鼎談

染色体の1本を除去する研究から始まる対話
ダウン症のある人のよりよい人生とは何か

この鼎談の発端となったのは、2月19日に三重大学から発信されたリリースと一連の報道について、JDSが申し入れをしたことでした。それは、ダウン症のある人について誤解を招く表記があったからでした。詳細は、JDSホームページ2月22日に配信したニュースにある申し入れ書※をお読みください。これを受けて、三重大学では2月27日に、先に発表されたリリースの一部表記について訂正をし、改訂版を発行しました（現在は改訂前のリリースは残されていません）。

改定後のリリースには、概要として「体外における細胞レベルでの概念実証研究の成果」との研究の位置づけが説明され、基礎研究の成果について記載されています。

この一連のできごとがあったのは、世界ダウン症の日の約1カ月前でした。その後、ヘラルボニーとJDS共同でメッセージ広告を出すことが決まり、3月21日には東京新聞と中日新聞（三重版）に全面広告を掲載しました。

このメッセージ広告には、対話の始まりをつくりたい、という意図がありました。ただメッセージを出すだけではなく、そこから始まる対話が続く先にあるものは、ダウン症のある人がその人らしく生きられるようにという願いがあります。

今回、発表された基礎研究は、どういう意図から始まり、研究者である橋詰令太郎氏はどんな想いを持っているのか、先のリリースからはまったく読み取れない部分について、JDSは対話が必要だと感じました。科学・医学の進歩は素晴らしいことですが、そこに必要な社会的価値観や倫理的課題を考えるための対話です。こうして、3月27日オンラインで、玉井浩代表理事、水戸川理事との座談会形式での対話の時間を持つことになりました。

※ 令和 7 年 2 月 22 日発行の申し入れ
https://jdss.or.jp/root/wp-content/uploads/2025/02/20250222_JDSmousiiresyo.pdf

プロフィール（敬称略）

橋詰 令太郎　三重大学大学院医学系研究科修復再生病理学講師

1997年医学部卒業後、外科医を経て研究職に転向。研究職に転向したのは、心臓外科医として幾多の手術をする中で、救えない命があることに葛藤と悔しさを抱えたからだった。再生医学の基礎研究を含む研究活動を米国で約5年間実施。2012年に三重大学に着任し、病理学の教員として勤務。2016年頃よりダウン症に関連する基礎研究を開始。現在、病理専門医および臨床遺伝専門医として臨床業務にも従事。

玉井 浩　JDS代表理事／大阪医科薬科大学 名誉教授／小児高次脳機能研究所・LDセンター顧問

1979年に大学卒業後、小児神経の専門医となる。4人の子どもの父親であり、4人目の子どもにダウン症がある。ダウン症とビタミンEの関係を研究し、抗酸化ビタミンによる影響を実証する実験結果を発表。現在、日本ダウン症協会（JDS）の代表理事として活動。

水戸川 真由美　JDS理事

障害に関わる活動を27年以上続け、JDSの理事として17年間活動。2012年以降は、出生前検査に関連する議論やサポートを継続して行う。3人の子どもの母であり、長女は脳性麻痺、長男にダウン症がある。

そもそも「治療」とは何か

水戸川 真由美氏（以下 水戸川）　三重大学からのリリースは、ダウン症の原因が21番目の染色体が3本あることから、その1本を取ることに成功したという研究成果を伝えていました。そして、訂正前のリリースではダウン症の「治療」ということが書かれていました。これが、どういう治療なのかということが、私たち一般の人にはどうしてもわからなかったのです。報道の中には、「将来的には胎児の段階で原因となる染色体を除去することで、出生後に発症する知的障害などの障害の程度を抑えることを目指し、」ともありました。

胎児でも成人でも、いずれにしても細胞は体の中に無数にある、そういう染色体を1本だけ除いても改善されるものではない、という認識から、これはどういうことなのかがわからなかったのです。

橋詰 令太郎氏（以下 橋詰）　まず初めに、今回のプレスリリースにおいて多くの方に誤解を与えてしまうような表記があったこと、報道機関からの取材対応において記者の方に誤解をいだかせる表現があったことについて心よりお詫び申し上げます。

そもそものところ、今回の研究成果は、あくまでも体外における細胞レベルでの、概念実証研究の成果です。臨床応用の実施方法を論ずるような段階ではないのです。この前提のうえで、あえて申し上げるとしたらではありますが、胎児期の医療介入ということは想定してはおりません。しかしながら、「将来的には～」という報道がなされ、多くの方々に誤解を生じさせてしまったことを申し訳なく思っています。

