

Haemophilia 日本語版

Vol. 7 No. 2 の編集に当たって



担当編集委員
花房 秀次
荻窪病院血液科

本号ではイギリスにおける血友病の遺伝子診断ガイドラインが大きく取り上げられている。血友病の遺伝子診断は年々進歩しており、重症型血友病 A の場合、イントロン 22 またはイントロン 1 の逆位を調べれば 45 ~ 50% の確率で診断可能である。血友病 B は FIX 遺伝子の多様な遺伝子変異によって生じるが、遺伝子の長さは血友病 A よりも短く比較的簡単に診断できる場合が多い。

イギリスでは血友病患者が遺伝子診断を受けることを推奨している。その理由として、家族にとっても有用であることを指摘している。血友病の家系に生まれた女性が保因者であるか否かの相談を受けることも多い。しかし、女性が保因者診断を希望する最大の理由は、妊娠した場合に血友病の子どもを産む可能性があるかどうかを知りたいためである。今回紹介したガイドラインには出生前診断についても紹介されているが、一般的問題に関する詳細は United Kingdom Haemophilia Centre Doctors' Organisation (UKHCDO) が作成した Clinical Genetics Services For Haemophilia を参照することとして、記載されていない。そこでの記載を調べてみると、女性が保因者診断を受けるのは当然であり、妊婦が出生前診断を望む場合は必ず haemophilia centre と fetal medicine staff による適切なカウンセリングを受け、血友病の男の子と診断された時は中絶を選択することも許可されている。そこでは着床前診断についても紹介されている。女性に排卵誘発剤を投与し、卵を採取し、体外受精させ、受精卵が 8 分割したところに 1 ~ 2 個の細胞から DNA を取り出し、男女の性別診断あるいは遺伝子診断を行う。その結果、血友病でない受精卵または女の子の受精卵を選択し、2 個まで子宮に胚移植することを認めている。そうすれば血友病でない子どもを産むことが可能となる。ただし、この技術は Human Fertilisation and Embryology Authority (HFEA) によって許可された施設のみで行っている。また、母体の血液から胎児の細胞を検出可能な技術も開発されてきており、研究段階ではあるが簡単に胎児診断ができる可能性についても紹介されている。

いずれの技術も胎児の中絶や優性思想に結びつくので、我が国では倫理的な問題が大変大きい。現在、血友病の医療は年々進歩し、製剤の安全性も向上するとともに、製剤の供給量も増加し、血友病患者の QOL も高くなってきており、これからの血友病患者の平均寿命は健常者とあまり差がなくなると考えられてきている。我が国では胎児が血友病であることを理由に中絶することは法的に認められているわけではない。アメリカでは中絶に対してもっと強い反対があり、今回中絶部分を削除している背景が読みとれる。着床前診断にしても、我が国では慶應義塾大学などが申請している筋ジストロフィー

患者に対してのみ認可されているだけである。20歳前後までに亡くなってしまいう筋ジストロフィーと血友病を同じレベルで考えてよいのかどうか議論があるところであるが、国によって考え方が大きく異なっていることが判明した。

我が国でも保因者診断を希望する女性は多い。しかし、現状では中絶に結びつく遺伝子診断は倫理委員会の承認を得にくく、実施しにくい状態が長く続いている。イギリスでは、女性が保因者であるか否かの診断を行うことは当然の権利として承認されている。さらに、血友病患者自身も家族のために遺伝子診断を受けるように勧められている。ただ、保因者診断を受ける女性が自分の判断で検査に同意できる年齢になって行うことが唯一の条件となっている。保因者でないとわかれば悩む必要はなく、解放される。しかし、逆に保因者と診断された場合には悩みが大きくなり、カウンセリングが不可欠となるが、我が国には十分なカウンセリング体制が整備されていない。胎児が血友病とわかれば、難産の場合に早期に帝王切開に切り替えることにより頭蓋内出血を防止することも可能となる。現状では、遺伝相談に訪れる血友病家族の多くは自分の父親世代が十分な製剤もなく、痛みに耐えて苦しんでいる姿や、薬害エイズなどで苦しむ姿を見ており、我が子にはあんな苦しい思いはさせたくないと思ひこんでいる場合が多い。保因者女性や家族に、現在の発達した血友病医療について説明し、十分な理解を得ることが重要と考える。そのためには、単なる説明よりもサマーキャンプなどで元気に遊ぶ血友病の子どもたちの姿を見せることがよほど説得力のある場合が多い。

今後、我が国においても遺伝子診断を積極的に行うべきかどうか医師のみでなく、患者、患者家族などを交えて議論すべきである。保因者の可能性がある場合に、検査を受けることや結婚・妊娠・出産に消極的になっている女性も多い。一方、我が国の現状を説明すると、海外に行って遺伝子診断を受けた女性もいる。保因者診断、出生前診断、着床前診断など、血友病の場合、どこまで許可するのか我が国でも独自のガイドラインを作成する必要がある。

本号ではその他に、現在血友病医療が直面している大きな問題として、次世代の血友病専門医の不足、感染症の問題、血友病の医療経済問題を取り上げている。薬害エイズによって血友病医療を目指す次世代の医師が大変少なくなってしまったことは各国共通の悩みのようなものである。対策として専門的研修や資格制度、血友病専門医の診療範囲の拡大、病院間の連携などを勧告している。血友病の医療レベルを向上させるためには、国家規模およびEU全体の治療ガイドラインの確立が有用と訴えている。血友病治療で定期補充療法（予防投与）が臨床的に大変有用であることは明らかであるが、一部の公衆衛生局は医療経済的効果を正当化する証拠はないと主張しており、医療経済の問題は先進国をはじめとして大きな問題である。

血友病治療の標準化は各国やEUだけにとどまらず、世界共通の課題である。血友病医療に携わる専門医が少ない中で、世界中の専門医が協力して科学的検証に基づいたガイドラインを作成することが必要と考える。