

昭和60年度遺伝相談に関する研究小委員会の まとめ

分担研究者 井上英二

研究協力者 北川照男 坂元正一 松井一郎

松永英 柳瀬敏幸 和田義郎

1. はじめに

先天異常モニタリングは teratogen の検出と、それに基づく teratogen への暴露の回避が目的である。しかし、teratogen によって生じる先天異常の表現型は、遺伝性疾患のそれと酷似することがあり、また環境要因と遺伝要因の相互作用によって先天異常が成立することが知られているから、遺伝学の知識を先天異常の臨床診断、病因探求および発生防止策に役立てることは極めて重要である。

同時に、モニタリング実施に伴って把握される先天異常児（者）とその家族への医療サービスを整備することも極めて重要な課題である。遺伝相談は先天異常の成立に遺伝的要因が関与する場合、これを予防する方策のひとつとしての医療サービスの中で、実行可能な具体的な方法として位置づけられる。

2. 研究目的

遺伝相談の目的や具体的な運用については、我が国に於いても諸外国に於いても従来さまざまな考え方が提示されてきた。そうした中で、遺伝医学専門家を結集し、

1) 我が国の遺伝相談のあり方を研究し、その中枢的役割を果たして来た坂元班（遺伝相談とそのシステム化に関する研究グループ、昭和55～57年）の研究を継続し、遺伝相談のあり方、システム化についての論議を尽くし、

2) 坂元班の具体的な研究成果である『遺伝相談ガイドブック』の改訂、およびその充実と整備の方向を明らかにし、

3) その為に必要なアンケート調査を実施し、

4) 同時に『遺伝相談ガイドブック』の普及を意図した『遺伝相談マニュアル』（簡易判）の編集を行うことを3年間の研究目的とした。

3. 研究経過と研究結果

1) 厚生省先天異常モニタリング研究班（主任研究者：山村雄一）、遺伝相談とそのシステ

ム化に関する研究班（昭和55～57年度，分担研究者：坂元正一）の報告書である『遺伝相談ガイドブック』が昭和59年2月に刊行された。この書は遺伝相談事業にかかわる多分野の研究者によって執筆され，厚生行政関係者や遺伝相談事業に関係するものが共通の指針として，また遺伝相談の場で直ちに利用できるように編集されたものであった。この遺伝相談ガイドブックの考え方は，遺伝相談と臨床医学とのつながりを重視する点で際だった特徴があった。

2) 昭和58年度から発足した厚生省先天異常モニタリング研究班（主任研究者：山村雄一），遺伝相談小委員会（分担研究者：井上英二）は坂元班で集大成された，この『遺伝相談ガイドブック』の普及や内容の整備（改訂，補遺など）をひとつの任務としていた。また，遺伝相談の適正な実施と普及のためになお残されている基本的な問題の整理を行う必要があった。

3) このため初年度の委員会討議を 1) 遺伝相談ガイドブックの改訂の準備。2) 遺伝相談の実施機関や組織のありかたを中心に検討を行った。具体的な作業の内容については小委員会のなかに新たに専門委員会をおき分担で作業をすすめた。

4) 遺伝相談ガイドブックの改訂の準備については以下をおもな作業課題とした。

①ガイドブックユーザーに対する利用度調査。②ガイドブックの内容の整備（改訂または補遺の準備）。③クライアントへの説明図譜の作成。④遺伝相談ガイドブックの普及およびマニュアル（簡易版）の作成について。

5) 遺伝相談の実施機関や組織のあり方についての論議を行い具体化をはかった（昭和58年度報告）。

6) 遺伝相談ガイドブックが発刊されてから10ヵ月を経過した昭和59年12月にアンケート調査を行った。調査の結果はガイドブックの考え方をほぼ全面的に支持するものであったが，ガイドブックの内容の一層の充実や定期的な改訂を望む者も多く，また，保健婦やパラメディカルを対象とした簡易版の編集，発行を希望する声も強かった（昭和59年度報告）。このため，委員会にワーキンググループ（和田義郎，松井一郎，佐藤孝道）をもうけ，遺伝相談ガイドブックの内容のうち，遺伝相談の実践に重要な中核部分を抜粋・追補し，また，患者およびクライアント（遺伝相談施設を相談に訪れる人）に対する遺伝性疾患・遺伝相談の解説図譜を加え，『遺伝相談マニュアル』簡易版の編集を試み，本委員会の最終年度の課題とした。

