

## Ⅳ. 遺伝相談システムの確立に関する研究

### 総 括

新川 詔夫\*<sup>1</sup>, 有波 忠雄\*<sup>2</sup>, 植竹 公明\*<sup>3</sup>, 遠藤 文夫\*<sup>4</sup>,  
大澤真木子\*<sup>5</sup>, 小池 亮子\*<sup>6</sup>, 近藤 郁子\*<sup>7</sup>, 斉藤 伸道\*<sup>8</sup>,  
高橋 正宜\*<sup>9</sup>, 塚原 正人\*<sup>10</sup>, 永井 敏郎\*<sup>11</sup>, 長谷川知子\*<sup>12</sup>,  
福島 義光\*<sup>13</sup>, 松原 洋一\*<sup>14</sup>, 吉岡 章\*<sup>15</sup>, 吉本 雅昭\*<sup>16</sup>

**要 約:** リサーチクエストに従い、平成5年度は以下の3点を研究した。(1) 医師・保健婦(計7,142名)を対象に、同一規格のアンケート用紙を用いて全国における1次および2次遺伝相談のニーズを調査した。また、患者団体と一般市民(総計1,861名)に対して遺伝相談に関する同様の調査を行った。医師・保健婦の9割以上は遺伝相談のニーズを実感し、99%の医療関係者は従来の1次相談から、DNA診断法や出生前診断法の進歩により行われる2次遺伝相談への進展を希望している。このためには、近い将来に医科系大学・地域重点病院・地方自治体・医師会などの連係による2次遺伝相談コンピュータネットワーク作製が望まれる。キーとなる医療施設には国立療養所などが理想的だと考える。一方、一般医師や患者集団では遺伝相談自体に関する知識の不足が明らかであり、また、1次相談の主体たる保健所から2次施設への紹介が稀であることも判明した。このことは、医学教育中での遺伝医学カリキュラムや遺伝学的知識の一般啓蒙の少なさを反映していると考えられ、今後医科系大学での教育改善に対する働きかけと同時に、医師国家試験における遺伝医学の出題数の増加の促進、並びにマスメディアからの遺伝医学情報の増加をうながすことが必要だと考える。遺伝相談を従来の医療サービスではなく、診療行為として保険診療の体系に組み込むべきだとする意見も多い(81%)。しかし、その前に少なくとも2次カウンセラーに対しての何らかの資格制度が必要となろう。(2) 調査1を受けて、各研究協力者が担当地域における2次遺伝相談に相当する医療機関200ヶ所をリストアップし、それを基に分県地図へプロットし、暫定的2次遺伝相談地図を作成した。本地図が公表されると、今後の1次→2次遺伝相談への情報の流れを促進するものと期待される。(3) 遺

\*<sup>1</sup>長崎大学医学部原爆後障害医療研究施設先天異常部門, \*<sup>2</sup>筑波大学医学専門学群遺伝医学,  
\*<sup>3</sup>北海道大学医学部小児科学, \*<sup>4</sup>熊本大学医学部小児科学, \*<sup>5</sup>東京女子医科大学小児科学,  
\*<sup>6</sup>新潟大学脳研究所神経内科学, \*<sup>7</sup>愛媛大学医学部衛生学, \*<sup>8</sup>大分市医師会立アルメイダ病院産婦人科,  
\*<sup>9</sup>株式会社エスアールエル, \*<sup>10</sup>山口大学医学部小児科学, \*<sup>11</sup>東京都立清瀬小児病院小児科,  
\*<sup>12</sup>静岡県立こども病院遺伝・染色体科, \*<sup>13</sup>埼玉県立小児医療センター遺伝科,  
\*<sup>14</sup>東北大学大学院医学研究科病態代謝学, \*<sup>15</sup>奈良県立医科大学小児科学, \*<sup>16</sup>長崎大学医学部小児科学

伝相談の重要性は認識されているが、実際にカウンセルするとなると、技術的問題やDNA診断・出生前診断を含めた最新の遺伝医学的知識の不足から実施が困難な施設が多いと考えられる。この観点から本研究班では215種の遺伝性疾患を網羅した、簡単に理解できる「遺伝相談ハンドブック」の刊行を企画した。その作成準備が完了し現在執筆段階に入っている。本マニュアルは遺伝医学の知識・技術の一般化を促進するものとする。

見出し語：遺伝相談ネットワーク，2次遺伝相談，2次遺伝相談地図，遺伝相談ハンドブック

## 研究方法

本研究におけるリサーチクエスションは、

(1) わが国の実情に合う遺伝相談システムのモデルは？ (2) 全国を網羅する実地的な2次遺伝相談施設は？ (3) 遺伝相談ハンドブックに記載する遺伝病の種類と要項は？ の3点であり、平成5年度の研究はそれに従って行った。

(1) 遺伝相談のニーズに関する本調査：平成4年度に実施した予備調査「各地域での2次遺伝相談に関するニーズ」の結果を基に、奈良県で行ったモデル調査形態が本調査をする上で良いと判断し、それと同一規格のアンケートを作成し(表1)全国調査を行った。対象は医師会会員、小児科医、産婦人科医、内科医、中核病院全医師、大学病院各講座、保健所医師、保健婦など総計7,142名である。他方、各研究協力者が独自に、患者団体や一般市民(総計1,861名)に対しても同様の調査を行った。

(2) 2次遺伝相談施設一覧および2次遺伝相談地図の作成：(1)の本調査を受けて、研究協力者が各地域を分担し、2次遺伝相談に相当するカウンセリングを実際に実施している医療施設、または2次遺伝相談カウンセラーに相当する遺伝医学的知識および技術をもつと考えられる医

師の所属施設を調査した。この施設一覧を基に全国分県地図にプロットした。

(3) 遺伝相談ハンドブックの作成：臨床的に重要な、またはよく遭遇する遺伝性疾患215種をリストアップし、それらの遺伝相談マニュアル作成を開始した。

## 結 果

(1) 遺伝相談のニーズに関する医療関係者集団での本調査：本報告書は各研究協力者が各地域で実施した調査の集計である。集計結果の一部を表2に示す。アンケート調査に対する回答率は44%であり、この種の調査では高いと思われる。従来遺伝相談窓口が存在するか計画中の施設は回答者中の16%(全回答者中の約1割)であり、その必要性が認識されている。約9割の医師・保健婦は日常診療において遺伝相談のニーズがあると回答した。遺伝相談を要すると考えられる件数は1次相談と2次相談共に、1施設あるいは医師1名当たり年間10件以内であった。回答者のほぼ全員が将来、遺伝相談は増加すると考えていて、1次・2次双方の相談件数の増加を予想している。これに伴う相談窓口の増加も約8割の回答者が希望している。遺伝相談は行政的支援の基に行うとする回答者も約8割であった。遺伝相談カウンセラー数の拡大・現状

