

## 副課題 5

### 遺伝性障害の予防システムに関する研究

和歌山医科大学

半田 順 俊

#### 研究 目 的

医学は感染性疾患への対応から、遺伝性、体質性、先天性といわれている疾患や異常への対応にせまられた時期に到達している。特に、これらの異常のうち、出生後もしくは発病後に治療の見通しのないもの、あるいは少ないものに対しては、現在の治療を主とした医療態勢では応じ難い状態にある。従ってこゝに異常児の出生防止を含めた新しい医療のシステムを設置して対応してゆく必要がある。また従来は異常児出生の防止をはかるためにはあまりにも医学的な知見に乏しく、昭和23年に制定された優生保護法の対象となった疾患は僅かに34種であり、しかも疾患といえない特殊な異常形質をも含んでいる。しかしこの時期以後のほぼ30年間に遺伝医学は画期的な発展をとげ、McKusikのカatalogによると現在メンデル遺伝形式をとる異常だけでも約2,300種、しかも僅かこの5年間で500種が新しく加えられるにいたる進歩である。従って遺伝相談として遺伝学にもとづく科学の立場から遺伝予後を推定できる段階に到達し予防医学の一端を担えるようになった。欧米では、医学教育に人類遺伝学あるいは臨床遺伝学がつとに導入され、人類遺伝学の講座が設立されるとともに、異常出生の防止を目的とする臨床科目として、遺伝相談の部門が総合病院に設置されるに到った。さらに頻度の低い特殊な遺伝性疾患の検索ならびに診断には、それぞれ専門の施設も設置されて、ネットワークも編成され、患者や検査材料を送れば、それらの検索なり診断に応ずる態勢がとられるようになってきた。一方我が国においても、家族計画の目的はほぼ達成され、遺伝性障害の発生予防と異常児の治療も含めたアフターケアの問題がクローズアップされてきた。このうち、前者を取扱う遺伝相談の部門を早急に我が国の医療のシステムのなかに組みこむ必要がある。しかしこゝに解決せねばならない多くの問題点がある。(1)人類遺伝学の教育をうけていない医師のカウンセラー

ならびにカウンセリングに関係するパラメディカルスタッフの研修とその内容  
(2)現在健康であるクライアントへの対応、特に心理および倫理の問題、(3)わが国に  
適応したシステム化した遺伝相談のあり方ならびに予防行政における遺伝  
相談の位置づけ、(4)急速に進歩する遺伝相談に必要な情報の収集と提供のシス  
テム、(5)一般大衆への啓蒙、(6)遺伝性疾患の検査と診断に関するネットワーク  
の編成等があげられる。昭和49年度はわが国の現況をあきらかにして、これ  
らの問題点を取りあげ検討を加えた。

50年度にそれに従ってパイロットスタディを行い、実施の可能性を展望し  
た。

## 研 究 成 果

### (1) 相談施設について

昭和49年度の調査で遺伝相談の開設を予定していた16の施設のうち、  
50年度にはパイロット研修に参加したカウンセラーによって7施設が業務  
を開始した。このうち広島市心身障害児福祉センターではその創設に大倉班員  
が指導にあたり、パンフレットのほかにテレビ、ラジオを通じて市民の啓蒙  
をはかり、最初の3か月の間に約30件の相談を片野隆司カウンセラーが受  
け、染色体検査には角谷班員が協力している。保健所業務に遺伝相談を導入  
していた北海道では札幌中央保健所のほかに、北保健所では荒島真一郎カウ  
ンセラーが当り、豊平保健所では東海林黎吉氏で準備を進めている。私設優  
生相談所では仙台で長池相談所が遺伝相談部を設置し、窓口トレーニング  
をうけた助産婦を当らせ、長池博子カウンセラーが相談を、必要な検査は東  
北大学産婦人科教室に依頼している。このように、施設の種類はまちまちで  
あるが、研修によりカウンセラーのレベルの統一があるために、相談のプロ  
セスは共通の基盤で行なわれ、ほかのカウンセラーとの連絡がよく保持され  
ている。

