

# 遺伝性難病の 研究・診療の立場から

国立成育医療研究センター  
松原 洋一

# 「重篤」な遺伝性疾患とは何か？

---

- ひとによって思い描く疾患は異なる

家族や知人を通じての経験

マスコミから得た知識

- 医師の専門領域によっても異なる

産婦人科：流産、死産

小児科：新生児・乳幼児期の致死疾患

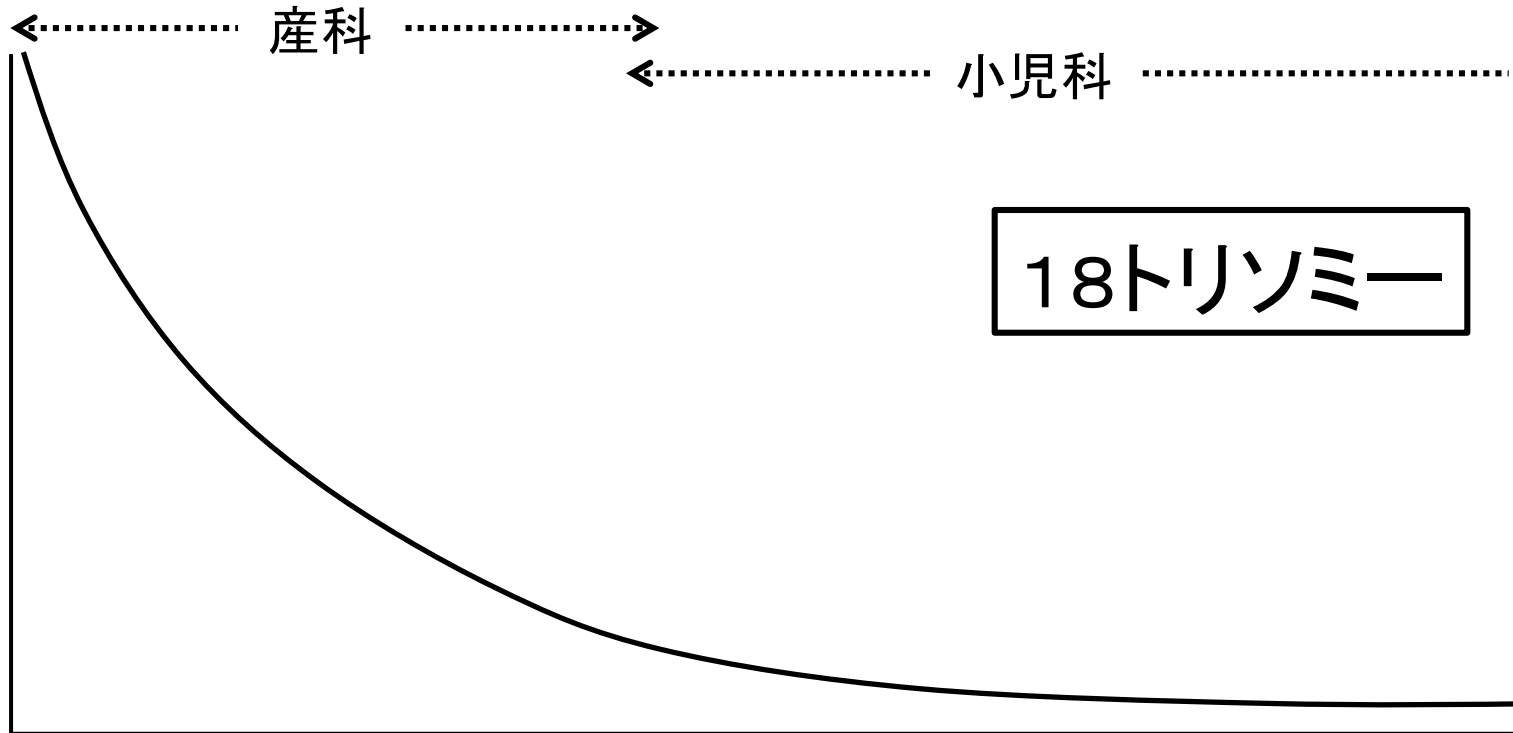
神経内科：治療法がない成人の神経疾患

# 「重篤」な遺伝性疾患とは？

---



# 同一疾患における多様性



流産



死産



<https://pedclerk.bsd.uchicago.edu/page/trisomy-18-edwards-trisomy-13-patau>

<https://www.youtube.com/watch?v=UcKTJ4AktcA>



# ヒト胚の取り扱い: 研究 vs 診療

---

## 研究

- 厳しい規制、指針の存在

## 医療

- 患者との契約に基づき実施
- 受精卵に対する“医療行為”の実践  
(例) 着床前診断による受精卵の遺伝学的選別
- ボーダーレス(国境を越える検体輸送)

乖離

A diagram consisting of a rectangular box with the Japanese characters '乖離' (Deviation) inside. Two curved arrows originate from the top and bottom of the box, pointing towards the 'Research' and 'Medical' sections respectively, indicating a divergence or deviation between the two practices.

# わが国における優生学的政策の歴史

---

1940(昭和15) 国民優生法

官学民一体となった推進

1945 欧米諸国における優生政策への批判・反省  
新しい遺伝カウンセリングの誕生

1948(昭和23) 優生保護法

1996(平成8) 母体保護法

強制断種等に係る条文の削除

# 優生保護法における対象疾患(1948)

---

精神分裂病

そううつ病

てんかん

遺伝性精神薄弱

顕著な性異常

顕著な犯罪傾向

ハンチントン氏舞蹈病

遺伝性脊髄性運動失調症

遺伝性小脳性運動失調症