表1 全国アンケート調査表

## 遺伝相談(カウンセリング)の実態調査のお願い

遺伝相談(以下、遺伝カウンセリング)とは、相談の対象となっている状態・病気が遺伝的に再発する可能性の有無や、その可能性がどの程度かについて回答し、相談に訪れた方達(以下、クライアント)の悩みを少しでも軽減し、クライアントが適切な行動を取れるように援助することを指します。

クライアントからのニーズは近年非常に増加し、その幅も広く、特に分子遺伝学的知識が一般化したことを反映して、正確な早期・保因者・出生前診断を求める声が高まっています。近代的遺伝カウンセリングは、これらのニーズに対応する必要があるため、そのためには一般医療システムにおけるプライマリーケアに相当する「1次遺伝カウンセリング」と、高度の知識、技術を用い遺伝医学を修めた医師による「2次遺伝カウンセリング」システムを早急に確立する必要があります。

対象となっている状態・病気についての専門医が十分な遺伝医学の知識をもち、且つカウンセリング技術に習熟していれば理想的ですが、このような人材をカウンセリングの場に配置することは現時点では望むべくもありません。日本人類遺伝学会では平成2年4月から臨床遺伝学認定医制度を発足させ、翌年4月から臨床研修を開始していますが、現在正式に遺伝カウンセラーを認定する制度はありません。したがって、現時点では、遺伝カウンセリングの要請を受けた医師が、トータルな遺伝医療サービスを国民が有効に利用し得るよう提供するにはどうすればよいかということが問われております。

今回のアンケート調査は、各都道府県における医師による遺伝カウンセリングの実態を把握して、我が国における遺伝カウンセリングシステムの確立に役立てることを目的としております。ここでは現在積極的に遺伝カウンセリングを行なっている医師を仮に「医師カウンセラー」とさせていただきます。この調査結果は、厚生省の研究班の報告書に「行政提言」としてまとめられます。

ご多忙のところ誠に恐縮ですが、ぜひ本調査へのご理解を賜りたく、ここにお願いする次第です。

平成6年1月

### 厚生省心身障害研究

#### 分担研究「遺伝相談システムの確立に関する研究」

班長	長崎大学原研遺伝学部門	新川 詔夫	
班員	北海道大学小児科	植竹 公明	東北大学大学院病態代謝
	新潟大学脳研神経内科	小池 亮子	筑波大学遺伝医学
	埼玉県立小児医療センター	福嶋 義光	都立清瀬小児病院
	東京女子医大小児科	大澤真木子	静岡県立こども病院遺伝科
	奈良県立医大小児科	吉岡 章	愛媛大学医学部衛生
	山口大学小児科	塚原 正人	熊本大学小児科
	アルメイダ病院産婦人科	斉藤 伸道	長崎大学小児科
	株式会社SRL	高橋 正宜	
			松原 洋一
			有波 忠雄
			永井 敏郎
			長谷川知子
			近藤 郁子
			遠藤 文夫
			吉本 雅昭

下欄の項目は調査結果をまとめる際の目安になりますので、必ずご記入または年号・番号を○でお囲み下さいますようお願い申し上げます。

性別 1. 男 2. 女  
年齢 ( )歳  
勤務の種類 1. 病院の開設者 2. 診療所の開設者 3. 病院(医育機関を除く)の勤務者  
4. 診療所の勤務者 5. 医育機関の勤務者  
6. 衛生行政または保健衛生業務の従事者  
卒業年次 明治, 大正, 昭和, 平成 ( )年卒業  
診療科名 ( )

以下の設問にお答え下さい(直接記入または記号を○で囲んで下さい)

### I. 最近の遺伝学に関する知識・情報

1. 遺伝学に関する情報はどのようにして得られておられますか。

a. ない

b. ある 1. 医学雑誌(主な雑誌名: )  
2. 学会 3. セミナー 4. 講演会 5. マス・メディア 6. その他

### II. 遺伝カウンセリングの開設

2. あなたの所属する医療機関または保健所では現在「遺伝相談/カウンセリング(1次, 2次を問わない)」という独立した窓口またはそれに匹敵するものがありますか。

a. はい b. 過去にはあったが今はない c. 計画中 d. 計画もない

以下, aとbの方はIIIへ。cとdの方はIVへ

### III. 遺伝カウンセリングの実態

3. あなたは1の「遺伝カウンセリング」に業務として携わったことがありますか。

a. はい b. いいえ

以下3のaの方のみお答え下さい

4. あなたの2の「遺伝カウンセリング」にどのように関与していますか。(資格の有無を問わない)

a. 1次遺伝相談/カウンセリングのカウンセラーとして

b. 2次遺伝相談/カウンセリングのカウンセラーとして

c. 特殊診断の診断者として d. a+b+c e. a+c f. b+c g. その他

5. それには何年間程度の実績がありますか。(現在所属する機関での実績)

a. 1年未満 b. 1~4年 c. 5~9年 d. 10年~19年 e. 20年以上

6. その遺伝カウンセリングは予約制ですか。

a. はい b. いいえ

c. その他(具体的に: )

7. 実施場所はどこですか。

a. 一般外来 b. 特殊外来

c. その他(具体的に: )

8. 実施頻度

a. 定期 b. 不定期( 回/月, 回/年) c. その他

9. 過去1年間のカウンセリング件数実績(対象疾患名が分かれば列挙して下さい)

- a. なかった    b. 1～5件/年    c. 6～10件/年    d. 11～50件/年    e. 51件/年以上

疾患名：

以下は3のbのみお答え下さい

10. 遺伝カウンセリングの実績はないが、それに匹敵または相当するケースには日常業務の中で遭遇した経験はありますか。後で考えるとそういうことだったというものも含む。

- a. ある    b. ない    c. わからない

以下は10のaの方のみお答え下さい

11. その頻度は年間何件くらいでしょうか。(対象疾患名が分かれば列挙して下さい)

- a. なかった    b. 1～5件/年    c. 6～10件/年    d. 11～50件/年    e. 51件/年以上

疾患名：

12. このような場合のあなたの対応はどのようなものですか。

- a. 無視したり, 故意に避ける  
b. 自分では対応できないので, 同僚や先輩に相談して自分の所属機関のみで対応する  
c. 自分で対応できるものは処理し, そうでないものは専門機関へ紹介する  
    (専門機関を具体的に: )  
d. 初めから専門機関へ紹介する  
    (専門機関を具体的に: )  
e. 自分でほぼ対応できる  
f. その他