### (2) 医療行政のシステムにおける遺伝相談について

大阪市では、遺伝相談部設置予定であった今宮市民病院が母子センターと  
して発足することになり、保健行政として遺伝相談を母子健康管理システム  
の一本の柱に組み入れた。

システムは矢橋弘嗣、鶴原常雄、竺原俊行、木原克彦の4カウンセラーによって立案され、結婚、妊娠、出産、新生児、乳児、幼児、学童の系列で発生する各種のトラブルを、遺伝相談、妊婦管理、小児管理の3本のシステムにのせ、窓口は保健所があたり、市民病院、母子ならび小児センターのステップで解決する。カウンセリングは市民病院および母子センターの遺伝相談部で行ない、特殊な研究レベルの疾患の検索ならびに診断には大阪市大の研究室も協力する形になっている。窓口を担当する保健婦6.0名の遺伝相談の研修と、保健所長、関連病院の医師のこの業務に関するセミナーを終了し、母子センター完成と同時に発足する。これは大都市における遺伝相談の1つのモデルとして発展が期せられる。行政における母子健康管理システムでは神奈川県で松井一郎氏が立案し、また兵庫県では玉木健雄氏が巡回診療によるCenter-Satellite Systemに似たシステムを立案し、前者は逗子市で、後者は淡路、但馬地区でパイロットスタディーを行ない、遺伝相談をシステムに導入する必要性をあげている。今後、それぞれの地方に適したシステムがとられることであろうが、これらの3種はその基本調的なモデルを示唆したものと考えられる。

- (3) 遺伝相談研修資料の収集とパイロット研修について
- 大倉班員は昭和49年度の研修の結果にもとずき、50年度は、研修期間を2週間から10日間に縮少したカリキュラムを編成し、資料は昨年度のものに新たに25種を加え、医師希望者のうち27人を選び大阪においてパイロット研修を行なった。研修の内容は人類遺伝学なんんづく遺伝的危険率の算定に重点をおいた。昨年度のものに加わった新しい算定法にはまだ日本ではほとんど紹介されていないEnsuおよびEneuの方法があり、複合確率を求めることにより、より確からしさの高い値を求められるようになった。また経験的危険率については坪井孝幸氏により「てんかん」や宮尾篤良氏らによる先天性心疾患に関するデータが加えられた。カウンセリングの方法は医学教育で等閑視されているが、遺伝相談では最も重要な部分であり、49年度にひきつゞき井上班員により、カウンセラーの心理状態を経時的に分析し、それにもとづくカウンセラーの応対はいかにあるべきかを体系的に紹介された。またカウンセリングの科学的なよりどころは危険率にある。しかし

クライアントの決心は子供をもうけるかもうけないかの二者択一にある。従ってクライアントの危険率のうけとり方が重要な鍵をにぎっている。大倉班員は跡見一子カウンセラーの協力を得て、日本人の危険率のうけとめ方を調査した結果、子供をもうける平均閾値は危険率3%で、英国人の10%に比し極めてきびしいことが紹介され、カウンセリングに当たってわが国に適した方法を検討の必要性を示唆している。従来医師が従事してきた治療を主とした疾患の予後の伝達は患者に対して指示的であるのが特徴であるが、遺伝相談の危険率はクライアントの社会的背景によって、判定基準がケースバイケースで左右される点を考慮して、慎重な伝達が必要である。従って医師のカウンセラーの研修には、疾患の予後の伝達と遺伝予後の伝達とは根本的に異なるものであることを強調せねばならない。さらに遺伝相談の本質をあらかじめ医師に啓蒙する必要がある。今後の展望として、昭和49年度に報告したごとく、オーソドックスなカウンセラーを得るには、早急に医学教育に人類遺伝学および臨床遺伝学を導入し、人類遺伝学講座の設置の必要なことはいうまでもないが、機関や施設での遺伝相談部の設立が次々に計画される現況にかんがみ、厚生省もしくは権威ある機関の主催のもとに、本カリキュラムに準じた医師の遺伝学研修会を開催し、資格認定もあわせて行うべきである。

