

遺伝相談とそのシステム化に関する研究グループ のまとめ

分担研究者 坂元正一

研究協力者	竹村 喬	北川照男	外村 晶
	松永 英	千代豪昭	末原則幸
	福渡 靖	竺原俊行	荒島真一郎
	長瀬秀雄	松井一郎	青木菊磨
	片野隆司	高島敬忠	横山 宏
	玉木健雄	田中 倬	和田義郎
	楠 智一	一色 玄	折居忠夫
	神保利春	鈴森 薫	荻田幸雄
	佐藤孝道	藤木典生	笠原 嘉

心身障害対策は、今日、厚生行政のなかにますます重要なウェイトを占めるようになってきているが、これは、疾病構造の変化のみならず、少産少死をはじめとする国民意識の変化に依るところが大きい。その心身障害に占める遺伝的背景の重要性を考えると、遺伝相談は、医療機関の国民に対する一つの窓口としてあるにとどまらず、心身障害対策のなかに、他の分野と有機的関連性を持って位置づけられなければならないことがわかる。遺伝相談におけるネットワークの重要性が指摘される理由は、単に遺伝性疾患が複雑、多岐にわたる一すなわち例えば一施設だけでは検査出来ないからだけではなく、心身障害対策の他の分野との関連なしには真に国民の求める遺伝相談とはなり得ないと考えられるからである。また、心身障害対策自体も遺伝相談との有機的関連性なしには有意義なものとなり得ない。

本研究班は、そうした意味で遺伝相談ネットワークのあり方を、全国、地域レベルで検討、また、遺伝相談に必要な基礎知識を整理し、遺伝相談にかかわる諸問題を解明、将来の厚生行政、心身障害対策に生かすことを目的としている。本年度は、以上の観点から、以下の諸点につき解明した。

(1)全国47都道府県、30政令都市、東京23区を対象に、遺伝相談の実施状況をアンケート調査した。現在までに52通の回答を得ているが、遺伝相談を実施しているところは比較的少くその約1/4にすぎない。また、実施している地方自治体では、スタッフ不足、精密な検査が出来ないなどの問題点を持つところが大部分である。実施していないところでも将来、実施する計画のある自治体もあり、これらのところでは、大学病院、医師会病院との連携いを希望している。

遺伝相談を行う意志のない自治体の主たる理由は要員不足，時期尚早などであった。以上，地方自治体の姿勢は必ずしも積極的とはいえないが，遺伝相談のネットワークがナショナルレベル，ブロックレベルで出来れば，その利用を考えている自治体が多い。

(2)遺伝相談ネットワークが有効に機能するには，ナショナルセンターや，ブロック別センターを効果的に配置機能させる必要があるが，そのあり方について検討を行い現段階で以下のような意見を得た。ナショナルセンターは，全国に1ヵ所（もしくは2ヵ所）設け，その地域のブロックセンターも兼ねる。ナショナルセンターの機能としては，情報，研修，研究，相談業務，検査が考えられるが，特に情報の収集と各カウンセラーへの分散は重要な業務となる。カウンセラーの研修は，ナショナルおよびブロック別センターのいずれでも施行する。ナショナルセンターでの研究は，臨床遺伝を対象とし，研究機関としての性質を持つことが人材確保の上からも是非必要である。ブロック別センターについては，基本は各都道府県単位とするが，地域によってはさらにいくつかの都道府県が連合した形でのセンターが考慮される必要がある。ブロック別センターは，地域の遺伝相談のセンターになりうるような既存の病院に同居するのが望ましい。ブロック別センターの機能の一つとして研修，研究討議の場をもつことが特に重要である。ナショナル，ブロック別センターの設立やネットワークの問題も含め，厚生省，地方自治体など行政の積極的な支援が必要である。