神経性進行性筋萎縮症

進行性筋性筋栄養障害症

筋緊張症

先天性筋緊張消失症

先天性軟骨発育障害

白児

魚鱗癬

多発性軟性神経繊維腫

結節性硬化症

先天性表皮水疱症

先天性ポルフィリン尿症

先天性手掌足蹠角化症

遺伝性視神経萎縮

網膜色素変性

全色盲

先天性眼球震とう

青色強膜

遺伝性難聴又はつんぼ

血友病

裂手、裂足

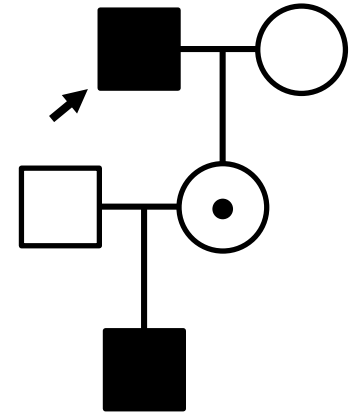
先天性骨欠損症

癩疾患

# 患者個人の立場から

---

ファブリー病 男性



「これまで70年間生きてきた中で、  
孫に病気を遺伝させてしまったと  
いう事実が一番つらいです」

第42回日本遺伝カウンセリング学会学術集会  
シンポジウムⅡ (2018年6月30日)

シンポジスト: 佐藤友紀 (大阪大学)



# 遺伝性疾患「予防」のための医学的介入

現行

ゲノム編集

着床前診断

出生前診断

Bioethics Council Rules Heritable Genome Editing "Ethically Acceptable" In Certain Circumstances

NEWS Jul 18, 2018 | by Ruairi Mackenzie, Science Editor, Technology Networks



The Nuffield Council on Bioethics (UK)



20 weeks embryo  
(Lennart Nilsson)

遺伝子変異の  
修正

遺伝子診断  
による選別

人工妊娠中絶

(罹患受精卵の救済)

(罹患受精卵の排除)

(罹患胎児の排除)

# Heritable genome editing: action needed to secure responsible way forward

Nuffield Council of Bioethics (UK)

## Genome editing

An inquiry by the Nuffield Council on Bioethics has concluded that editing the DNA of a human embryo, sperm, or egg to influence the characteristics of a future person could be morally permissible.

