

## 細分課題 4.6

### 心身障害発生予防法の遺伝学的適応に関する研究

愛知県コロニー

発達障害研究所

藤 一 木 典 生

#### 研 究 目 的

心身障害発生予防のための総合的サービスである遺伝相談のうち、出生前診断と保因者検索が、再発危険率の推定とともに、重要な分野を占めているが、これらの遺伝学的適応の規準を定める必要性が、遺伝医学の急速な進展とともにクローズアップされてきた。

本研究では、心身障害発生予防に遺伝学的知識をいかに適応させるかという問題に関する基礎資料を広い視野にたつて収集し、その問題点を指摘し、その対策を医学、人類遺伝学の専門的立場から討議して、広い層のコンセンサスを求めるとともに、行政的立場から遺伝学的知識をいかに国民の健康保持に適応させるかを検討することを目的とした。

#### 研 究 方 法

遺伝学的知識の応用である遺伝相談に対する国民の要望の実態の分析を試みて、心身障害発生予防に役立つための医師またはカウンセラー側の問題点、これを受ける一般大衆の知識や認識に関する問題点を提起することにした。

##### (1) 遺伝相談の実態調査

昨年度に引続き、愛知県コロニーおよびこれと目的、業務内容、規模を同じくする神奈川県立こども医療センター、大阪市立小児保健センター、兵庫県立こども病院および京都府立医大を選び、これらの機関の行なっている、地域の母子ケアシステムの中での遺伝相談、病院入院患者についての遺伝相談、巡回診療の一環としての遺伝相談そして広く一般大衆へのサービス業務としての遺伝相談など、夫々の特色を生かした相談内容について、各種の観点から分析し比較検討した。

## (2) 心身障害に関する意識調査

出生前診断や保因者検索の是非を論ずるにあたって、単なる技術的、遺伝医学的考慮だけでなく社会的倫理的見地からもこの問題を検討する必要があり、倫理班との今後の討議の中でも進められるが、一般の人々の判断の根底にある心身障害に対する概念、評価あるいは現在の福祉や心身障害の社会的適応の可能性についての知識や判断、生命の尊重といった価値感の相異を知るために、コロニー研究所の特色を生かして社会科学系の研究者（白井泰子：社会福祉部門）の協力を得て、意識調査を行なって、上記の諸問題が出生前診断その他の適応にいかなる態度を示すかを予備調査した。

## (3) 遺伝医学の適応についての討論

上記二項目についての調査蒐集例の中から具体例を選んで巾広いレベルでの討議をくりかえすことによって、一般の人々、医師、生物学者、カウンセラー、社会学者、倫理学者など巾広い層のコンセンサスを得られるよう、遺伝学的適応の一応のガイドラインを設定した。

# 研 究 成 果

## (1) 遺伝相談の実態調査

愛知コロニーの遺伝相談例 269 例、および京都府立医大の遺伝相談例 789 例についての分類は昨年度報告したものとその傾向を一にしているの  
で改めて述べないが、幾つかの異なったレベルからの遺伝相談について述べてみる。

### (a) 病院入院患者での遺伝相談

大阪市立小児保健センターでは、指導相談部といった窓口がなく、一般  
入院患者の実態について遺伝学的検討を加えた 80 例の内訳をみると、多因  
子遺伝の考えられる小児喘息、小人症、てんかん、糖尿病が約半数を占め  
るが、フェニールケトン尿症、ダウン症、異染性白質異栄養症、ハーラー  
症候群など多彩な遺伝性疾患の診断および治療方針の決定のために入院が  
ある。従って、ここで提起される質問はすべて第 1 子に異常児を分娩し、  
次子の妊娠についてのレトロスペクティブな相談が多い。最近開設された  
母子保健センターと小児保健センターの協力によって結婚、妊娠、出産、

新生児、乳幼児そして成人の全期間を通じて保健所を窓口とした母子健康管理システムが作られその中にしめる遺伝相談システムのフローチャートが討議されてきた。

(b) 巡回診療での遺伝相談

兵庫県立こども病院では指導相談部を窓口として遺伝相談を行なうかわら、内科、整形外科、精神科、眼科の各科より編成された巡回診療班によって、保健所、地域医療機関の協力のもとに発達障害を中心に、第一次第二次のスクリーニング及び在宅障害児のフォローアップを行なってきたが、小頭症、先天性白内障、心奇形、染色体異常などの診断および遺伝相談を進めることが出来た。