遺伝相談システムでパラメディカルスタッフの占める役割の大きいことはいうまでもない。クライアントとの接触はまず窓口である彼等が接し、相談に必要な既往歴、家族歴、家系図などの基礎資料の作成を行ない、相談後の追跡調査や、遺伝予後の伝達の補足や確認にカウンセラーよりも効果のある場合も多い。一方日本の現況をみると、異常児出生後の遺伝相談はまず、助産婦にもちかけられ、遺伝相談の必要性を肌を感じている。従ってこの研修も重要である。大倉班員はその教程として「遺伝相談—パラメディカルスタッフのために」を出版、保健婦ならびに助産婦学校の教務主任によびかけて、研修会を催し教程の検討を行ない（前述の大阪市の母子健康管理システムの研修もカウンセラーによって、本書にのっとり行なわれた）。またパラメディカルの参考書として看護学校にも採用されはじめている。システム化した遺伝相談が進められつつある現在、一つの指針としての役割を果すものと考えられる。

(4) 一般大衆に対する遺伝に関する啓蒙遺伝という言葉は一般大衆にとって、おしなべて暗い印象で受けとられている。従って異常や疾患は宿命的な、子孫々に伝えられる救いがたい忌むべきものという観念にとらわれ勝ちである。一方、高等学校の教育の遺伝の内容は極めて程度が高く、DNAの複製やタンパク合成の機構が詳しくとり入れられているにもかかわらず、実生活との結びつきは極めて低く、伴性劣性の遺伝様式の例に色覚異常があげられていると、この異常そのものが生活に重大な支障があるかのごとき受け取り方をされている。またかつての家族主義が、観念的には結婚ならびに異常児出生について名残りをとどめ、一族に異常者があるとすべて遺伝に責任を押しつける傾向があり、従って一族の異常のあるものはそれを隠蔽して発覚をおそれる。これが遺伝相談を困難にし、また相談にあたり配慮せねばならぬ大きな社会的背景になっている。一方これに反して、本来すべての疾患は広義の遺伝的要因と環境要因の相互作用で発病するにもかかわらず、環境要因の分析にとらわれて、遺伝によって規制される体質的な要因の存在を無視する傾向もあらわれてきて、社会問題を提起している。いずれにしても遺伝そのものに対する啓蒙が早急にのぞまれる。大倉班員はこの点に着目し、「人間社会と遺伝学」を刊行した。新しい着想に各層の読者から目的に一致した書評がよせられ、特に異常者を身近に接する読者のものが多い。また盲学校の関係者からテープ録音の許可の依頼があった点からも、視覚聴覚を含めた啓蒙が望まれる。なお、学校教育の場において、(学んだ知識が個人ならびに社会に適用されねばならない) 遺伝をとりあげた場合、DNAの遺伝子の機構よりも寧ろ古いメンデルの法則の活用が重要で、これが正しく理解されれば遺伝性異常の予防の基礎にもなり、異常児の差別に関する問題の解消へと連なるものである。中、高校における生物、保健体育の教育の検討も早急に必要である。

(5) 遺伝相談に必要な情報の収集と提供のシステム

人類遺伝学の進歩の速度のはやさは眼をみはるものがあり、自然科学のあらゆる領野にわたり、昨今は倫理、法律に関する論文著書が出現してきた。遺伝相談は医学のみならずこの分野の知見も活用される時代にきている。