もっとも、これもまた基礎研究の段階では実現できるかどうかはわからないという前提ですが、成人期ダウン症のある人に治療介入ができるとしたら、たとえばアルツハイマー病などの合併症の低減を期待しています。

脳や体のごく一部の細胞の染色体の数を変更する、非常に安全な方法や技術があれば、アルツハイマー病の発症の予防や発症時期を遅くする、あるいは症状が低減するようなことが期待できるかもしれない、と考えます。

ダウン症のある人がより良い人生、生活を送ることができるかもしれない、と期待して、私たちは研究をし始めました。今現在も、同じ想いです。

玉井 浩氏（以下 玉井）　これは、もし治療として認められるとしたら、ダウン症の高齢期の認知症への応用は臨床的に意義があり、成人になってからの治療は行うことができるのではないか、と考えられるということですね。

水戸川　医療関係者ではない私から見ると、「治療」とは、手術をする、薬を飲むということが主で、細胞そのものを治療する、ということとのギャップをすごく感じます。

治療は、（よくない）現象が起きてそこに対してするものという感覚なのですが、治療ということについて、どうとらえていいのか…。

玉井　治療とは、「その人のデメリットになっている何らかの原因を取り除く」ということで、投薬などのほかに体にメスを入れるという侵襲性の高い行為も含みます。

また、はっきりと分かっている因果関係があるものを予防することも、場合によってはその人の同意があれば可能にはなります。たとえば将来乳がんになる確率が高いということで本人がそれを望めば手術で乳房を取り除くことは可能です。ところがそれが本人の意志ではなければ問題です。

こう考えると、原因となるのか因果関係がはっきりしないものを取り除くことは“エンハンスメント”にあたるのではないかと考えます。エンハンスメントとは、病気の治療や健康の維持を超えて、もっと頭がよくなるとか、もっと美しくなるとか、ある機能をスーパー化することを目的に人の体に介入することです。それはどこまで許されるか、というのはすごく倫理的課題が大きいのです。

そういうことを橋詰先生は考えられてこられたんじゃないかな、と思っていました。

橋詰　そうですね。何を病気とするか、何を治療対象

として指定するのか、というのが問題になると思います。

そこで、ダウン症候群のある人の認知機能の捉え方について、社会的には議論が不十分と考えておりまして、自分自身もどう捉えたらいいか、ずっと悩んでいるのです。

もしかしたら、これは特性なのかもしれませんし、あるいはダウン症のある人の得異な才能と表現されることもあります。すると、これは治療の対象となるべきでないということになります。

だとしたら、どんな方法であっても、ダウン症のある人の認知機能を、向上させようというその姿勢自体が治療ではなく"エンハンスメント"にあたるということになる。病気でなければ、医療の倫理に反するような介入になるのだろうと思います。

ところが実際には、国内外の多くの研究者は、認知機能の向上を目指す基礎研究をしています。現時点では、病気として認識されているのはアルツハイマー病で、予防あるいは治療、もしくは発症時期をずらすといったことを目指しています。一方で、アルツハイマー病ではなく、ダウン症のある人の認知機能そのものを社会はどう捉えているのか、について悩むところです。

認知機能は人格と密接に関わっています。これを変えることは、人間を改造することに等しいです。これは慎重に話されるべきだろうと思います。

もう一つ、もし病気ではないのに介入しようとする場合は、ダウン症候群のままではいけないのか、という問いが生じるのです。

これは、ダウン症を否定することに、論理的にはなり得ると認識しています。ありのままでいいではないか、と思う一方で、もしかしたらもっといい人生があってもいいのではないか、という葛藤があります。治療とは何か、病気とは何か、結局ダウン症候群とは何かということに、明確に答えられない葛藤があります。

玉井　私は以前、NIPT（非侵襲性出生前遺伝学的検査）が世に出始めた頃に、「どうしてダウン症でいたらいけないのか」という問いに、たしかにそうだなと思ったことを覚えています。その後多くの人をみていると、合併症や知的発達の課題はあっても、一生懸命努力するという心の素直さが生来的に備わっていると思うようになりました。結局、これは一人一人を個性として尊重するべきものだと思います。

JDSには、親御さんから「一生懸命研究してくれている人の邪魔をしないでほしい」というメールも届きました。先生のように悩みながらも、より良い生活ができることを目指してダウン症の研究を進めている人を応援する気持ちを持つ人が多いんだということを、思いました。

