX連鎖優性遺伝も発症前診断となる場合がある。

参加する場合（結果開示希望）

メリットと考えられること

- ・ 今後の生活設計に役立てることができる。
- ・ 未発症者でないことが判明すれば、不安から解放され、不要な検査も受けなくてよい。
- ・ 次子・次世代の罹患の確率がわかる。
- ・ 研究に参加することで、疾患の原因解明に寄与できるかもしれないという満足感が得られる。

不安・不快と考えられること

- ・ 未発症者と判明した場合、発症に対して不安になったり、結婚や育児について悩む。また、進学・就職・保険加入などで問題となる可能性がある。
- ・ 兄弟で発症前診断を行った場合、未発症者と診断された兄弟と陰性であった兄弟の間で摩擦が生じる可能性がある。
- ・ 浸透率が低い、または症状に個人差がある常染色体優性遺伝やX連鎖優性遺伝では、発症前診断となる可能性がある。また、この場合、父母どちらの家系から受け継いだかが明らかになり、家族との摩擦が生じる可能性がある。
- ・ 研究内容によっては患者との血縁関係を否定する可能性がある。

参加しない場合／参加するが結果開示は希望しない場合

- ・ 発症前診断は行わないので、次子や次世代が罹患する正確な確率がわからないこともある。
- ・ 未発症者が確定することによる精神的重圧は避けることができる。

■ コントロールのボランティアに対して

コントロールとして健常人ボランティアを募集する場合、一般的には匿名化し結果も開示しない。しかし、偶然にも健常人ボランティアで遺伝子変異が見つかった場合は医療上の適応を考え、結果開示を考慮する必要がある。

研究を進めるなかでどのような可能性が考えられるのか、説明文書に記載する必要があるのか、考えておかなければならない。

参加する場合（結果開示希望）

メリットと考えられること

- ・ 研究に参加することで、疾患の原因解明に寄与できるかもしれないという満足感が得られる。
- ・ 今後の医療管理に役立てられる可能性がある。

不安・不快と考えられること

- ・ 予期せぬ結果に落胆し、不安を感じる。

→保因者・未発症者が判明した場合のメリット、不安・不快はそれぞれを参照

参加しない場合／参加するが結果開示は希望しない場合

- ・ （参加する場合は）研究に参加することで、疾患の原因解明に寄与できるかもしれないという満足感が得られる。
- ・ 今後の医療管理に役立てられる情報を得られる可能性のある場合、その機会を失う。
- ・ 予期せぬ結果を受けた時、新たに発生する問題を防ぐことができる。