(3)遺伝相談ネットワークを組むにあたっては地域の実情，特殊性を考慮すべきで，例えば人口の密集地帯の都市部と，過疎化の進む地域では，当然異なった形のネットワークを考慮しなければならない。検査設備の整った大病院と，地域住民の間にはギャップが存在する可能性もあり，いわゆるホーム・ドクターとなる第一線開業医や，保健所，地方自治体などが，その橋わたしになる必要性が生じてくる。また，遺伝相談は，危険率の説明だけに終る訳ではなく，その後もさまざまな形での相談者への援助，助言が必要になる場合も少くないから，日常，地域住民との接触を持つ第一線医療従事者の理解と協力なしには，成立し得ない。地域遺伝相談の立場からは，現状での遺伝相談施設の把握と問題点の整理を行った。

(4)複雑多岐にわたる遺伝性疾患を，カウンセラーが十分に理解し，適切な遺伝相談を行うには，その知識を専門家がまず理解しやすい形でまとめる必要がある。また，最新の知識を遺伝相談に応用し得る形に変えてゆかなければならない。先天奇形症候群は，出生時の診断が難しいことが多く，特に出生直後に児が死亡したような場合，後の遺伝相談に困難を感じる場合も少くない。今回，601疾患に対し88項目の診断基準によってコンピュータを用い鑑別診断する方法を検討し良好な結果を得た。現在その実用化にむけて研究を継続している。先天代謝異常については，その異質性，診断，保因者診断など難しい問題が多いが，今回はまず，Hunter症候群の毛根による保因者診断法について検討し良好な結果を得た。また，メープルシロップ尿症については，この疾患の多様性と，血球や線維芽細胞を用いた保因者診断の可能性について検討を加えた。また，食事療法によって血中フェニルアラニン値が適正に維持されているにもかかわらず重度の知能障害を来す悪性高フェニルアラニン血症の病態について検討した。

(5)胎児診断は、遺伝相談のなかでも、その性質上、また検査可能な施設の少なさからいっても、ネットワークの有効な利用を必要とするが、その胎児診断を通して、ネットワークの問題点を検討した。その結果、特に、沖縄、九州、四国および中国地方の一部の住民は、胎児診断をうけるために妊娠中に東京、名古屋、大阪などの遠方まで、飛行機、船、自動車などによる長時間の旅を強いられていることが明らかとなった。また、これらの地域からの胎児診断を集中して受け付けている大学病院では、従事する医師や検査技師数に比して、検体数が極端に過剰となっている。胎児診断可能な病院の適正な配置と国、地方自治体からの援助が望まれる。

(6)遺伝相談を行うにあたってのさまざまな問題点を、クライアントの追跡調査、医学部学生や保健婦へのアンケート調査によって検討した。また、遺伝相談施設における患者記録をコンピュータに入力し、多目的、効果的利用を行うことを検討した。当面は神奈川こども医療センターをモデルケースとして、マイコンによる情報管理とプログラムの開発を行っている。同時に、これに伴う医師の教育、プライバシーの保護の問題についても検討を加えている。

以上、遺伝相談ネットワークのあり方、およびその問題点、遺伝相談に必要な知識の整理、その他の関連問題について検討したので報告する。



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



心身障害対策は、今日、厚生行政のなかにますます重要なウエイトを占めるようになってきているが、これは、疾病構造の変化のみならず、少産少死をはじめとする国民意識の変化に依るところが大きい。その心身障害に占める遺伝的背景の重要性を考えると、遺伝相談は、医療機関の国民に対する一つの窓口としてあるにとどまらず、心身障害対策のなかに、他の分野と有機的関連性を持って位置づけられなければならないことがわかる。遺伝相談におけるネットワークの重要性が指摘される理由は、単に遺伝性疾患が複雑、多岐にわたる一すなわち例えば一施設だけでは検査出来ないからだけではなく、心身障害対策の他の分野との関連なしには真に国民の求める遺伝相談とはなり得ないと考えられるからである。また、心身障害対策自体も遺伝相談との有機的関連性なしには有意義なものとなり得ない。