以下, 全員がお答えください

#### IV. 遺伝カウンセリングのニーズ

13. 遺伝カウンセリングの潜在的ニーズは十分であると推定されますが, あなたの日常業務の中で具体的なニーズはあるとお考えですか。

- a. たくさんある    b. ある    c. わずかだがある    d. ない

14. 13で「ある」とした方(a～c)はどの程度あるとお考えですか。

- a. 1次カウンセリング(窓口業務も含む)    (    )件/年  
b. 2次カウンセリング(特殊専門検査も含む)    (    )件/年

#### V. 遺伝カウンセリングの将来

15. 今後, 遺伝カウンセリングのニーズはどのように変化するとお考えですか。

- a. 1次カウンセリングが増える    b. 2次カウンセリングが増える  
c. 1次・2次とも増える    d. 1次カウンセリングが減る  
e. 2次カウンセリングが減る    f. 1次・2次とも減る  
g. どちらともいえない    h. わからない  
i. その他

16. 1次・2次カウンセリング窓口または機関を増やす必要がありますか。  
 a. ある b. ない c. どちらともいえない d. わからない e. その他
17. 増やす必要がある場合、地域行政としてこれを実施または支援することが大切だとお考えですか。  
 (16のaの方のみお答え下さい。)  
 a. はい b. いいえ c. どちらともいえない d. その他
18. 今後、遺伝カウンセリングを開始または継続する場合、その規模や人材をどのようにするお考えですか。  
 a. 拡大、発展する b. このまま継続する c. 徐々に縮小するか閉鎖する  
 d. 開始、継続の予定はない e. わからない f. その他
19. 医師カウンセラーの人材確保について  
 a. すでにうまくなされている b. まずまずなされている c. 不十分である  
 d. 困難である e. どちらともいえない f. その他
20. 医師カウンセラーの人材はどのように求めるのがよいとお考えですか(重複回答可)  
 a. 公的医療機関の医師から積極的に養成する  
 b. 私的医療機関の医師から積極的に養成する  
 c. 保健所医師から積極的に養成する  
 d. 大学など他の研究機関に援助を求める  
 e. その他(具体的に： )
21. 医師カウンセラーの他に看護職のカウンセラーも必要とお考えですか。  
 a. はい b. いいえ c. どちらともいえない d. わからない e. その他
22. 遺伝カウンセリングは主治医が行なうべきとお考えですか。  
 a. はい(理由： )  
 b. いいえ(理由： )

以下、保健所医師の方のみお答え下さい

23. 貴保健所・保健センターが管轄している人口：約( )万人  
 貴保健所・保健センターに勤務している保健婦：( )人
24. 貴保健所・保健センターで、遺伝カウンセリングが必要と思われる症例は昨年1年間に何件ありましたか。対象疾患名が分かれば列挙して下さい。  
 疾患名： ( )件  
 疾患名： ( )件  
 疾患名： ( )件  
 疾患名： ( )件  
 疾患名： ( )件  
 疾患名： ( )件
25. 遺伝カウンセリングが必要と思われた症例について、具体的にどのように対処されましたか。  
 a. 保健婦が遺伝カウンセリングを行なった ( )件  
 b. 保健所・保健センターの医師が遺伝カウンセリングを行なった ( )件  
 c. 遺伝カウンセリング施設を紹介した ( )件  
 (具体的に： )  
 d. その他の医療施設を紹介した ( )件  
 (具体的に： )  
 e. その他

26. 遺伝カウンセリングが必要と思われる症例があったとき、紹介先はありますか。  
a. ある(具体的に： )  
b. ない

27. 遺伝カウンセリングが必要と思われる症例とは具体的にどのようなものですか。しばしば経験するものには◎, 時々経験するものには○, 経験のないものには×を付けて下さい。  
a. ( )メンデル遺伝病    b. ( )染色体異常    c. ( )奇形  
d. ( )診断の明らかでない疾患    e. ( )ウイルス感染, 薬剤投与など妊娠中の相談  
f. ( )近親婚    g. ( )多因子病・癌    h. ( )その他

28. 出生前(胎児診断)について相談されたことがありますか。

- a. ある

具体的にどのような疾患についてですか。(いくつでも)

そのとき、どのように対処しましたか。

- 1) 出生前診断のできる施設を紹介した  
2) 遺伝カウンセリング施設を紹介した  
3) どこにも紹介しなかった  
4) その他( )  
b. ない

最近、遺伝子分析の方法が進み、「病院の種類」また「その病気に関係するご家族の構成」によっては発病前からあるいは妊娠中胎児期から、かなりの確度で診断が可能となってきました。但し現状では、一部の病気で胎児治療が試みられていますが、大部分の病気では胎児診断で病気と判明した場合に病気のお子さんをもつことを回避する方法は流産しかありません。

29. 一般的な遺伝カウンセリング(1次)だけではなく、遺伝子診断や出生前診断にも対応できる2次遺伝カウンセリングのシステムを確立しようとする考えがありますが、賛同されますか。

- a. 賛同する  
b. 賛同しない(理由： )

30. 遺伝カウンセリングはどのようにして行うのがよいとお考えですか。

- a. 保健サービスの一つとして無料で行なった方がよい  
b. 医療行為の一つとして医療機関で有料で行なった方がよい  
c. その他(具体的に： )

現在の保険制度では、遺伝相談(カウンセリング)という内容は認められておりません。また、染色体検査は保険で取り扱われておりますが、遺伝子診断のための遺伝子分析検査は健康保険で取り扱われてはおりません。従って現状では、遺伝カウンセリングは医療相談という形で自費扱いとなっているのが一般的です。また遺伝子分析は、実際的には一人の検査に数万から数10万円の費用がかかっていますが、研究者の無料奉仕で行なわれていることが多いようです。

