

総 括 報 告

東京大学医学部

井 上 英 二

1. 心身障害の概念

「心身障害」という用語は、主として行政の立場から用いられる用語である。これを医学的な立場から概念づけようとした試みもいくつかあるが、一定の定義はない（文献1-3）。

序文にのべたように、医療や予防の水準がめざましく向上したにもかかわらず、遺伝的要因が主役を演ずる疾患や、遺伝的要因と外的要因の両者が病因となる疾患は、依然人類の重い負担となっており、この種の疾患の発生を予防することは、したがって将来の国民の健康水準の維持向上のために、きわめて重要な課題である。

すでに、昭和49年に組織され、昭和51年にその業務を終了した第一次遺伝研究班によって、この重要課題の解決という目標に向っての体系的な活動が開始された。この第一次遺伝研究班の発足に当って、取り扱うべき対象とされた心身障害は、以下の通りであった。

心身障害とは、持続的な精神的および身体的ハンディキャップあるいは欠陥であって、先天性、すなわち生まれた時にすでに症状が現われているものか、あるいは発育が完了する以前、とくに生後の早い時期に症状が現われるものである。

ここで、「精神的および身体的」とは、両者の双方又は一方の意味であり、両者を兼ね備えたものに限定されるものではない。

昭和52年度より開始された本研究は、第一次遺伝研究班の成果の上に立って、上記の目標の達成に向って、さらに一步を進めようとするものである。この第二次遺伝研究班における対象としての心身障害も、従ってここでのべたものとするのが適当であろう。

2. 心身障害の遺伝学的研究の意義

医学の進歩とならんで、最近の数十年間における人類遺伝学の進歩も、まためざましいものがある。この間に多くの研究成果が集積されたが、これらの成果は、本研究班の対象である心身障害に該当する疾患の中に、遺伝的要因が何らかの関連を有するものがきわめて多いことを示している。

その一つの根拠は、世界保健機構（WHO）の刊行物に記載されている。WHOは1962年以降、8回にわたって、人類遺伝学専門家会議を開催したが、その報告書の中に、すべての出生児の5.5%は、その後の生活途上において、遺伝的要因が重要な役割を演じる疾患に罹患するとのべられている。

この報告書では、出生児中の染色体異常個体の頻度を1%とみつもっている。しかし実際の調査によると、その頻度は0.5%程度であって、従って合計の頻度は5%に修正される。しかしながら、20人の出生児の中の1人が、この種のハンディキャップを持ち、それは又家族や社会にとって重い負担となっていることは疑いを入れないところである。

WHOの報告にある種々の疾患は、主として発育初期に発見される慢性疾患であって、本研究班が対象とする心身障害にほぼ該当するものである。従って本研究班が対象とする心身障害の頻度も、全出生児の約5%に達するものと推定される。

これらの疾患の予防という目的を達成するためには、いうまでもなく、個々の疾患についての不断の臨床的基礎的研究の積重ねが必要である。しかしながら、異種の疾患の間にもしばしば共通な遺伝機構が存在するから、共通の方法論によって、これら諸疾患についての研究を進めることが可能であり、そのための組織を整備することが有効であると期待される。

3. 心身障害の発生に関与する遺伝的要因

疾患が発現する器官系が異なり、従って症状や経過が千差万別であっても、これに関与する遺伝的要因は、以下の3種に大別することができる。

1. 単一遺伝子の異常による疾患
2. 染色体異常による疾患
3. 複雑な遺伝的要因が関与し、これにしばしば環境要因が関与すると考えら

れる疾患

単一遺伝子の異常による個々の疾患の頻度は、通常極めて低い。しかしながら、現在まで的人类遺伝学の知識の集積によって、この種の疾患の種類は2,000に達しており、合計の頻度は出生児中の1%に達するものと推定されている。

染色体異常による疾患の頻度は、前述のように、出生児中の約0.5%である。染色体異常の種類には、大別して染色体の数の異常、構造の異常および切断症候群があるが、それぞれを細分すれば、現在までに知られているその種類は膨大な数に達する。

第3の群の頻度は、WHOの推定によれば、出生児の3.5%に達するとされている。これらの諸疾患は、罹患者の家系および双生児における観察から、個体の持つ遺伝子の組合せ（遺伝子型）が、少なくとも一部の病因となっていると考えられるにもかかわらず、単一遺伝子の異常の場合のように、メンデル遺伝の法則に合致せず、また染色体異常も発見されないものである。一方、これらの疾患の大部分では、1卵性双生児の一致率が100%より低いことから、遺伝子型以外の要因、すなわち環境要因が関与して発病に至ると考えられている。

4. 第一次遺伝研究班の目的および成果の概略

第一次遺伝研究班が発足する際、とくに指摘されたことは次の諸点であった。

1. 将来の国民の健康水準の維持向上のためには、遺伝学を応用した心身障害の発生子防が一つの重要な方策である。
2. これを行なうための出発点は、絶え間のない臨床的基礎的研究の積み重ねであるが、人類遺伝学とその関連科学は、この点について目覚ましい成果を上げている。
3. しかしながらこれらの成果は、国民の健康水準の維持向上のためにいまだ十分に用いられているとはいえない。その一つの理由は、種々の研究上の制約や実施上の制約が存在することである。
4. 従って、前述の日標に近づくためには、各分野の活動を体系化することによって、比較的少数の遺伝的機構の何れかに基づく疾患群の中で、共通な子防対策を樹立することが可能である。