(c) 地域の母子保健ケアでの遺伝相談

神奈川県立こども医療センターでは逗子市をモデル地域として妊娠、出産、新生児、乳幼児を通じての母子保健ケア・システムを作成し、そのサブシステムとしての遺伝相談を妊娠を中心に行なってきた。49年4月より50年9月までの間に35例の相談のうち、妊娠合併症例例えば高令妊娠、糖尿症、風疹など10例、Down症、脳性まひ、點頭てんかん、無脳児など障害児の出産既往6例、薬剤、X線、トキシプラズマ症など妊娠中の不安5例、血族結婚1例その他1.3例といった内容で保健婦インタビューに始まるハイリスク妊娠の相談指導の必要性を示したものとしよう。

(d) 一般大衆へのサービス業務としての遺伝相談

昨年述べた愛知県コロニーおよび京都府立医大での遺伝相談の他に、名古屋市衛生局が保健所を窓口として遺伝相談業務を始めたのが49年4月、爾来2年間に108件の遺伝相談を市民サービスの一環として行なってきた。いわゆる母子保健ケアシステムとして発足したわけではないが、名市大医学部の臨床各科および県コロニー研究所の協力によって進められてきたその相談内容は、いとこ婚、血液型不適合、色盲、ろうあ、口蓋裂、染色体異常や稀れな遺伝病の他に、風疹、梅毒、性器異常、小頭症、白内障、分裂病、うつ病、てんかんなどが夫々の担当医によって相談され、必要に応じてコロニー研究所、名市大病院あるいは精神衛生センターに紹介された。

(2) 心身障害に関する意識調査

予備調査として文科系女子大学学生143名、高等看護学院学生112名、と人類遺伝学の講義前後の助産婦学校の生徒39名について関心度および好意度について調査を行なった。その質問内容は大きく3つに分けて、心身障害児福祉に対する考え方、心身障害児の自立あるいは社会的受容性に対する考え方、と出生前診断に関する考え方について多肢選択法によるアンケート調査を行なった。

個々の質問に対する詳細はいづれ共同研究者によって別の機会に報告されるので、こゝで総括的な大要について述べることにする。心身障害児福祉に対する考え方については、あるべき心障児福祉という理想像については文科系学生の方が高く、心身障害児の教育効果への期待度あるいは社会的受容性については高等看護学院や助産婦学校の方が高い好意度を示した。出生前診断に関する諸問題について先づ出生前診断という言葉の知名度については高等看護学院や助産婦学校の方が文科系に比べて高かったが、その後の判断については両者とも情動的に障害児と分ったならば生みたくないという傾向を示しているものの、文化系の学生では、理念的に障害をもって生まれる胎児の生きる権利を認めようとする傾向が強いようであった。また、講義によるこうした意識の変動についても講義前後に行なった(同一人についてではなく)二年間の学生(助産婦学校)の調査からその関心度、好意度の向上を認めた。ごく少数であるが、遺伝相談に訪れたクライアントについてや名大医学部学生、京府医大学生(医学部1年生と4年生)についても任意抽出例についてもこの調査を行ったわけであるが、とりまとめていうならば、年令の若い程、男性の方が、学歴の高い程、教職あるいは療育に携わる人ほど、心身障害に対する好意度は高いが、観念的な理解や判断に比べて、現実度の高い設問については、クライアントや施設職員の方が好意度の高いことが分った。また遺伝の占める役割とその不安は、医学部学生においてさえ予想以上に過大評価され、また実際の頻度や危険率の評価も誤解が大きく、これらについて正しい知識を一般大衆に啓蒙し、また医学教育の中に正規の授業として繰入れられる必要性を改めて痛感した。

また、大倉班員は、こうした意識調査の第二段階として遺伝病に対する理解度、近親婚の可否、そしてそれらの予想される再発の危険率をどのように

理解するかについて、協同研究者跡見とともに調査を行なって報告したが、上述のような遺伝に対する偏見、ことに再発危険率については5%すら非常に高いというような誤解が広く認められている。

### (3) 遺伝医学の適応についての討論

遺伝相談の実態調査に際して、これらの蒐集例を通じて標準化の問題、出生前診断の適応、保因者検索の可否について具体的な例を示しながら色々な角度から討議を行なったので、その二、三の症例について述べてみたい。

