

遺伝相談資料の整備に関する研究

和歌山医科大学

半田 順 俊

研 究 目 的

疾患や異常は遺伝的要因と環境的要因の相互作用によって生ずる。このうち環境要因がその主な役割を演じていた感染性疾患は、診断治療予防が急速に進歩して、我が国の死亡率は過去25年間に $\frac{1}{3}$ に低下した。そこで残された遺伝性、体質性、先天性とよばれる疾患のうち、比較的環境要因の影響が強く、発病のおそい糖尿病高血圧等の疾患は、環境要因の解明で発病予防や治療の対策が可能であろう。一方遺伝的要因の極めて著しいものや、母体内の環境要因で発病し、出生時に異常が認められたり、早期に発病するものは、治療効果の望みが少なく、その予防は受胎以前、あるいは生命の倫理の問題を別とすれば、出生以前にはからねばならない。一方人類遺伝学は急速な進歩をとげ、先天性代謝異常の代謝過程が次々にあきらかにされ、かつては精神薄弱として一括されていた異常が、代謝異常によるものだけでも50種に達し、遺伝との関係があきらかになり、診断はもとより、保因者の発見も可能になり、フェニルケトン尿症等では治療の対策も具体化され、新生児のマススクリーニングも行われようとしている。また染色体検査は既に臨床検査のルーチンワークになってきた。そこで特定疾患における出生前診断の可否が医学以外の領野で論ぜられるに到った。またこれらの研究の新知見は大きくマスコミにとりあげられ、一部の人々は、すべての遺伝性疾患について患児の出生防止が可能になったかのような錯覚に陥った傾向がある反面、多くは昔さながらに遺伝は宿命的なものでどうしようもないもの、さらには一族に類を及ぼすと信じこんでいる。遺伝相談はこのいずれにとっても必要な部門である。

早期に医学教育に人類遺伝学を導入した欧米諸国では、人類遺伝学の講座が設置され、研究とあわせて臨床部門に独立した遺伝相談部が、大学の附属病院のみならず、一般の総合病院にも設置され、特に北米では、National Genetic

Foundation が、アメリカ、カナダをあわせて、遺伝相談ネットワークシステムを組織し、活発に活動している。近年は各センターが住民の要望に応じて、地区にマッチした遺伝相談システムを試み、Colorado-Wyoming Regional Genetic Counseling やカリフォルニア大学の遺伝相談部の広汎な地域に対する Center Satellite System, カナダの臨床遺伝学者の Canadian College の編成などが行われ、予防医学の大きな柱となりつつある。WHO が予防医学の一つとして遺伝相談をとりあげているのはいうまでもない。

わが国においてもその必要性が提唱され、日本人類遺伝学会で1972年より、この委員会を設け、遺伝相談システムの具体化を進めることになった。しかし欧米諸国と異り、現在もなお医学教育に人類遺伝学が正規に定着していない状況では、遺伝相談の必要性と大衆の要望とはうらはらに、医師の人類遺伝学の知識が乏しく、これらの相談を直接もちかけられる助産婦、保健婦はその指導を仰ぐシステムのないため苦慮している。本研究はわが国の遺伝相談の現況をあきらかにし、それに対する具体策を検討し、日本の遺伝相談ネットワークシステム編成のパイロットスタディを目的とし、細分課題18 遺伝相談カウンセラーの教育と研修に関する研究と車の両輪として進め、50年度は49年度の成果にもとずき、具体的な発展をみる事ができた。

研 究 方 法

昭和49年度にひきつゞき遺伝相談の現状を把握するため、調査を行うとともに、殊にカウンセラー研修に参加した医師のうち、相談業務を開始した施設における実施方法の検討、地域の医療行政における遺伝相談の位置づけとそのシステムの検討、カウンセラーへの情報提供と情報集収、遺伝相談ネットワークシステムの展望を検討した。

研 究 結 果 と 考 察

(1) 遺伝相談の施設の現況

昭和49年度に遺伝相談を行っていた7施設ほかに、50年度は広島市心身障害児福祉センター（庁野隆司カウンセラー）、秋田市中通病院（中井博史カウンセラー）、仙台市長池優生相談所（長池博子カウンセラー）国立大