カウンセラーの必要とする知見も当然量質ともに増加し、個人の収集にた

よるには余りにも負担が大きく、時間の予猶もない。従って収集と提供のシステムが必要である。パイロットスタディとして大倉班員が、49年度より遺伝相談に必要な資料と関係雑誌のコンテンツを印刷し、約100ヶ所の施設およびカウンセラーに配布を始めた。49年度51種より発足したものが現在70種に達し、1年間に約20種を追加した。これは1個人が業務と平行して選んだものであるから当然関係した文献をすべて調査して選択したものではない。目下MEDLARSによる機械検索のメトリックの検討を計画しているが、関連する領野は極めて広く、医学全般に関するものはもちろん、生化学、薬理学、統計学、心理学、法学等に及び、遺伝相談にあかぬいそれぞれにそれぞれの専門家の人の選択をわずらわす必要がある。次に選ばれた情報を更に取捨を択し、相談の場で容易に利用されるよう、分類し抄録なり表にまとめる等の工夫等が必要である。今回のパイロットスタディでは、カウンセラーより提供された雑誌のコンテンツにより、論文の複写の依頼が多いのみならず、それぞれの専門領野の資料や自分の論文を提供されて50年度設立された近畿細胞遺伝研究会(後述)では染色体に関係した情報の相互提供が準備されつゝあり、このパイロットスタディの情報源としても提供されることになった。また資料は相談業務のみならず、カウンセラーによって行われたパライメディカルスタッフの教育や遺伝相談についての講演会の資料として活用されている。さらに要望として、スライドの提供を求めるカウンセラーも幾人かあった。またこの試みを知って新たに資料の提供を求める施設やカウンセラーの希望も多い。将来への展望は昭和49年度にも述べたように、遺伝相談ネットワークセンターの設立した場合に、センターの大きな業務の柱の一つに組入れねばならない部門である。

#### (6) 遺伝相談ネットワークへの展望

2年間にわたるパイロットスタディーの結果、遺伝相談部門を設置する動きが各地におこり、また現に遺伝相談を厚生行政のシステムに組みこみはじめたところもあり、遺伝相談の研修を希望する医師は350名以上に達している。パイロットスタディーの研修に参加したメンバーは主として、各地区の指導的な立場の人や今後中心になって遺伝相談を発展させる人で、既に50年度に活動を開始した人も多い。ネットワークを組むには、少なくとも各都

道府県に1ヶ所以上自ら遺伝相談を行い、同時に地域の窓口となる遺伝相談部門のある施設が設置される必要がある。これにはカウンセラーであり、かつ相談システムの創設にあたり指導のできる人が少なくとも200人必要であろう。それには既述のごとく一貫したパラメディカルも含めて教育システムを設立して一両年中に発足さすべきで、遅れるとカウンセラーの養成が施設の設置に追いつかず、オーソドックスの遺伝相談ができず、かえって混乱を来すおそれがある。従ってネットワークの編成はひとえにカウンセラーの養成にかかっている。

(7) 染色体、先天代謝異常、特殊血液型および血清型検索のネットワークの確立  
染色体の検査は既に医療のルーチンワークに組みこまれており、人類遺伝学の領野で最も研究者の多い領野である。ネットワーク編成の問題点は、これらの研究者が遺伝相談の場で一貫した協力が得られるかによってかかっている。50年度には関西地区に細胞遺伝研究会が染色体異常の研究を主としたカウンセラー達によって発足し、技術ならびに遺伝相談をも含めた症例の検討を行なっている。さらに中部地区の研究会と交流をはじめた。従って、既に魂の入ったシステムづくりが開始された形であり、全国のネットワークの編成は時間の問題と考えられる。先天性代謝異常も49年度の報告のごとく、北川、荻田両班員により、協力者のリストアップも終了しており、種別別の研究会も全国レベルで行なわれているのでネットワークの編成は容易である。血液型および特殊血清型は中嶋班員によって既に編成され、検査料金も東京医科歯科大学の規定のごとく、明確にされている。

(8) 遺伝医学の知識の適用に関する諸問題の検討

昭和49年度にとりあげたように(世代を追う縦の分布をする)遺伝的要因の関与する異常や疾患は従来の感染性疾患に効果をあげた現在の個人の疾患の予防と治療の医学とは本質的に異なった医療態勢が確立されねばならない。遺伝学は人間をも含めて、生物全体にわたりこのむとこのまざるにかかわらず科学的な知見を日又新たに提供する。これらの知見をいかに医療の面で適用するかと大きな問題である。たとえばいくつかの遺伝性疾患は出生前に診断が、また保因者の同定が可能となった。これらなどのように遺伝相談で適用するかは従来の臨床医学では未曾有の事