御協力ありがとうございました。

表2 遺伝相談に関する全国アンケート調査の集計

対 象	遠藤	大澤	永井	福嶋	斉藤	吉本	塚原	長谷川	有波	松原	小池	植竹	吉岡	近藤	計
	一般医	小児医	小児医	病院	一般医	病院医 保健婦	一般医	一般医	小児医 産婦医	小児医	内科医	小児医	保健婦	一般医 大学医	
調 査 総 数	801	382	429	58	2568	142	191	248	700	450	220	415	85	453	7142
回 答 総 数	356	151	298	29	792	104	143	248	295	209	98	182	70	173	3148
回 答 (%)	44	40	69	50	31	73	75	100	42	46	45	44	83	36	44
相談窓口															
あり	17	26	27	29	23	6	4	24	26	39	9	46	6	10	222
なし	0	119	215	0	0	97	133	0	210	170	83	131	25	208	1391
計画中	10	6	12	0	0	2	3	0	12	0	2	1	0	2	50
相談ニーズ															
あり	274	135	250	28	478	91	113	24	246	168	86	159	31	110	2193
なし	80	15	40	1	0	14	26	0	38	0	4	20	0	41	279
予想1次相談件数															
<10	178	78	—	3	366	53	75	—	125	—	65	92	31	76	1142
10-20	50	11	—	11	0	18	8	—	61	—	11	11	0	3	184
>20	16	12	—	9	0	10	3	—	36	—	2	16	0	5	109
予想2次相談件数															
<10	85	69	—	11	175	37	46	—	127	—	40	61	31	36	718
10-20	17	11	—	9	0	6	1	—	14	—	3	6	0	5	72
>20	6	6	—	4	0	1	2	—	7	—	0	6	0	2	34
将来予想															
1次相談増加	0	13	35	1	117	12	16	3	35	0	5	25	0	38	300
2次相談増加	20	18	11	2	24	5	10	1	11	0	6	15	21	32	176
両相談増加	209	87	175	22	289	60	68	17	170	168	69	97	21	85	1537
両相談減少	2	2	0	1	5	0	0	0	0	0	0	0	0	4	14
不明	87	29	69	2	314	27	47	1	68	0	18	42	0	34	738
窓口増の必要															
あり	167	89	182	16	314	44	66	15	179	114	72	106	—	78	1442
なし	16	9	5	2	36	8	0	0	5	0	6	12	—	52	151
不明	135	53	108	11	397	50	13	9	105	0	20	60	—	60	267
行政支援															
必要	162	69	159	16	318	43	66	14	156	110	63	104	—	77	1357
不要	5	4	4	0	6	1	0	0	4	0	2	2	—	69	97
不明	25	16	24	2	59	9	13	2	23	0	7	0	—	45	225
カウンセラー人材規模															
拡大	72	40	92	15	146	23	31	11	89	—	47	—	—	41	607
現状維持	34	23	22	6	68	9	15	6	22	—	4	—	—	5	214
縮小閉鎖	76	3	1	0	3	0	0	0	1	—	0	—	—	0	84
予定なし	118	38	61	0	145	42	35	0	60	—	18	—	—	34	551
不明	5	53	100	8	346	26	53	6	98	—	25	—	—	62	782
カウンセラー確保															
既存	0	17	14	18	33	7	16	4	14	0	10	28	—	0	161
不十分	230	106	155	6	439	79	90	14	210	139	72	126	—	100	1766
不明	76	28	49	4	231	15	0	6	48	0	16	24	—	24	521
カウンセラー確保策															
公的機関に依頼	218	76	167	25	364	54	74	14	154	106	59	103	—	83	1497
私的機関に依頼	41	36	5	8	65	7	12	2	5	0	5	15	—	16	217
保健所に依頼	114	56	35	6	246	28	25	8	34	0	21	62	—	42	677
大学に依頼	208	80	70	17	386	63	101	10	68	60	48	111	—	87	1309
不明	6	18	7	0	17	4	0	2	7	0	3	5	—	2	71
カウンセラー看護職の是非															
必要	168	69	152	15	370	60	63	21	150	97	56	93	—	72	1386
不要	43	29	40	6	95	20	27	0	39	0	19	24	—	34	376
不明	100	53	98	8	255	23	28	3	95	0	16	58	—	42	779
カウンセラーは誰が															
主治医	129	57	106	10	—	50	58	3	104	82	51	75	—	88	813
主治医以外	151	68	151	21	—	43	70	16	149	94	42	83	—	66	954
不明	5	26	0	0	—	0	0	0	0	0	3	4	—	37	75
2次遺伝相談の是非															
賛同	60	8	50	29	11	48	11	17	50	—	—	28	—	2	314
不賛成	2	3	4	0	2	11	0	0	4	—	—	1	—	0	27



維持は回答の過半数を占めたが、大多数はカウンセラーとしての人材確保が不十分だと回答した。看護職におけるカウンセラー養成の必要性の要望は約半数であった。カウンセラーになるべき医師は(a)主治医、(b)主治医以外の医師、の質問には約半数ずつで意見が分れた。実際に多くの遺伝性疾患患者をみる機会の多い小児科医や新生児科医では、主治医以外(多くは遺伝病を専門にしている医師)がカウンセルすべき

との意見が多かった。

(2) 患者・一般市民における遺伝相談のニーズに関する調査：(1)の調査を患者や市民に実施する訳にはいかなかったので、別個のアンケート調査を行った。希少難病者の全国団体(総計785名、回答455名)に対しての調査集計結果を表3に示す。遺伝相談自体を知っていた患者は約1/4で大多数はその存在を知っていない。しかしこの中で遺伝相談受診を希望する患者は約半数で

