

# 非発症保因者であることを告知しないという選択

東京大学 木矢幸孝

## 1. 問題の所在と目的

本報告の目的は、遺伝性疾患（X連鎖性劣性遺伝）である球脊髄性筋萎縮症（SBMA）患者が、非発症保因者（以下、保因者）である自身の子どもに病名およびリスクに関する告知をしない理由を、疾患の特性や文脈、患者の生活史を考慮に入れたうえで明らかにすることにある。SBMAとは四肢の筋力低下・筋萎縮を主症状にもつ、通常30?60歳ごろに発症する疾患である。保因者とは疾患の原因遺伝子をもつが、自己が発症することはほとんどなく、次世代に原因遺伝子を伝える者とされる。

遺伝情報は、予防的観点から、告知される側の理解度や成熟度を考慮しつつ、幼少期から青年期に徐々に伝えることが推奨されつつある（Rowland & Metcalfe 2013）。また、治療法が存在しない場合でも、伝えられる側は遺伝情報を早めに知ることによって肯定的であるとする研究もある（Fraser et al. 2018）。しかし、早めに告知するのが望ましいとされる現代において、実際の場面を考慮すると、意図的に告知をしない人々が存在する。これらの人々は告知できないのではなく、しないという選択をとる。そこには他者への配慮が存在し、告知しない行為には意味が与えられる。先行研究では、告知しない理由を困難性にまとめる傾向にあると思われるが、それ以外の特徴が実際の場面である以上、告知しない選択をする理由は詳細に検討されねばならないはずである。

## 2. 方法

SBMAの会（患者会）の協力のもと、2016年8月?2019年2月にかけて行われた調査のインタビューデータを用いる。本報告では、とくに意図的に告知しない理由を語ったEさんの事例を取りあげて分析する。

## 3. 結果

分析結果から、以下の点が明らかになった。EさんはSBMAの問題のポイントを孫の代の問題として強く捉えている。しかし、これは保因者を全く問題ない存在と認識しているわけではない。もし結婚・出産を望むならば、事前に知らせたほうがいいと思っている。ただ、現状では告知しないほうが子ども（保因者）の未来における行為選択の可能性を狭めないと予期している。なぜなら、彼にとって、保因者の問題を考えると「きりがない」からである。彼は子どもに対して、保因者であろうとなかろうと、その影響を受けない未来を歩むことを期待する。その結果、今は告知しないという選択をするのである。

## 4. 結論

告知をしない理由は複合的に決定されるが、注目すべきは、Eさんが子ども＝保因者をどのように捉えていたかである。SBMAは治療法が確立されていないため、その遺伝学的リスクを予防的観点からは考慮できず、対処できない中でいかに対処するかという際限のない問題を惹起させうる。治療法が確立していない保因者の告知はいまだ慎重を期すると思われる。

## 文献

Fraser, Harry G., Rebecca Z. Redmond, Diana F. Scotcher, 2018, "Experiences of Women Who Have Had Carrier Testing for Duchenne Muscular Dystrophy and Becker Muscular Dystrophy During Adolescence", *Journal of Genetic Counseling*, 27(6): 1349-1359.

Rowland, Emma, Alison Metcalfe, 2013, "Communicating inherited genetic risk between parent and child: A meta-thematic synthesis", *International Journal of Nursing Studies*, 50(6): 870-880.