項である。

藤木班員は、まず遺伝相談において直面する異常や疾患の種類と頻度があるからにならないと具体的な適用がはかられないので、その調査より着手し続行中である。一方クライアントと将来生れてくるであろう患児とは別の生命をもった個体である。従ってクライアントの疾患や異常に対する遺伝に関する意識が大切で、適用はこれによって左右される。すなわち、患児を既に有している親、未婚者、職業、教育等によって異なる。特に国民によって受けとり方の差もあり、広汎な日本人に関する調査が必要である。パイロットスタディーは大倉、藤木両班員によって進められており、今後の成果をまたねばならない。しかし中間報告では、危険率の評価では欧米人よりかなりきびしい結果が得られている。また今後行政としての遺伝相談システムが設立された場合には、個人の利益と集団の利益、現在の利益と子孫の世代の利益をどの点でマッチさせるかなど大きな問題を含んでいる。従って適用に際しては一步一步慎重に広い視野から検討を進める必要がある。

(a) 遺伝医学と倫理について

既述の通り、遺伝性疾患や異常の対策は、従来の感染性疾患の医療とは異った観点に立たねばならない。従って医の倫理の問題もこれに応じて考え直さねばならない。既に出生前診断の処置について、胎児の生命の尊厳をいかにするか論議もとりあげられてきている。また個人としては正常な生活を送れる保因者を診断したことによって蒙る肉体的、精神的な打撃をどのように判定するのか、それを指導するカウンセラーの倫理学は直面した問題であろう。また従来の医療に際して、医師はおもむね指示的 (directive) であった。遺伝相談はアドバイスであって決心はクライアントにあるのが一般的な考え方である。この点にも大きな差があろう。藤木班員は西洋哲学の立場から、49年度医学を更に原点にかえて学問の倫理について検討し、50年度はこれを発展させて、自然を数量的にとらえて法則化する近代科学の研究の発展があまりにも著しく最も人間らしい人間になろうというヒューマニズムの精神と、西洋的にいえばプロテスタントの神の言葉の真理、すなわち宗教との調和がくずれたのが現在の状態で、今一度ルネッサンス時代にもどり三者すなわち人間、自然、宗教の



調和をとることが必要でこれが遺伝医学の倫理につらなるものではないかと提唱した。今後の発展が期待される。

## 要 約

昭和50年度の研究により、心身障害発生の予防の最前線をなすべき遺伝相談のシステム化が一般の要望により既に発足し始めた状態があきらかになり、パイロットスタディによりカウンセラーの養成方法の見透しも可能となり、相談施設の設置の時点でわが国遺伝相談ネットワークが編成できる可能性があきらかになった。これを実現するためには医師、医療行政、厚生行政の理解と認識、その具体化への決意と努力にかかっている。同時に一般大衆に対する啓蒙ならびにこの新しい分野に対する学問の適用と医の倫理の検討をつよめる必要がある。

↓  
**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  
↓

#### 研究目的

医学は感染性疾患への対応から、遺伝性、体質性、先天性といわれている疾患や異常への対応にせまられた時期に到達している。特に、これらの異常のうち、出生後もしくは発病後に治療の見通しのないもの、あるいは少いものに対しては、現在の治療を主とした医療態勢では応じ難い状態にある。従ってこゝに異常児の出生防止を含めた新しい医療のシステムを設置して対応してゆく必要がある。また従来は異常児出生の防止をはかるためにはあまりにも医学的な知見に乏しく、昭和 23 年に制定された優生保護法の対象となった疾患は僅かに 34 種であり、しかも疾患といえない特殊な異常形質をも含んでいる。しかしこの時期以後のほゞ 30 年間に遺伝医学は画期的な発展をとげ、McKusik のカタログによると現在メンデル遺伝形式をとる異常だけでも約 2,300 種、しかも僅がこの 5 年間で 500 種が新らしく加えられるにいたる進歩である。