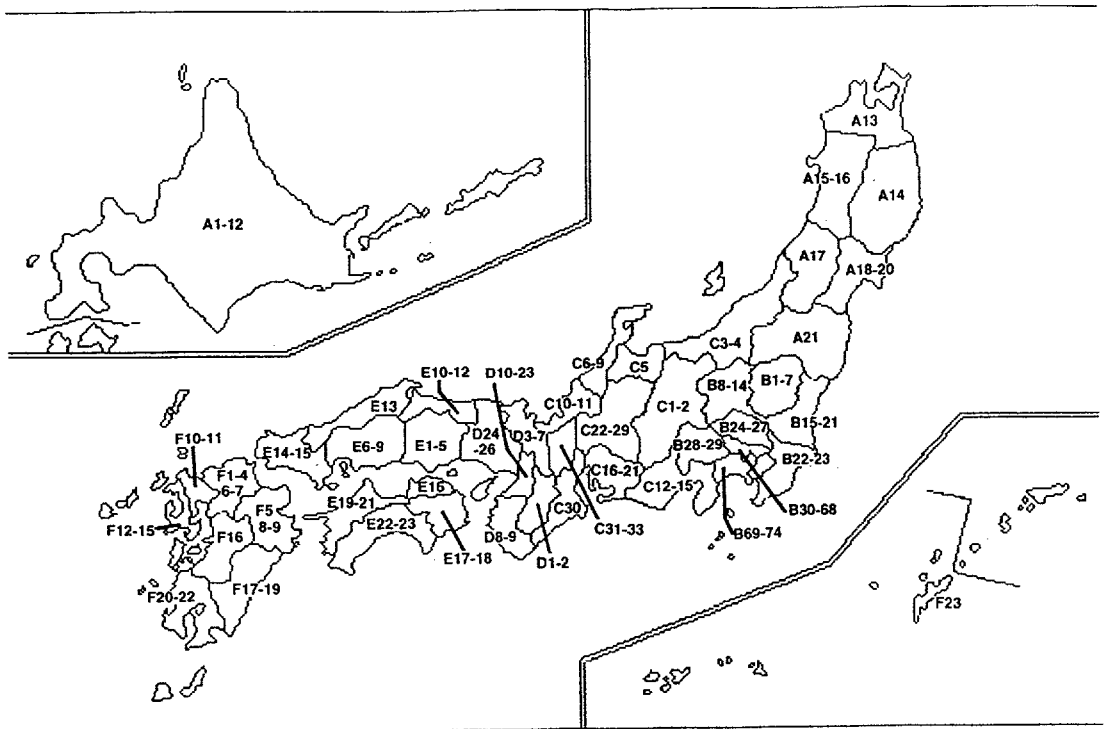
表3 患者団体における遺伝相談意識調査

患者団体(希少難病者全国連合会)			%
調査対象数		785	
回収数		455	58
遺伝的な問題が気になったことがあるか			
ある		406	91
ない		40	9
遺伝的な問題について誰かに尋ねたことがあるか			
ある		322	72
	主治医	148	
	他医師	49	
	その他	28	
ない		128	28
その結果、はっきりした解答が得られたか			
得た		119	42
得られなかった		153	54
遺伝相談という医療行為を知っていたか			
知っていた		107	24
知らなかった		334	74
どこへ行けば遺伝相談が受けられると思うか			
大学病院		114	
公的病院		29	
保健所		13	
どこかわからない		149	49
遺伝相談を受けたことがあるか			
既に受けた		106	25
これから受けたい		202	47
受けたいと思わない		124	29
遺伝相談はどのようにして行なうのがよいか			
保健サービスとして保健所で		49	11
医療行為の1つとして医療機関で		339	83
保因者診断、発症前診断、出生前診断が可能になったらこれらの検査を受けたいか			
受けたい		271	62
うけたくない		34	8
わからない		106	24
その他		28	6
病気の最近の研究成果についての情報をどのようにえているか			
主治医		20	
新聞テレビ雑誌		11	
患者支援団体		207	
医学雑誌・専門書		8	

あった。遺伝相談は診療行為として医療機関で実施すべきとの意見は約8割であった。保因者診断・発症前診断・出生前診断法を基盤にした遺伝相談の受診希望は約6割であった。大多数の患者は遺伝医学の情報を主治医からではなく、患者団体自体から得ているところに問題がある。一方、既に遺伝相談を受けたことがある患者群(軟骨異形成症などの骨系統疾患患者、総計169名)を対象に過去の遺伝相談の印象を尋ねた(静岡県内)。相談を受診した理由は、約半数が主治医の勧めで、クライアント自身の自主的な希望によるのは約3割であった。相談後の納得度は約半数が納得、3割強が不満であったが、9割以上の患者は受診してよかったと回答した。東京都内で行った一般市民(患者家族、教師、某企業従業員、文系学生、医系学生、看護学生、総計907名)を対象にした遺伝相談意識調査では、ほぼ全員が遺伝相談に関する全ての項目にpositiveな理解を示し、各群に大差はなかった。DNA

診断や出生前診断が不可欠と回答したのは過半数であり、それは大学病院で実施すべきとの意見は約4割で、1次相談施設から2次施設への紹介をすべきが過半数を占めた。遺伝相談は医療行為として実施すべきとの意見は9割以上を占め、遺伝相談およびDNA診断を生命保険でカバーすべきが半数以下であり、4割は健康保険での全額または部分的カバーを希望した。

(3) 2次遺伝相談施設一覧および2次遺伝相談地図の作成：平成4年度の本研究において、1次遺伝相談はそれなりに機能はしているが、1次相談施設から2次相談施設(に相当すると考えられる医療機関)への遺伝性疾患患者の紹介が稀であり、相互の連絡がほとんどないことが判明した。これは2次遺伝相談施設の地域情報が欠如しているためだと考え、各研究協力者が各地域を担当し、調査して得た200施設を都道府県単位でプロットしたのが2次遺伝相談地図である(図1)。



(4) 遺伝相談ハンドブックの作成：本ハンドブックに記載すべき臨床的に重要な、またはよく遭遇する遺伝性疾患215種を表4に示す。各臨床科が扱う疾患を網羅した。本ハンドブックは、疾患病名さえわかれば、一般臨床医や保健婦・

看護婦が簡単に当該疾患の遺伝医学的知識が理解できるように記載するマニュアルである。本研究班の研究代表者及び研究協力者が分担して執筆する。既に約50種の疾患の執筆が完了した。

表4 遺伝相談ハンドブック疾患名・著者名

	整理	疾患名	分類	著者
1	1010	ハンチントン病	神経・筋・精神疾患	小池亮子
2	1020	多発性硬化症	神経・筋・精神疾患	小池亮子
3	1030	パーキンソン病	神経・筋・精神疾患	小池亮子
4	1042	不随意運動性疾患	神経・筋・精神疾患	小池亮子
5	1045	レット症候群	神経・筋・精神疾患	近藤郁子
6	1046	ジルデウラトレット症候群	神経・筋・精神疾患	大沢真木子
7	1050	ナルコレプシー	神経・筋・精神疾患	近藤郁子
8	1061	小脳失調症	神経・筋・精神疾患	小池亮子
9	1062	フリードライヒ失調症	神経・筋・精神疾患	小池亮子
10	1063	脊髄小脳失調症	神経・筋・精神疾患	小池亮子
11	1064	痙性失調症	神経・筋・精神疾患	小池亮子
12	1070	痙性対麻痺	神経・筋・精神疾患	小池亮子
13	1080	アルツハイマー病	神経・筋・精神疾患	小池亮子
14	1090	アミロイドポリニューロパチー	神経・筋・精神疾患	小池亮子
15	1110	フォン・ヒッペルリンドウ病	神経・筋・精神疾患	永井敏郎
16	1120	結節性硬化症	神経・筋・精神疾患	大沢真木子
17	1125	副腎白質ジストロフィー	神経・筋・精神疾患	小池亮子
18	1131	てんかん	神経・筋・精神疾患	大沢真木子
19	1140	神経管閉鎖不全	神経・筋・精神疾患	斎藤伸道
20	1151	脳奇形	神経・筋・精神疾患	永井敏郎
21	1160	ドゥシャンヌ/ベッカー筋ジストロフィー症	神経・筋・精神疾患	大沢真木子
22	1170	先天性筋ジストロフィー(福山型)	神経・筋・精神疾患	大沢真木子
23	1180	筋強直性ジストロフィー	神経・筋・精神疾患	小池亮子
24	1191	その他の筋ジストロフィー	神経・筋・精神疾患	大沢真木子
25	1200	悪性高熱症	神経・筋・精神疾患	永井敏郎
26	1210	重症筋無力症	神経・筋・精神疾患	大沢真木子
27	1220	骨髄筋萎縮症	神経・筋・精神疾患	小池亮子
28	1230	ミトコンドリア筋症	神経・筋・精神疾患	永井敏郎
29	1240	シャルコーマリートゥース病	神経・筋・精神疾患	小池亮子
30	1250	精神分裂症	神経・筋・精神疾患	有波忠雄
31	1260	躁鬱病	神経・筋・精神疾患	近藤郁子
32	1270	神経遅滞	神経・筋・精神疾患	永井敏郎
33	2010	網膜色素変性症	眼科疾患	大沢真木子
34	2020	視神経萎縮	眼科疾患	大沢真木子
35	2030	網膜剥離	眼科疾患	大沢真木子
36	2035	脈絡網膜症	眼科疾患	植竹公明
37	2040	網膜芽細胞腫	眼科疾患	大沢真木子
38	2050	ノリエ病	眼科疾患	大沢真木子
39	2060	角膜ジストロフィー	眼科疾患	大沢真木子
40	2070	白内障	眼科疾患	植竹公明
41	2080	緑内障	眼科疾患	植竹公明
42	2090	屈折異常	眼科疾患	植竹公明
43	2100	無虹彩症、虹彩欠損症	眼科疾患	福嶋義光
44	2110	色覚異常	眼科疾患	植竹公明
45	2121	その他の眼科疾患	眼科疾患	大沢真木子

