

# 「遺伝相談の諸問題」班研究のまとめ

研究協力者代表 藤木 典生

研究協力者 松永 英 外村 晶 松井 一郎  
和田 義郎 八神 喜昭 笠原 嘉

## 1. ま え が き

国際障害者年を迎えて、その成因の一つである先天異常の発生予防の方策としての遺伝相談が、日本でも広く行なわれるようになってきた。すでに1973年に日本人類遺伝学会で遺伝相談ネットワーク委員会を設けて、その育成に努め、1973年より厚生省心身障害研究班の発足にあたって遺伝相談に派生しておこってくるいろいろな問題についても討議を重ねてきて、今や適応の規準など第二段階に入ったものといえよう。

## 2. 目 的

わが国の実情に即した遺伝医学の適応の規準を設けるために、遺伝病の異質性の診断、新生児マスキング、出生前診断および保因者の検索を含めた遺伝相談の実態と追跡調査を行ない、また、遺伝相談にあたって派生してくるいろいろな問題点一例えば資格、研修、また、ここで得られる情報の収集・管理から、相談者の心的葛藤を含めた面接技術とその効果についても、研究協力者が専門的あるいは総括的な立場から、そして、臨床医学、遺伝学といった立場からのみでなく、広く社会学、心理学、哲学、経済学や倫理学の立場からも検討を進めて行きたい。

## 3. 方 法

各研究協力者の所属する機関において行なわれた実態とその分析について、Down 症児の再発危険率の算定（外村）ガスリー・テスト異常児の追跡調査（和田）出生前診断例の追跡調査（八神）コンピューターによる遺伝相談情報管理方式（松井）面接技術の問題点（笠原）総括的問題点（松永）遺伝相談の追跡調査とカウンセラーの意識調査（藤木）など今後3年間の研究課題を設定して、これらを叩き台にして年2回のワークショップを行ない、3年目に遺伝医学の適応あるいは遺伝相談にまつわる諸問題の一応のガイドライン案を作成することになった。

#### 4. これまでの成果

これまで継続してきた5つの異なるレベルの過去20年間の1946例の経年的な実態を報告し、これにもとづいて遺伝相談にまつわる諸問題について討議を加えた。各研究協力者については、本年度はその研究課題の設定のみにとどめた。

##### 1) 遺伝相談の実態：

(図1)に示すように、相談者の $\frac{2}{3}$ は20~30歳代の女性で占められ、マス・メディアを通じて訪ねてくることが多いが、最近になって保健所を通じてくることが急増したことは、保健婦

