

〔第30回学術集会 教育講演2〕

遺伝と家族

大阪大学大学院

酒井 規夫

【諸言】

現代社会において、遺伝学が影響する場面は大変多くなってきており、特に医療における遺伝学の影響は年々大きくなっていると言えます。一方で遺伝に関わることはどうしようもないこと、変えることのできないこととして、ネガティブな印象もまだ根強く残っているように感じます。

本講演では、血のつながりの強い家族における遺伝の意義について、いろんな角度から捉えることにより、遺伝のこと、家族のことを一緒に考えてみたいと思い構成しました。

【遺伝とは】

メンデルがえんどう豆の形質について考察し、えんどう豆の遺伝の法則を見つけたのが1865年です。そのえんどう豆の遺伝の法則が人間の疾患についても成り立つことをギャロッドが見出したのは1902年のことでした。それから120年余りのうちに遺伝学は全ての生き物の基本的なシステムであることを証明し、生物の進化やヒト疾患の多くの現象を解明してきました。

ここ10年あまりの遺伝学の進歩で、遺伝学的検査は研究レベルではなく、通常診療の中に組み込まれつつあり、1万種類近くある遺伝疾患の大半が、網羅的な遺伝学的検査で短期間で安価に診断されるようになってきました。また遺伝疾患のみならず、ヒトの表現型としての身長や体重のみならず知能や性格、生活習慣病のなりやすさなども遺伝情報でかなり理解されるようになってきています。

遺伝疾患については、根本治療としての酵素補充療法や遺伝子治療が現実のものとなり、その対象疾患は急激に増えつつあり、新生児マススクリーニン

グにより早期診断から早期治療が可能になってきています。一方で出生前診断、着床前診断で生まれる前にさまざまな遺伝疾患、染色体異常を知ることが可能になり、生命の誕生にも遺伝学的検査が関わっていると言えます。

果たして遺伝学は、もしくはヒトのゲノム情報はどこまで人間を規定していて、どこまでそれを知りうるようになるのでしょうか？

【家族とは】

生物の基本的な特徴として、親から子どもが生まれ、子どもから孫が生まれて、人間は絶え間なく繋がってきています。この繰り返しの中で、家族が生まれ、大きくなったり、小さくなったりして、その中での関係性も時代により、国により、そして家族により変わっていきます。一方で家族は世の中でも一番近く親しい関係でありながら、現実には虐待やDVもこの家族の中で発生します。

家族は一般的には血が繋がっている人間の集まりですので、遺伝学的にも共通性の多い集団といえます。そして時に遺伝性疾患の人が出た時に、その家族は困難にぶつかることとなります。それに対応することは、まさに家族が試される時でもあります。

【遺伝カウンセリングとは】

医療の中で、このような遺伝疾患に対する特化した診療ができるようになったのは、上記の遺伝学の進歩の中で比較的遅く、最近になってからのことと言えます。講演の終わりに、遺伝カウンセリングの現状についていくつかの事例を用いてご紹介し、遺伝カウンセリングの向こう側と家族看護の共同という、人生に伴奏する支援について考え結びとしました。