(a) 47年に妊娠6ヶ月で血友病の甥がいることが心配で遺伝相談に来所した主婦でA H Gの定量を行なって保因者であることを確かめ、男性の半分が患者であるため出生前診断を性別を知ることによって可能であるが、この時点で妊娠中絶の時期を逸していること、また羊水穿刺によってA H Gを測定するのではなく、性別を予知することであるため、正常であるべき男性の半分も流産される惧れのあることなど、胎児の生命ということも考えた上での問題点をそのメリットと共に充分に話し合った結果、羊水穿刺をすることなく妊娠を継続し、幸にして女兒を無事出産した症例である。その後50年8月のフォローアップに際して、この女兒がおそらくは保因者でなかったこと、甥が腎出血にて長い闘病生活の末なくなったことなどの報告と共に、現在第二子を生んでよいものかどうか迷っていることが明らかになり、これを中心に討論した。

一日頃心身障害児に接していると一旦妊娠したからには障害児なるが故の中絶という短絡的な発想には同意しかねるという意見もあり、ましてや、この場合のように、羊水穿刺による性別の判定だけで判断しなければならない段階では慎重にならざるを得ないという意見もあった。また、勿論、胎児の生命を親が撰択出来るのかといった人間性の尊厳に対する問いかけにも答えることはむづかしいとの意見もあった。以上のように考えれば、健康な娘に婿養子でも迎えれば、周囲の云々「家」も存続し、自分のもっている血友病以外の遺伝子を子孫に伝えることが出来るから、やはり妊娠をさけるべきとの意見が多かった。さらに、親としての責任の他に、人類集団の将来のことを考えると、やはりこのような場合には出来るだけ産児数を少くして次世代への血友病遺伝子の拡がりをさけるべきと思われるが、集団レベ

ルでの未来の問題は、個人レベルの次代の問題と利害相反することが多いことなどの意見も述べられた。

最後に、本人が血友病の保因者である本人が罪の意識にさいなまれなければならないという考えには同調できないとの意見が多かった。こうした意味で、遺伝病の保因者、否、患者ですら、何等自分の責任が問われるものではないという社会科学系の人達の意見もあった。このように、保因者の検索、出生前診断の可否について多くの問題点が提起され、討論することが出来た。

(b) 姪がろうあである56才の主婦が、娘の結婚、妊娠そして出産を間近に控えて、自分もまたろうあの遺伝子を隠しもって、それを娘に伝えて相手の家系に導いたという不安に悩んで自殺しようとさえしたと告げられた症例について、先天性であっても遺伝以外の要因の多いこと、ろうあの遺伝例についても異質性のあること、自分がそして自分の娘が保因者である確率は次第に少くなること、またよしんば娘が保因者であっても娘の相手が保因者でなければ患児の生まれないことを力説すると共に、人は誰でも八つ位このような遺伝子を隠しもっていること、決して罪の意識をもつべきでないことを説明し、十分納得の上帰った症例について討論した。この症例は、日本人の意識構造の中に遺伝についての暗いイメージがあり、知識水準も十分でないことを物語るものであって、一般の大衆の啓蒙の必要性が痛感された。

(c) 二子をTay-Sachs病の疑いで生后間もなく死亡させたという主婦が次子妊娠に際して羊水穿刺で予知出来るかを訪ねて来所した。もしTay-Sachs病であったならhexosaminidase A 活性を測ることによって出生前診断が可能であるが、先づ確診を得るためには、患児はすでに死亡しているから、両親が保因者であるかどうかを調べる必要がある。結果は全く正常で、従って患児はTay-Sachs病ではなかったことになり、次子に対する羊水診断は不必要であることを告げた。このように羊水診断の求め方についても十二分にそのメリットとデメリットを話し合ってから、その上で先づやるべきことがないか確診がついた上での適応であるのかを十分に検討しなければならない。

(d) 二子を流産で、二子を多発奇形で生后間もなく死亡させた夫婦が、その要因と予後を訊ねて来所した。これらの原因は様々であり、遺伝要因以外にも感染症、薬剤その他環境要因もあって決定しがたいがと前置して、トキソプラズマ反応などの可能な検索を行い、染色体分析を行なったところ、父親に  $t(13q, 13q)$  の平衡転座型の異常があることが分染法、オーラチオグラフによって分った。この場合夫婦にどのようにつけるべきか、将来正常児出産の可能性の全くないことを告げるべきか、またその父親の同胞を調べて予告すべきかどうかなど、深刻な問題点を心理学者もまじえて討論し、家族内力動なども考慮してカウンセリングすべきことを討論した。

このような具体例を通じて、出生前診断や保因者の検索についての問題点を提起し、更に広い層に議論をおしすすめることによって遺伝学的適応についてのガイドラインの作成出来るように討論を進めることが出来た。