4. 『遺伝相談マニュアル』簡易版（原案）の内容

このマニュアルは遺伝相談を受けたいひと，遺伝性疾患が疑われる患者・家族に対して，遺伝相談医，遺伝性疾患の受持医，保健婦，助産婦，あるいはパラメディカルスタッフなどが，遺伝相談とこれに関連する事項について解説を行う際，また，遺伝相談窓口や特殊検査施設などの紹介を行う際，手軽に利用出来るよう編集を行った。従って，以下の遺伝相談のニーズに対して有用と思われる。

遺伝相談を受けたいひと，遺伝性疾患が疑われる患者・家族に対して，

①医師，保健婦，助産婦が遺伝相談窓口を紹介する時，②医師，保健婦，助産婦が遺伝相談

の概要を説明する時、③遺伝相談医が遺伝性疾患と遺伝予後などについて平易な解説を行うとき、④遺伝相談医が遺伝性疾患の特殊検査施設の紹介を行うとき。

遺伝相談に携わる医師、保健婦、助産婦に対して、

①全国の遺伝相談施設および遺伝性疾患診断施設の概況を知りたい際、②遺伝相談の概要把握の資料として。

以下はマニュアルの目次構成である。

- 1) 遺伝相談の目的と進め方
 - 1) 定義、目的と意義
 - 2) 遺伝相談の進め方
- 2) 遺伝相談施設の紹介について
 - 1) 紹介に先立って留意すべき事項
 - 2) 家系図の書き方
 - 3) 全国の遺伝相談施設
- 3) 遺伝性疾患診断の特殊検査施設
 - 1) 確定診断の重要性
 - 2) 先天代謝異常，染色体異常の精密検査機関
- 4) 遺伝性疾患の頻度
 - 1) 染色体異常
 - 2) 先天代謝異常およびその他のメンデル遺伝病
 - 3) 先天奇形と経験的危険率
 - 4) 精神神経疾患と経験的危険率
- 5) 遺伝性疾患・遺伝相談の解説図譜
メンデル遺伝病，染色体異常，環境要因と先天異常，胎児診断，その他
- 6) 遺伝相談の用語解説
- 7) 遺伝性疾患・遺伝相談の参考図書

5. 考 察

遺伝相談について様々な考え方が提示されていることは例えば胎児診断の例をとっても容易に理解することが出来よう。一方では、欧米諸国で見られるように、遺伝相談の一部として位置づけ、具体的な適応基準の下で重要な診断手技として活用と普及を図る活動があり、他方ではこれを不可とする考えまでが混在する現状である。この状況下で、我が国の遺伝相談を推進する中核的役割を担った坂元班は周知を集めて遺伝相談ガイドブックを刊行した。ここに示された基本的な考え方は、①確実な診断技術に立脚した遺伝相談の立場を明らかにし、②主治医による遺伝相談やそれと関連する治療の問題など臨床との係わり合いを重視し、③特に遺伝相談と胎児診断との関連を明確にしたなどの諸点であり、現時点での医療や社会の要請に応える

ものであった。

本委員会はこの坂元班の考え方に沿って研究を継続、実施した。遺伝相談の基本的な方向づけとして、医療機関・相談機関を中心とした「受け身の遺伝相談」の立場を明らかにし、遺伝相談の実際では確実な臨床診断に立脚した遺伝相談、臨床医学とのかかわり合いを重視した遺伝相談を意図した。遺伝相談組織や遺伝相談の普及の問題をこの視点から研究、考察した。