46	3005	アッシャー症候群	耳鼻科疾患	植竹公明
47	3010	先天性聾	耳鼻科疾患	福嶋義光
48	3021	ワーデンブルグ症候群	耳鼻科疾患	福嶋義光
49	3022	白皮症・聾	耳鼻科疾患	福嶋義光
50	3027	その他の聾を伴う遺伝性疾患	耳鼻科疾患	福嶋義光
51	3031	小耳症	耳鼻科疾患	福嶋義光
52	3040	メニエル病	耳鼻科疾患	福嶋義光
53	3400	尖頭(多)合指趾症	頭部・顔面	塚原正人
54	3410	Crouzon症候群	頭部・顔面	塚原正人
55	3420	Treacher Collins 症候群	頭部・顔面	塚原正人
56	3425	Freeman-Sheldon 症候群	頭部・顔面	塚原正人
57	3430	鰐弓症候群	頭部・顔面	塚原正人
58	3435	Orofaciodigital 症候群	頭部・顔面	新川詔夫
59	3510	唇裂・口蓋裂	頭部・顔面	近藤郁子
60	3520	歯芽形成不全	頭部・顔面	福嶋義光
61	3530	無歯症、滅菌症	頭部・顔面	福嶋義光
62	3540	無カタラーゼ血症	頭部・顔面	近藤郁子
63	4050	幽門狭窄	消化器・呼吸器	近藤郁子
64	4060	ヒルシュスブルグ病	消化器・呼吸器	長谷川知子
65	4070	消化管奇形	消化器・呼吸器	長谷川知子
66	4080	消化性潰瘍	消化器・呼吸器	長谷川知子
67	4091	大腸ポリポージス	消化器・呼吸器	近藤郁子
68	4093	ポイツィェージャー症候群	消化器・呼吸器	長谷川知子
69	4100	嚢胞線維腫症	消化器・呼吸器	松原洋一
70	4111	遺伝性高ビリルビン血症	消化器・呼吸器	松原洋一
71	4120	$\alpha$ 1 アンテトリプシン欠損症	消化器・呼吸器	近藤郁子
72	4130	カータジェナー症候群	消化器・呼吸器	塚原正人
73	4140	気管支喘息	消化器・呼吸器	有波忠雄
74	4150	アミロイドーシス	消化器・呼吸器	遠藤文夫
75	5010	先天性心疾患	循環器疾患	有波忠雄
76	5015	Williams 症候群	循環器疾患	長谷川知子
77	5020	心筋症	循環器疾患	有波忠雄
78	5031	不整脈	循環器疾患	有波忠雄
79	5040	冠状動脈疾患	循環器疾患	有波忠雄
80	5050	高血圧	循環器疾患	有波忠雄
81	6010	腎・尿路奇形	腎・尿路・性器疾患	植竹公明
82	6015	半陰陽	腎・尿路・性器疾患	永井敏郎
83	6020	多発性嚢胞腎	腎・尿路・性器疾患	永井敏郎
84	6031	ネフローゼ症候群	腎・尿路・性器疾患	植竹公明
85	6033	オールポート症候群	腎・尿路・性器疾患	永井敏郎
86	6040	腎結石	腎・尿路・性器疾患	植竹公明
87	6051	腎転送異常	腎・尿路・性器疾患	植竹公明
88	7010	軟骨無形成症、低形成症	骨・結合組織	塚原正人
89	7020	脊椎骨端異形成	骨・結合組織	斉藤伸道
90	7030	骨幹端異形成	骨・結合組織	斉藤伸道
91	7040	点状軟骨異形成症	骨・結合組織	斉藤伸道
92	7050	致死性骨異形成	骨・結合組織	斉藤伸道
93	7061	その他の骨異形成症	骨・結合組織	長谷川知子
94	7066	低フォスファタジア	骨・結合組織	長谷川知子
95	7070	骨硬化症(大理石病)	骨・結合組織	塚原正人
96	7075	その他の骨硬化症	骨・結合組織	塚原正人
97	7080	多発性軟骨性外骨腫	骨・結合組織	塚原正人
98	7091	四肢奇形	骨・結合組織	長谷川知子
99	7096	Holt-Oram 症候群	骨・結合組織	斉藤伸道
100	7097	Poland 症候群	骨・結合組織	長谷川知子
101	7101	先天性股関節脱臼	骨・結合組織	斉藤伸道
102	7102	ベルテス病	骨・結合組織	長谷川知子
103	7103	関節拘縮	骨・結合組織	塚原正人