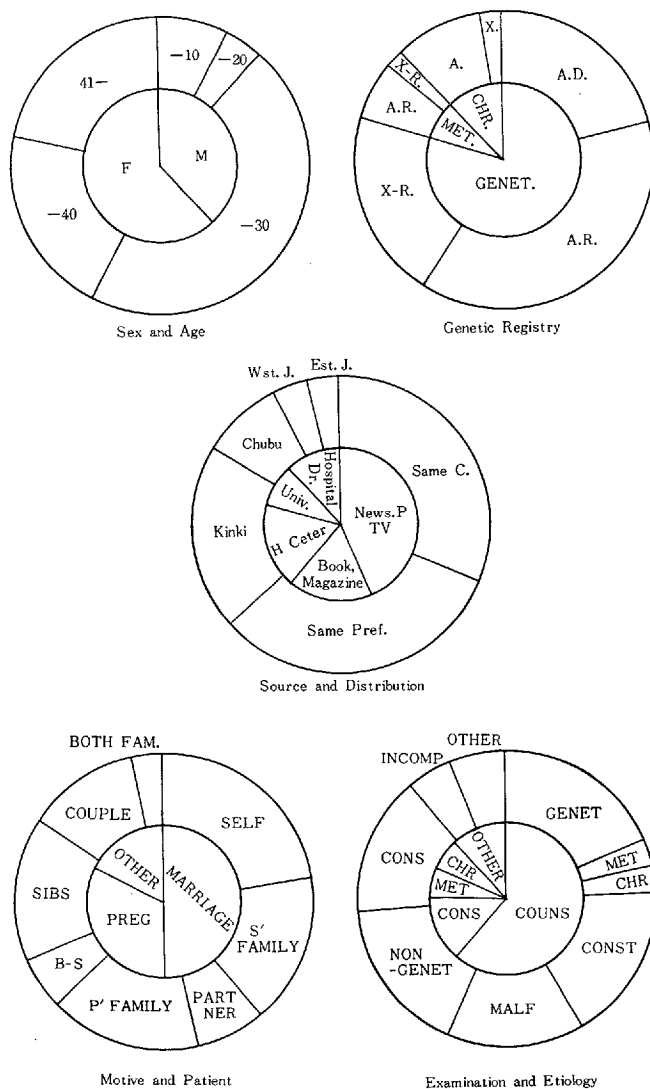


図1 Contents of Genetic Counselling

の研修に力を注ぎ、地域医療のよき窓口となっていることを裏付けするものであろう。しかも、異常児出産後の次子妊娠に際して訪れるレトロスペクティブな相談でなく、結婚に際してカップルが揃ってプロスペクティブな相談に訪れる傾向が多くなってきた。この他、医師からの診断や治療に関する相談、クライアントからの再発危険率や遺伝予後など、その内容は千差万別である。

面接の後、1/6は専門医の診断をうけ、必要な代謝異常のスポット・テストや染色体分析、脳波検査などが行なわれるが、すべての施設ですべての検索の出来るものではないので、ネットワークでダブルチェックなり情報の交換の組織化の強調される由縁でもある。この他、羊水穿刺による出生前診断をすすめる症例がふえてきた。

内容別にみると、遺伝病22.4%（代謝異常を含めて優性23.6%、劣性50.4%、伴性劣性26.0%）、染色体異常2.7%、精神病、糖尿病をはじめとする体質17.2%、口唇・口蓋裂をはじめとする先天奇形15.1%、妊娠中のX線、薬剤、感染症などによる非遺伝的要因16.2%、そして、近親婚の可否15.4%、血液型不適合5.0%、その他1.6%であり、全症例の1/3は2つ以上の問題をかかえている。一番多い疾患は、(表1)に示すように、精神遅滞18.3%、近親婚16.6%、先天奇形13.0%といった順で、多くの稀な興味ある遺伝性疾患が genetic registry のファイルに保存され、遺伝相談の教育資料としても活用されている。

表1 Contents of Genetic Counselling

Subject	Kyoto	Osaka	Nagoya	Kasugai	Aichi	Total	%
Mental defect	244	31	31	179	47	532	18.3
Consanguinity	198	30	48	114	94	484	16.6
Malformation	167	25	39	106	41	378	13.0
Psychosis	93	16	36	39	46	230	7.9
Bone, neuro-musc. dis.	70	4	15	52	20	161	5.5
Deaf-mutism	59	10	20	32	26	148	5.1
Harelip	53	10	20	22	15	120	4.1
Skin disease	45	4	20	30	13	112	3.9
Sex anomaly	36	2	1	7	1	47	1.6
Blind & eye disease	36	17	40	42	54	189	6.5
Heart disease	22	2	3	48	3	78	2.7
Acquired anomaly	23	4	13	17	15	72	2.5
Blood disease	41	0	6	35	30	112	3.9
Frequent abortion	9	3	1	15	0	28	1.0
Others	90	58	18	32	18	216	7.4
Accumulated total	1186	216	311	771	423	2907	

## 2) 追跡調査:

1976年に相談後5~7年を経過した相談例370例について、郵送によってアンケート記入を依頼し、転居その他の理由で届かなかったものを除いた125例のうちの81例（一次応答の64.8

%) について、遺伝相談のアドバイスをどのように受止め、またその後の生殖行動にどのように反映されたかを調査した。(表2)に示すように、大半の相談者は、われわれの忠告をうけいれて、81例のうち36例は相談者の考えていたと同じ予後が下されて出産をして、うち1例のみが他の異常の子供をうんだだけで、同じ異常の子供は1例も生まれなかった。ハイリスクと考えられた11例は、われわれの遺伝予後に従って、結婚しなかったり、妊娠しなかったり、あるいは10例の妊婦のように出生前診断を勧められて、選択的妊娠中絶を行なうことによって、障害児の発生を未然に防ぐことができた。