## 考 察

心身障害発生予防において遺伝学的知識を応用して遺伝相談を進めることが不可欠であり、今後も大きな期待がかけられているが、その適応を考慮するにあたって、単に技術的のみならず、生物学的、社会的そして倫理的にも多くの問題がある。そこで我々は本年度までに収集した資料の分析結果から問題点を指摘し、今後の討論を進めて、一応のガイドラインを作ることを目標にしてきた。昨年度は、診断、遺伝相談のあり方、出生前診断、保因者の検索について議論したが、本年度はシステムの中での遺伝相談、心身障害に対する意識調査、そして具体例を通してのこれらの問題点について検討を進めた。遺伝相談の件数は、カウンセラー養成、そして行政レベルでのシステム化と相俟って年々増えつつあり、一部には保健所を窓口としての相談業務あるいは保健婦による相談機関への紹介なども行なわれている。これまでは、多くは患児出生后、出生前診断も含めて来所するレトロスペクティブな相談であったが、近親婚の可否、保因者の検索、などこれからの結婚妊娠に際して来所するプロスペクティブな相談が、一般の人々の知識の普及とともにふえてきている。ネットワークの確立、ダブルチェックも含めた情報技術の交換が早急に望まれる。

心身障害児をとりまく地域社会の要因と受容の実態あるいは、心身障害の実態についての意識調査の結果は、近代化を進めてきた医療の谷間にやゝもすれば取残されているこうした心身障害に対する偏見、科学的誤解—例えば遺伝の占める役割とその不安が予想以上に大きいこと—、実際の頻度や危険率の評価についても誤りの大きいことから改めて正しい知識を啓蒙・普及すると共に、これらに携わる医師、施設職員、そして患児をとりまく家族についても遺伝相談のフォローアップなどによって検討して行くことが望まれた。51年度の最終報告として、心身障害発生子防の遺伝学的適応のガイドラインを作る予定であるがその基礎資料の一環として、このような意識調査を蒐集する計画である。

出生前診断については、昨年述べたように、一応の基準は、まず重度の障害児がいて、次子にも再発の危険性の極めて高い疾患群に限るべきで、本来は早期診断によって子宮内治療の可能な疾患であるべきである。しかし、このような障害児の出生を少しでも少くするために、その適応を拡大解釈して理解することも出来よう。この場合何をもって異常とするか、重症とするかの問題、胎児の生命の問題、両親の人生感、そして重度障害児に対する一般の人々の考え方など多くの問題点が討議されなければならない。

同様のことが、患児の診断、新生児スクリーニング、保因者の検索についても云えよう。このためには保因者であることの意味の検討、その技術の標準化と共に、決定後に心理的圧迫の加わらないようするための医師やカウンセラーの対応についても慎重な討議の必要性を痛感した。

## 要 約

各研究者の所属する機関での夫々の特徴を生かした遺伝相談の実態から、出生前診断、保因者の検索はじめ多くの問題点を提起して討議を行なった。

一般の人々や施設職員の心身障害や遺伝に対する意識調査を行なって、これらの関心度、好意度の低さを認識し、こうした実状をふまえた適応を作ると共に、一層の啓蒙の必要性を痛感した。

今后も、このような実態調査とワークショップによる問題点の提起を行なって、遺伝医学の事前評価 Technology Assessment を行なう一方、一般の人々、医師、生物学者やカウンセラー、社会学者、倫理学者など巾広い層のコンセン



サスを得られるよう、遺伝学的適応のガイドラインを設定したい。

参考文献

- 1) 藤木典生, (1975), 先天性代謝異常の遺伝相談, 遺伝 29:44-55
- 2) 増田正典, 藤木典生(司会), (1975), 精神発達遅滞の診断, 臨床代謝学会記録 12:132-78
- 3) 藤木典生, (1975), 遺伝相談, 海外の現況, 人遺誌 20:28-39
- 4) 大浦敏明, (1975), ダウン症候群, 育児の城講義集 1:138-42
- 5) 藤木典生, (1975), 遺伝, 心身障害そして遺伝相談, 育児の城講義集 1:143-58
- 6) 村上氏広(監修)藤木典生他(訳), (1975), 精神遅滞の用語と分類, 日本文化社, 東京

↓  
**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

心身障害発症予防のための総合的サービスである遺伝相談のうち、出生前診断と保因者検索が、再発危険率の推定とともに、重要な分野を占めているが、これらの遺伝学的適応の規準を定める必要性が、遺伝医学の急速な進展とともにクローズアップされてきた。