104	7104	側弯症	骨・結合組織	塚原正人
105	7105	ラルセン症候群	骨・結合組織	塚原正人
106	7110	骨形成不全症	骨・結合組織	近藤郁子
107	7120	マルファン症候群	骨・結合組織	近藤郁子
108	7130	エーラーズダンロス症候群	骨・結合組織	近藤郁子
109	7135	皮膚弛緩症	骨・結合組織	近藤郁子
110	7141	膠原病	骨・結合組織	有波忠雄
111	8010	全身性白皮症	皮膚疾患	新川詔夫
112	8020	乾癬	皮膚疾患	新川詔夫
113	8030	魚鱗癬	皮膚疾患	新川詔夫
114	8040	角化症	皮膚疾患	新川詔夫
115	8050	表皮水疱症	皮膚疾患	新川詔夫
116	8060	無汗性外胚葉異形成	皮膚疾患	新川詔夫
117	8070	無痛無汗症	皮膚疾患	新川詔夫
118	8080	色素性乾皮症	皮膚疾患	新川詔夫
119	8085	ロスメント・トムソン症候群	皮膚疾患	新川詔夫
120	8087	Werner 症候群	皮膚疾患	新川波忠雄
121	8090	基底細胞母斑	皮膚疾患	新川詔夫
122	8095	神経線維腫症	皮膚疾患	有波忠雄
123	8100	色素失調症	皮膚疾患	新川詔夫
124	8111	血管腫	皮膚疾患	新川詔夫
125	9020	フェニールケトン尿症	代謝異常	遠藤文夫
126	9030	高チロジン血症	代謝異常	遠藤文夫
127	9040	メープルシロップ尿症	代謝異常	遠藤文夫
128	9050	高グリシン血症	代謝異常	遠藤文夫
129	9061	先天性高アンモニア血症	代謝異常	遠藤文夫
130	9070	ホモシスチン尿症	代謝異常	遠藤文夫
131	9080	糖原病	代謝異常	遠藤文夫
132	9090	ガラクトース血症	代謝異常	遠藤文夫
133	9100	プロピオン酸血症	代謝異常	遠藤文夫
134	9110	メチルマロン酸血症	代謝異常	遠藤文夫
135	9120	高乳酸高ピルビン酸血症	代謝異常	遠藤文夫
136	9130	ガングリオシドーシス	代謝異常	遠藤文夫
137	9140	ニーマンピック病	代謝異常	遠藤文夫
138	9150	ファブリー病	代謝異常	松原洋一
139	9160	ゴーシェ病	代謝異常	松原洋一
140	9170	異染性ロイコシトローフィー	代謝異常	松原洋一
141	9180	ムコ多糖症	代謝異常	松原洋一
142	9190	ムフリビドーシス	代謝異常	松原洋一
143	9200	ゼルヴェーガー症候群	代謝異常	松原洋一
144	9210	シスチン尿症	代謝異常	松原洋一
145	9220	レッシュ・ナイハン症候群	代謝異常	松原洋一
146	9230	ポルフィリン症	代謝異常	松原洋一
147	9240	ウィルソン病	代謝異常	松原洋一
148	9245	ヘモクロマトーシス	代謝異常	遠藤文夫
149	9250	メンケス病	代謝異常	松原洋一
150	9300	高脂血症	代謝異常	有波忠雄
151	9400	痛風	代謝異常	近藤郁子
152	10010	糖尿病	内分泌疾患	有波忠雄
153	10021	下垂体性小人症	内分泌疾患	吉本雅昭
154	10030	先天性甲状腺機能低下症	内分泌疾患	吉本雅昭
155	10040	尿崩症	内分泌疾患	吉本雅昭
156	10050	副甲状腺機能低下症	内分泌疾患	植竹公明
157	10060	アジソン病	内分泌疾患	植竹公明
158	10070	先天性副腎過形成	内分泌疾患	植竹公明
159	10081	カルマン症候群	内分泌疾患	永井敏郎
160	10090	自己免疫性甲状腺疾患	内分泌疾患	永井敏郎
161	10100	多発性内分泌腺腫	内分泌疾患	永井敏郎

162	10110	McCune-Albright 症候群	内分泌疾患	永井敏郎
163	10120	Leprechaunism	内分泌疾患	福嶋義光
164	10125	ペンドレッド症候群	内分泌疾患	永井敏郎
165	10200	遺伝性くる病	内分泌疾患	永井敏郎
166	11010	鎌状赤血球症	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
167	11020	サラセミア	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
168	11030	球状赤血球症	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
169	11041	溶血性貧血	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
170	11050	ファンコーニ貧血	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
171	11060	ブラックファン・ダイヤモンド貧血	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
172	11070	悪性貧血	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
173	11080	Rh 血液型不適合	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
174	11091	好中球(顆粒球)減少症	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
175	11100	血小板減少症	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
176	11110	血友病	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
177	11120	その他の凝固異常	血液・凝固・免疫疾患	吉岡章
178	11130	重症複合型免疫不全	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
179	11140	免疫グロブリン欠損症	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
180	11150	ディジョージ症候群	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
181	11160	毛細血管拡張性失調症	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
182	11170	ウィスコット・オルドリッチ症候群	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
183	11180	補体欠損症	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
184	11190	慢性肉芽腫症	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
185	11200	チェディアック・東症候群	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
186	11205	白血球接着障害	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
187	11211	Common variable immunodeficiency	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
188	11212	IgA欠損症	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
189	11213	ジョブ(高IgE)症候群	血液・凝固・免疫疾患	吉本雅昭
190	12010	Aarskog 症候群	奇形症候群	塚原正人
191	12040	Beckwith-Wiedemann 症候群	奇形症候群	新川詔夫
192	12050	Cockayne 症候群	奇形症候群	福嶋義光
193	12060	Coffin-Lowry 症候群	奇形症候群	新川詔夫
194	12080	de Lange 症候群	奇形症候群	長谷川知子
195	12120	Hutchinson-Gilford 症候群	奇形症候群	福嶋義光
196	12150	Noonan 症候群	奇形症候群	長谷川知子
197	12170	Prader-Willi 症候群/Angelman 症候群	奇形症候群	新川詔夫
198	12190	Rubinstein-Taybi 症候群	奇形症候群	長谷川知子
199	12200	Russell-Silver 症候群	奇形症候群	新川詔夫
200	12220	Tricho-rhino-phalangeal 症候群	奇形症候群	福嶋義光
201	13010	ダウン症候群	染色体異常	福嶋義光
202	13020	常染色体数的異常	染色体異常	福嶋義光
203	13030	性染色体異常	染色体異常	福嶋義光
204	13040	染色体相互転座	染色体異常	福嶋義光
205	13050	染色体逆位	染色体異常	福嶋義光
206	13060	染色体部分欠失	染色体異常	福嶋義光
207	13080	脆弱X症候群	染色体異常	近藤郁子
208	14010	胎内感染	その他	斉藤仲道
209	14020	薬剤の催奇形性	その他	斉藤仲道
210	14030	放射線の遺伝的影響	その他	斉藤仲道
211	14040	習慣性流産	その他	斉藤仲道
212	14050	高齢妊娠	その他	斉藤仲道
213	14060	近親結婚	その他	斉藤仲道
214	14080	悪性腫瘍	その他	近藤郁子
215	14090	知能	その他	有波忠雄