表2 Reproductive Outcome of Genetic Counselling of First Survey

Counselling	Normal	Affected	Abnorm.	NA	Total
Premarital	9	(5) <sup>o</sup>	1	10	25
Pregestational	13	(2) <sup>o</sup>	0	7	22
Prenatal	10	(2) <sup>oo</sup>	0	1	13
Other	3	(2) <sup>oo*</sup>	0	16	21
Total	35	(11)	1	34	81
Pren. diag.	6	(1) <sup>oo</sup>	0	3	10

Prevention: ( )<sup>o</sup> Contraceptive, ( )<sup>oo</sup> Abortion, ( )<sup>\*</sup> Divorce Before affected childbirth.

### 3) 意識調査:

これまでに一般の人々の心身障害に対する意識について、社会科学系の研究者の協力によって調査が進められてきたが、ここでは遺伝相談に訪れたクライアント(81名と117名)の遺伝に対する考え方について医学部学生や保健婦(101名)のそれと比較検討した。遺伝という言葉に対して依然として暗いイメージが付きまとっていること、医学生や保健婦には遺伝病の正しい把握が示されているものの、(図2)に示すように先天異常の頻度については、医学生ですら稀なものと誤解しているものが多く、また保因者と診断されてショックに感ずると答えるなど誤解しているものが多かった。一般の人々やクライアントでは、口唇裂や精神病のような多因子病についても遺伝病と断定するものが多く、2%のリスクすらハイリスクと答える、あるいは結婚に際して相手の家系に心身障害の人がいる場合に結婚しないと考えるものが5%にも認められたことは、このような心身障害が極めて稀でしかも遺伝であり、自分にとっては全く他人事であって、従って無関心を示す偏見を生ずる基礎になっていることが分り、一般の人々の啓蒙の必要性を痛感した。

## 5. 討議された問題点

すでにわれわれは1976年に厚生省心身障害研究班において遺伝医学の適応に関するガイドライン案とその実施にあたっての問題点を提示し、1979年9月に定光寺ワークショップを行なっ

Frequency of Congenital Anomalies

	1/10000	1/1000	1/500	1/100	1/50	u.d.
counselee 1st (81)	18 22.2%	28 34.6%	13 16.0%	17 21.0%	3	2
counselee 2nd (117)	42 35.9%	37 31.6%	17 14.5%	17 14.5%		2
student (101)	22 21.8%	50 49.5%	5 5.0%	13 12.9%	9 8.9%	2

High Risk

	2%	5%	10%	20%	u.d.
counselee 1st (81)	29 35.8%	31 38.3%	14 17.3%	6 7.4%	
counselee 2nd (117)	34 29.1%	28 23.9%	35 29.9%	17 14.5%	3
student (101)	30 29.7%	37 36.6%	22 21.8%	8 7.9%	4

Handicapped Relative at Marriage

	never married	by case	counseling	married s child	u.d.
counselee 1st (81)	5 6.2%	27 33.3%	33 40.7%	6 7.4%	10 12.3%
counselee 2nd (117)	6 5.1%	34 29.1%	62 53.0%	7 6.0%	8 6.8%
student (101)	28 27.8%	37 36.6%	15 14.7%	21 20.8%	

Psychological Effect on Heterozygosity

	++	+	±	u.d.
counselee 1st (81)	52 64.2%	25 30.9%	4	
counselee 2nd (117)	73 62.4%	40 34.2%	4	
student (101)	45 44.6%	40 39.6%	12 11.9%	4

図2 Consensus Survey on Genetics

て東海地区の専門家を中心に問題点を討議してきた。さらに1981年2月に「遺伝相談の実際と考え方」セミナーにおいて、広く遺伝相談を行なっているカウンセラーと、これらの点について研究協力者とともに討議を重ねてきた。

1) 遺伝相談の実態と追跡調査：

遺伝相談の実態については各施設それぞれの特徴を有しているので、その専門分野によってまとめて追跡調査を行なうことが望まれ、こうしたデータが将来の遺伝医学の適応を決める一つの重要な手掛りとなるものと思われる。