以上の方針に基いて、第一次遺伝研究班では、以下の分科会を設けて3年間

の研究活動を行なった。

1. 分子レベルにおける研究。研究対象は、主として単一遺伝子の異常による疾患群である。
2. 細胞レベルにおける研究。主として染色体異常による疾患群を研究対象とする。
3. 個体レベルにおける研究。主として、上記1、2の何れにも該当しない複雑な遺伝的要因による疾患群を研究対象とする。
4. 集団レベルにおける研究。
5. 遺伝性障害の予防システムに関する研究。これは、上記1-4の成果を国民に還元する際、実際に運営可能なシステムを創設し、予防活動を行なう際の諸条件を整備することを目的としたものであった。

この第一次遺伝研究班の成果は、3篇の報告書(文献4-6)、および約370篇の学術論文として報告された。それらは何れも、日常の診療、予防活動の資料として活用できるものである。以上の成果に加えて、昭和52年10月より遺伝相談センターが設置され、また先天性代謝異常スクリーニングが開始された。これらの予防活動は、従来の遺伝学的研究が積重ねた成果を、明確な形で国民に還元するものである。

5. 第二次遺伝研究班の目的と編成

上に述べた経緯に鑑み、昭和52年度より、新たな目標を加えた第二次遺伝研究班が組織され、遺伝学とその関連科学を応用した心身障害発生予防の研究を一そう推進することとなった。

計画の策定は、昭和51年度早々に、第一次遺伝研究班の主任研究者(井上英二)および4名の幹事(荒川雅男、松永英、田中克己、半田順俊)によって開始された。第一次遺伝研究班が業務を終了した昭和52年4月以降は、本研究班の主任研究者と5名の幹事(半田順俊、渡辺徹一、北川照男、松永英、和田義郎)が計画の策定を続行した。

今回の研究班編成に当って、とくに留意した事項は、以下の通りである。

1. この研究は、将来の国民の健康水準の維持向上に資するため、遺伝的要因が関与する疾患を予防するという目的をもった応用研究である。

2. しかしながら、これはアカデミックな研究を軽視することではなく、純粹の基礎研究と単なる応用研究の中間に位するものも重視しなければならない。
3. 本研究班が対象とする心身障害は、主として慢性の疾患であり、かつ、次の世代における発生の予防が必要である。従って、その対策は当然長期にわたるものであり、そのための恒久的な研究体制が不可欠である。
4. 現在はこの種の恒久的な研究体制は存在しないが、将来実現されることを期待し、本研究班はこれに移行できるようなプログラムによって研究を行なう。
5. 研究班を組織するに当っては、以下の条件を考慮する。
 - a. 昭和52年10月より開始された遺伝相談事業、および先天性代謝異常スクリーニングをバックアップする機能を有する組織とする。
 - b. このため、副課題1として、「遺伝相談の運営、普及ならびに水準向上」の分科会、および副課題3「遺伝性疾患の診断に関する研究」の分科会を設け、後者の中で、先天性代謝異常の罹患者および保因者診断法の研究、診断を受けた個体の追跡、発症予防法の開発的研究などを行なう。
 - c. 複雑な遺伝的要因による心身障害についての研究は、今後一そう、その重要性を増すものと予期されるので、副課題4「多因子病の予防に関する研究」の分科会を設け、実現可能な方途の研究を進める。さらに、環境要因の側から、心身障害の中の先天異常を対象として、実際の発生状況を監視する体制を確立するためには、如何なる問題点が存在するかということ主な課題として、副課題2「先天異常のサーベイランスと成因に関する研究」の分科会を設置する。
6. 以上の各副課題と、それらを構成する細分課題は、たがいに密接な連繫をとって研究を行なう。

以上の方針に従って、4副課題を構成する16の細分課題が決定された。この全体の組織は、目次に示されている通りである。各副課題の代表者、細分課題を担当する分担研究者、および細分課題毎の共同研究に参加する研究協力者は、巻末の名簿に示されている。この名簿には、他に幹事、評価委員、監事および経理事務担当者の氏名も記載されている。

6. 昭和52年度の研究成果とその評価

以上の組織によって行なわれた昭和52年度の研究成果は、以下に続く分科会報告に記載されている通りである。本年度は、3年間の研究期間の第1年度であって、実際の研究期間はきわめて短期間であった。それにもかかわらず、わが国の代表的な学者によって構成されている評価委員会によって、これらの成果に対してきわめて高い評価を与えられたことは特記に値しよう。この評価委員会報告は、議事要録にその全文が記載されている。

いうまでもなく、将来の国民の健康水準の維持向上という目標は、一朝一夕にして達成されるものではない。以下に記載されている分科会報告の中には、長期的な研究と予防の体制の中で、活用できる成果が少なからずふくまれているということができよう。

文 献

1. 大浦敏明. 心身障害の予防と治療, 予防. 脳と発達 5(5): 376-383. 1973.
2. 馬場一雄. 心身障害の予防と治療, 治療. 脳と発達 5(5): 380-383. 1973.
3. 村上氏廣. 討論, 脳と発達 5(5): 384. 1973.
4. 厚生省心身障害研究遺伝研究班. 母子の健康と遺伝的要因に関する研究, 昭和49年度.
5. 同. 心身障害の発生子防に関する遺伝学的研究, 昭和50年度.
6. 同. 同. 昭和51年度

 **検索用テキスト** OCR(光学的文字認識)ソフト使用 
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります

1. 心身障害の概念

「心身障害」という用語は、主として行政の立場から用いられる用語である。これを医学的な立場から概念づけようとした試みもいくつかあるが、一定の定義はない(文献 1-3)。

序文にのべたように、医療や予防の水準がめざましく向上したにもかかわらず、遺伝的要因が主役を演ずる疾患や、遺伝的要因と外的要因の両者が病因となる疾患は、依然人類の重い負担となっており、この種の疾患の発生を予防することは、したがって将来の国民の健康水準の維持向上のために、きわめて重要な課題である。