遺伝相談ナショナルセンターについては坂元班でも論議がなされたが、本委員会でも継続討議を行った。ナショナルセンターの機能を基本的には情報センターとして考え、推進母体の設定（国立か民間か、病院中心か公衆衛生施設その他か、）を検討した。これらナショナルセンターの基本プランの論議はセンターの条件設定と併せて継続する必要がある。

遺伝相談ガイドブックの内容の整備（改訂または補遺）については以下の作業をすすめた。

①用語、診断名の統一、内容重複の調整、誤字訂正など。②遺伝性疾患の頻度（有病率および発生率）の文献調査、とくに先天奇形について。③多因子病とくに先天奇形の経験的危険率についての文献調査。④我国において経験的危険率が調査されていない先天奇形の疾患名リストの作成。⑤経験的危険率の実地調査について、実施上の問題点と調査の可能性の検討。⑥ガイドブックの各章あるいは節の内容の追加など：例えば、「臨床各科と遺伝相談」の節を内科、小児科、精神・神経科、皮膚科等の各科ごとの実際的なポイントをまとめることや、「遺伝相談の実際」で論じた具体的な遺伝相談例示の疾患数を増し、クイックリفرنスとしての活用をはかるなどである。⑦遺伝相談施設リストの追加と変更。⑧参考文献の追加。

以上の作業はワーキンググループで整理を行ったが、⑤、⑥など今後の継続を必要とする。また、遺伝相談ガイドブックに対するアンケートで、ガイドブックの内容充実（例えばDNA診断の解説、巻末索引をつけるなど）についての希望があり、これら諸点についての対応も今後に残されている。遺伝相談ガイドブックは我が国で発行された遺伝相談関連著書の中で唯一つの系統的な実践書と思われる。今後、上記の内容整備を含めて本書の増刷あるいは新たな刊行と維持を計画する必要がある。

本委員会最終年度の作業の中心となった『遺伝相談マニュアル』簡易版（原案）の作成は適切であろう。その骨格はガイドブックの実践部分の抜粋と追補であり、幾つかの章に利用のための注意事項と解説を加えた。またクライアントのための解説図譜 出来るだけ平易に遺伝の仕組みなどを理解出来るよう心掛けた。本書およびガイドブックが強く意図した点は遺伝相談と臨床との密接な協力体制である。遺伝性疾患の種類は極めて多く、クライアントの持つ問題を解決するには、適切な遺伝相談施設、遺伝性疾患の特殊検査施設を選び紹介する必要も生じるであろう。遺伝相談の実施にあたって、あるいは遺伝相談窓口への紹介にあたって本書を有効に利用することが出来る。なお、本書に含まれる遺伝相談および特殊検査の施設名とその関連事項はパソコン・リレーショナルデータベースに入力し、追加、削除、変更を容易に行えるようにし、今後のデータベース維持の作業軽減を図った。

6. ま と め

遺伝相談小委員会の3年間の研究経過，研究結果を述べ考察を行った。

坂元班（昭和55～57年）の具体的な研究成果である『遺伝相談ガイドブック』のアンケート調査，改訂との追補のための作業を行った。

『遺伝相談マニュアル』簡易版（原案）を作成した。

添付資料 『遺伝相談マニュアル』簡易版（原案）



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.はじめに

先天異常モニタリングは teratogen の検出と、それに基づく teratogen への暴露の回避が目的である。しかし, teratogen によって生じる先天異常の表現型は, 遺伝性疾患のそれと酷似することがあり, また環境要因と遺伝要因の相互作用によって先天異常が成立することが知られているから, 遺伝学の知識を先天異常の臨床診断, 病因探求および発生防止策に役立てることは極めて重要である。

同時に, モニタリング実施に伴って把握される先天異常児(者)とその家族への医療サービスを整備することも極めて重要な課題である。遺伝相談は先天異常の成立に遺伝的要因が関与する場合, これを予防する方策のひとつとしての医療サービスの中で, 実行可能な具体的な方法として位置づけられる。