## 考 察

本研究で、遺伝相談のニーズは患者、一般市民、医療関係者どれからも非常に大きいことが判明した。しかも近い将来そのニーズはより増大すると考えられる。本研究では平成4年の研究以来、従来の形式遺伝学を基盤とした遺伝相談を「1次遺伝相談」、最近進歩したDNA診断・出生前診断・保因者診断・発症前診断法などを加味して、罹患か非罹患かを決定し行う「2次遺伝相談」の2種に分けることを提案してきたが、いずれの遺伝相談ともにニーズは高い。しかし一方、大多数の患者は遺伝相談自体の存在を知らず、一般医師は遺伝相談の重要性は認識するにも拘わらず、遺伝医学的知識の欠如からその所属する施設では実施し得ていない。ここに我が国の遺伝相談の本質的な問題点が存在すると思われる。即ち、「遺伝」という言葉が一種のタブーとなっているやや後進的な社会構造を反映して、医学会やマスメディア自体が遺伝医学情報を一般市民に意識的に啓蒙しない傾向がある。医療関係者における遺伝医学的知識の貧困さは、大学における遺伝医学教育に原因があると思われる。また、薬剤治療や外科的治療しか医療と考えない我が国の医療体制にも原因の一端があると考えられる。遺伝性疾患は現在の段階ではほぼ不治なため、従来は遺伝相談はサービスだとする考え方が強かった。今回の調査では、医療関係者および患者・一般市民ともに遺伝相談を健康保険システムで取り扱うべきだとする意見が大勢を占めた。しかし、この意見を直ちに行政に反映するにはまだ問題があると考えられる。それは、遺伝相談を担当するカウンセラーの資格の問題である。無資格者

がカウンセルしないような制度の検討が最初になされるべきと考える。

差し当たっては、1次遺伝相談施設と2次相談施設間の情報ネットワーク作製が望ましい。今回作製した2次遺伝相談施設地図の活用が望まれる。本地図を何らかの形で公表することは、1次→2次遺伝相談施設への情報の流れを促進するものとする。近い将来は、遺伝的情報のコンピュータネットワーク作製が望まれる。キーとなる施設は作業の内容からみて、国公立病院が理想的である。1案として、国立療養所の統廃合などの際に、最低1施設が遺伝相談ネットワークのキー施設になるべきことを挙げたい。将来は行政的基盤をもった遺伝相談施設の認定も(少なくとも2次遺伝相談施設)必要になると思われる。

今回企画する「遺伝相談ハンドブック」は、1疾患につき見開き0.5～1頁程度に個条書きに遺伝相談に必要な事項を記載するので、遺伝医学教育を十分に受けていない医師や保健婦・看護婦でも簡単に理解できるマニュアルである。本書刊行の目的は、一般医師や他の医療従事者が遺伝性疾患に遭遇したとき、少なくとも誤ったカウンセルをしないですむようにすることである。遺伝学的事項の他にも、本研究で調査した2次遺伝相談に該当する施設名や、DNA診断・出生前診断施設の一覧も含めるつもりである。結果的に患者や一般市民の利益になるだろうと考える。

## Abstract

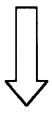
According to three research questions made at the beginning of the study-1993, we studied focusing on the following three points: (1) a ques-

tionnaire investigation on the need of genetic counseling (GC) among medical doctors, nurses, patients and common people ; (2) a trial mapping of secondary GC-centers in Japan; (3) a publication plan of GC handbook. Identical questionnaires were sent to a total of 7,142 medical doctors and nurses who are working all over Japan. The result showed that (a) about 90% or more of them agreed to an increase of needs for GC, (b) demanded the establishment of the secondary GC which is done with recently developed DNA-based diagnostic method, prenatal and presymptomatic diagnoses and carrier detection, and (c) agreed to a government-supported GC system. Similar opinions were obtained from common people and from genetic disease patients. Based on these results, we would like to propose that a computer-based network system covering all over Japan should be established in the near future. A nation-

al hospital can work as a key GC-center for the system. Another proposal is to improve education for medical genetics in medical schools and nursing schools.

Secondly, based on the investigation, we listed-up institutions where the secondary GC is performed, and plotted them onto a map of Japan to make a GC-map. This map will provide useful information on GC to medical doctors and nurses who wish to send their patients to such an institution. Thirdly, we are planning to publish a GC handbook in which a total of 215 genetic disorders and genetic information useful for GC are described. Once published, this manual will promote a stream of genetic information from primary GC centers to secondary centers. As a result, it becomes valuable for genetic disease patients.





## 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



要約:リサーチクエストionsに従い,平成5年度は以下の3点を研究した。(1)医師・保健婦(計7,142名)を対象に,同一規格のアンケート用紙を用いて全国における1次および2次遺伝相談のニーズを調査した。また,患者団体と一般市民(総計1,861名)に対して遺伝相談に関する同様の調査を行った。医師・保健婦の9割以上は遺伝相談のニーズを実感し,99%の医療関係者は従来の1次相談から,DNA診断法や出生前診断法の進歩により行われる2次遺伝相談への進展を希望している。このためには,近い将来に医科系大学・地域重点病院・地方自治体・医師会などの連係による2次遺伝相談コンピュータネットワーク作製が望まれる。キーとなる医療施設には国立療養所などが理想的だと考える。一方,一般医師や患者集団では遺伝相談自体に関する知識の不足が明らかであり,また,1次相談の主体たる保健所から2次施設への紹介が稀であることも判明した。このことは,医学教育中での遺伝医学カリキュラムや遺伝学的知識の一般啓蒙の少なさを反映していると考えられ,今後医科系大学での教育改善に対する働きかけと同時に,医師国家試験における遺伝医学の出題数の増加の促進,並びにマスメディアからの遺伝医学情報の増加をうながすことが必要だと考える。遺伝相談を従来の医療サービスではなく,診療行為として保険診療の体系に組み込むべきだとする意見も多い(81%)。しかし,その前に少なくとも2次カウンセラーに対しての何らかの資格制度が必要となろう。(2)調査1を受けて,各研究協力者が担当地域における2次遺伝相談に相当する医療機関200ヶ所をリストアップし,それを基に分県地図へプロットし,暫定的2次遺伝相談地図を作成した。本地図が公表されると,今後の1次・2次遺伝相談への情報の流れを促進するものと期待される。(3)遺伝相談の重要性は認識されているが,実際にカウンセルするとなると,技術的問題やDNA診断・出生前診断を含めた最新の遺伝医学的知識の不足から実施が困難な施設が多いと考えられる。この観点から本研究班では215種の遺伝性疾患を網羅した,簡単に理解できる「遺伝相談ハンドブック」の刊行を企画した。その作成準備が完了し現在執筆段階に入っている。本マニュアルは遺伝医学の知識・技術の一般化を促進するものとする。