ダウン症のある人にとって、よりよい人生とは何か。

玉井　今、橋詰先生が行っている研究は、医学の最先端なんですよね。その技術を実際の「治療」として実現するまでには、何十年かかるかも全然分からないことです。ただ、想像の世界で実現可能かどうかは分からないものの、論理的にはダウン症のある人の認知機能の改善ができる可能性が高いということですよね。

橋詰　可能性としてできることを想像して進めるならば、今ある技術のうち、できるだけ侵襲性の少ない技術を組み合わせることによって、実現が期待できるかもしれない、ということは考えられます。

水戸川　ただ、研究から現実に治療としていくためには、臨床と実験と、その成果まで踏み込んでいく過程がありますよね。悪くなるかもしれないし、良くなるかもしれないという部分を考えると、染色体を1本除去するということが、それが倫理的にどうなのかなと考えてしまうのです。

橋詰　そうですね。ですから、個人的には、実は染色体の除去という方法には全然こだわっていません。別のアプローチで染色体の活性を抑えるという方向の研究もあります。

多くの方には、染色体を抜くということに、そんな乱暴なことを、という大きな抵抗感があると思います。抵抗感は、私自身の中にもあります。

医学的な介入方法の分類で言うと、現状復帰が可能か否かということで分けられると思います。薬を投与する方法ならば、投薬を中止すれば元の状態に戻る。しかし外科手術で何かを切除した場合には、術後はもう元の状態に戻せない。これは染色体というミクロレベルでも同様です。治療の分類という観点からも、染色体を除去することに、抵抗感を抱く人も多いでしょう。

ただ、それも最終的にはやはり、ダウン症のある人がよりよい生活を、人生を歩んでほしいということが、マイルストーンになっているのです。

細胞で構成される組織として、その人にとってより良い状態になるのであれば、それ以上を望むことは全くありません。

玉井　先生の今のお話から、多くの人は安心するのではないかと思います。“染色体を取り除く”ということが、あまりにも先行しすぎていたのではないか、とも思います。

実は、重い症状があっても治療できる可能性があるということが大事なんですよね。

心臓の病気だったら手術をする、甲状腺の病気だったら薬がある、対応する方法はいくつもありますが、認知機能に関しては様々な薬が出ても、うまくいかないことがほとんどでした。

認知機能を改善できるということで期待されると、もし治験を組まれる可能性があるときに、染色体を一つ除去してしまうといわれたら、抵抗感は大きいでしょう。

一方で、染色体は3本のままでいいから、症状の発現だけをコントロールできる方法があればいい、残されるべき機能は残されることが大事なのです。認知機能の改善となったら、ダウン症がない人のアルツハイマー病にも、応用される可能性があるかなと思いますね。

橋詰　そうですね。そうであるといいと思ってます。

そして、結局またそれを「治療」という概念でやっていいのか、という最初のところに戻ってくるのです。

根本的な問いに戻りますね。ダウン症候群とは何か、という問いになるのだと思います。

ダウン症のある人の人生を豊かにするための選択肢を増やしたい

橋詰　とにかく申し上げたいことは、今生きている今生活しておられるダウン症の方の人生をとにかく豊かにしたい、この一心です。

水戸川　「豊かである」というのは治療の選択肢がある、ということなんでしょうね。

岩元綾さんの著書に「21番目のやさしさにーダウン症のわたしから」という本があります。そのタイトルが私の頭にはあって、21番目の染色体が3本あることのやさしさを、取ってしまうということは、どういうことなの、と最初は思ったのです。

でも、その3本ある意味を全部取ってしまう、ということではなく、取るという選択によって改善されることにつながるということなんですね。
選択肢が増えるということは、医療にしても、教育や生活でも、自分で判断していけることが増えることであり、それこそが豊かになるということなのだと、理解ができました。

橋詰　今言われた「選択肢」も、まさに私が申し上げたいことの一つです。

ダウン症のある人は全員こうしなきゃいけないということではなく、実は改訂前のプレスリリースには「選択肢の一つ」という言葉を入れていました。これは私の想いです。

ダウン症のある人が、自分自身の理想とする人生を歩んでいただけるように頑張りたいと思ってます。

玉井　秋の第5回日本ダウン症会議にも橋詰先生にはご参加いただけるとのこと、またお話できることを楽しみにしています。

今日はありがとうございました。

（構成・執筆／関川 香織）