すでに出生前診断については、ヨーロッパ会議が開かれて年々こうした集計が報告され、ネットワークも完備しているし、アメリカでも National Center の設立をはじめいろいろなレベルの遺伝相談システムの活用、また、出生前診断の適応について NICHD でその安全性と精度検討および追跡調査も行なわれてきた。WHO ではこれまで幾つかの特別委員会で論じられ、

Trs. No 416 (1968) No 497 (1972) として刊行されている。

この他、Reference Laboratory, Mutant Cell Depository, Genetic Registry が設定されようとしており、N.F., N.S.F., N.G.F. や F.I.C. などの主催するワークショップやシンポジウムが計画され、カウンセラーの養成、一般医家や一般への啓蒙が進められると共に、カウンセリング技術の向上や倫理・法律面からの考察など、この研究班の方向と軌を一にした、巾広い層の討議が進められようとしている。

そこで、アメリカ (Steinberg, Neel, Motulsky, Milunsky, Epstein) ドイツ (Murken) イギリス (Carter) フランス (Frezal) スイス (Klein) カナダ (Miller, Sriver) らの協力によって WHO (Bulanov) の支援のもとに、われわれのデータを比較検討する国際協力計画が3年のめどで企画されている。

## 2) 意識調査：

意識調査の設問のむずかしさ、受け止め方の相違など、それぞれの経験を活かしてホットな討論がくりかえされたが、やはり何らかのパイロットスタディーに基づいて、こうした議論の進められる必要性については異存なく、今後も改善して行って、将来的には国際比較の出来ることを念願している。また追跡調査の結果からも分るように、相談にあたってカウンセラーの意識レベルがどこにあるかによって、クライアントの意志決定が大きく影響されることが分ったので、カウンセラーの意識調査を企画し、竹村班・笠原班にも検討を依頼して、明年度パイロットスタディーを行なって、遺伝相談に派生する諸問題の提起とともに考察を加え、さらに、欧米の上述の諸機関とも計って比較検討を行ないたい。

## 3) 情報資料の蓄積：

遺伝相談施設における患者記録をコンピューターに入力し、多目的な効果的利用を行なう必要性はいまさらいうまでもなく、①データ整理の簡易化 ②正確化 ③定期的な追跡管理が可能となるばかりでなく、Medical Record Linkage やシステム開発によって ④一般演算、確率計算の迅速化 ⑤対象集団の高次元の分析が可能となる。

すべての施設において一斉にこのようなプログラムを行なうことは、まだまだ時期尚早であり、病歴整理にあたる医師の教育、またこれらを取り扱うパラメディカル・スタッフのプライバシー保護の徹底化、を計らなければならない。当面は神奈川こども医療センター遺伝外来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ない、漸次システム開発とプログラムの提供を他の機関にも推進して互換性のある情報蒐集管理方式を討議してゆく。

## 6. 将来への展望

このようなパイロットスタディーのデータの検討と共に、カウンセラーの資格、研修、カウンセリング技術、遺伝医学と社会とのかかわりや倫理観などについても、今後3年のめどで資料を蒐集し討議の叩き台としてワークショップを行なう。

殊に、遺伝疾患の治療と予防あるいは保因者検索、出生前診断、遺伝子工学などが進歩した

ことは、患者・家族・社会にとって大きな喜びであるが、自然淘汰の緩和によって社会の負担増大も予想されよう。生命科学のもつ有益性と危険性の両刃の剣についての認識がようやく芽生えてきたとはいうものの、一般の人々の中で、いな科学者の間でさえ、こうしたことまで考えようという気運はまだまだ少ないといえよう。

こうした意味で、遺伝医学の適応のガイドライン案を作り、遺伝相談に際してのいろいろな問題点を提起し巾広い層の討議を企画した由縁でもある。専門家は自分のもっている情報を明確に社会に伝える責務があり、また、たとえ形態的あるいは機能的におかされていようとも、人間性は確固として存在している事実を最重度の心身障害児から教えられたわれわれにあっては、多くの遺伝相談の場においても十分な情報を与え、アドバイスし、それに従ってクライアント自身が決定するということの重要性を痛感すると共に、国あるいは社会の中でこうした個人の決定がどのような関連をもっているのかについても、十分な討議と慎重な運営がなされないとプライバシーの侵害にもなりかねない。当事者の良識にゆだねることも十分な理解があつての上のことであり、そのためにもガイドラインを作つて一般の人々の理解を深め、誤解と偏見をなくしつつ討議を重ねてゆくことが必要で、人間性の尊厳をふまえた科学技術の応用がなされるべきであろう。

## 7. 要 約

国際障害者年を迎えて、国連の三本柱の一つの原因究明と発生予防の方策の一つとして、広義の遺伝相談が班研究のテーマとしてとりあげられ、少産少死の国民的傾向からも、また、国民資質の向上を考えた国家的見地からも、遺伝相談の社会的ニーズに答えるべく努力を重ねてきた。

本年度は遺伝相談の実態調査と追跡調査や一般の意識調査のパイロットスタディーの結果をふまえて討議を重ねると共に、その遺伝情報蒐集管理の方式について、神奈川こども医療センターをモデルに検討を行なうことになった。

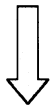
臨床医学・人類遺伝学といった生物学的立場からだけでなく、広く社会心理学、経済学、哲学、倫理学の立場からも討議を進めて、遺伝相談にまつわるいろいろな問題点に関する統一的理解、すなわち、遺伝相談実施にあつてのガイドラインを作成して、人間性の尊厳をふまえて遺伝医学の進歩に貢献したい。

## 文 献

- 1) 藤木典生(編)松井一郎, 和田義郎, 八神喜昭, 藤木典生(分担): 遺伝相談の実際と考え方, 最新医学教育講座, No. 422 p.1~108, 日本卒後教育センター(東京) 1980. 12.
- 2) 戸刈 創, 和田義郎: 先天性代謝異常の出生前診断. 小児科 Mook, 11 : 106~115, 1980. 3.
- 3) 松井一郎, 黒木良和, 鈴木康之, 羽田 明: 先天異常モニタリングの序論. こども医療センター医学誌, 9(3) : 165~171, 1980. 7.

- 4) Sugawa, T., Ogita, Y., Matsumoto, M., Yagami, Y., Suzumori, K., Kitagawa, T., Tada, K. and Jimbo, T. : Genetic amniocentesis and follow up study of the infants. A Japanese collaborative work. *Asian-Oceania J. Obst. and Gynec.* **6** (1) : 55~71, 1980. 9.
- 5) Hilton, B., Callahan, D., Harris, M., Condliffe, D. and Berkley, B. (Ed) : *Ethical Issues in Human Genetics*. Plenum Press, New York. 1973.
- 6) Btsh, S. (Ed) : *Protection of Human Rights in the Light of Scientific and Technological Progress in Biology and Medicine*. W.H.O. (C.I.O.M.S.) Geneva. 1974.
- 7) Child, B. (Ed) : *Genetic Screening ; Programs, Principles and Research*. National Academy of Sciences, Washington, D.C. 1975.
- 8) Milunsky, A. (Ed) : *Genetic Disorders and the Fetus ; Diagnosis, Prevention and Treatment*. Plenum Press. New York. 1979.





## 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



### 7.要約

国際障害者年を迎えて、国連の三本柱の一つの原因究明と発生予防の方策の一つとして、広義の遺伝相談が班研究のテーマとしてとりあげられ、少産少死の国民的傾向からも、また、国民資質の向上を考えた国家的見地からも、遺伝相談の社会的ニードに答えるべく努力を重ねてきた。

本年度は遺伝相談の実態調査と追跡調査や一般の意識調査のパイロットスタディーの結果をふまえて討議を重ねると共に、その遺伝情報蒐集管理の方式について、神奈川こども医療センターをモデルに検討を行なうことになった。

臨床医学・人類遺伝学といった生物学的立場からだけでなく、広く社会心理学、経済学、哲学、倫理学の立場からも討議を進めて、遺伝相談にまつわるいろいろな問題点に関する統一の見解、すなわち、遺伝相談実施にあたってのガイドラインを作成して、人間性の尊厳をふまえて遺伝医学の進歩に貢献したい。