阪病院小児科（吉岡章カウンセラー）札幌市北保健所（荒島真一カウンセラー）が業務を開始した。

(2) 予防行政としての遺伝相談システム

(a) 大阪市の母子健康管理システムの計画とその準備

大阪市保健衛生局は母子センターを現在の今宮市民病院に設立するに当り、系統化した母子健康管理システムを作成し、作成には矢橋弘嗣（大阪北市民病院）鶴原常雄（小児センター）竺原俊行（今宮市民病院）木寺克彦（同病院）の4カウンセラーが関与した。このシステムは結婚、妊娠、周産期、新生児、乳児、幼児の系列で、各時期に生ずる各種の相談を、遺伝相談システム、妊婦管理システムおよび小児管理システムの3系統のシステムにのせて処理を進める。相談の窓口は保健所で、面接にはトレーニングを受けた保健婦が当る。こゝではクライアントの直接の相談のほか、妊娠届、出生届によって積極的なチェックも行う。これらのうち遺伝に関係するものは遺伝相談システムにのせられ、市民病院の遺伝相談部に紹介され、疾患や異常は臨床各科で診断され、カウンセラーに必要な情報が提供される。カウンセラーは診断にもとずき相談を行い、さらに特殊な検査ならびに保因者検索等を必要とするものは、小児センターあるいは母子センターに送り、これらのセンターのカウンセラーに相談を依頼する。さらに高度な研究レベルの検査や診断には市立大学の専門の研究者に依頼し協力を求める。これらの3本のシステム相互の連係は常に行われ、新生児、乳児、幼児の段階でみられた異常を扱った小児管理システムで生じた遺伝相談は、遺伝相談システムにまわされる。大阪市のこの計画に従って、51年度より発足することに決定し、市の全保健所の保健婦係長、主査および担当保健婦60名に5日間の研修を行い、講師には4カウンセラーのほか藤田弘子氏（大阪市大）、と大倉および半田班員が参加した。また保健所長ならびに市民病院勤務の小児科医に、業務内容に関する遺伝相談のセミナーを行い、準備を進めている。

(b) 神奈川県逗子市の母子保健ケアシステムにおける遺伝相談

神奈川県は母子保健ケアシステムの将来にそなえて、県立子ども医療センターの松井一郎氏が立案し、そのパイロットスタディを人口5万、年

間出生1,000人の返子市において開始した。この案では、妊娠、出産、新生児、乳児、幼児、学童の系列で、妊婦の管理システムと小児管理システムの2本柱になっている。パイロットスタディにより遺伝相談は妊婦の段階で窓口設置の必要性を強調している。すなわち、この1年あまりの間における妊婦の遺伝相談は35件、相談の多いものは、妊娠中の罹患の子供に及ぼす影響、既往に異常児出産のある場合の再発の危険、薬物の服用による支障などがあげられている。(一) (二) (三) (四) (五) (六) (七) (八) (九) (十) (十一) (十二) (十三) (十四) (十五) (十六) (十七) (十八) (十九) (二十) (二十一) (二十二) (二十三) (二十四) (二十五) (二十六) (二十七) (二十八) (二十九) (三十) (三十一) (三十二) (三十三) (三十四) (三十五) (三十六) (三十七) (三十八) (三十九) (四十) (四十一) (四十二) (四十三) (四十四) (四十五) (四十六) (四十七) (四十八) (四十九) (五十) (五十一) (五十二) (五十三) (五十四) (五十五) (五十六) (五十七) (五十八) (五十九) (六十) (六十一) (六十二) (六十三) (六十四) (六十五) (六十六) (六十七) (六十八) (六十九) (七十) (七十一) (七十二) (七十三) (七十四) (七十五) (七十六) (七十七) (七十八) (七十九) (八十) (八十一) (八十二) (八十三) (八十四) (八十五) (八十六) (八十七) (八十八) (八十九) (九十) (九十一) (九十二) (九十三) (九十四) (九十五) (九十六) (九十七) (九十八) (九十九) (一百)

(c) 兵庫県の母子保健システムと遺伝相談、兵庫県の母子保健システムの業務のセンターは子ども病院で、患者の治療のほかすべての相談は指導相談部が当る。この部は5部門よりなり、優生遺伝指導相談(染色体検査を含む)、母子保健指導相談、小児精神指導相談、移動巡回検診、研修講座よりなっている。システムの立案者の玉木健雄氏によれば、現在染色体検査が中心になっている優生指導相談部は、当然遺伝相談であるべきで、将来発展させねばならない意向であった。またこの部には保健婦、心理判定員、ケースワーカーを有しているので、医師を加えてカウンセリングの研修を行えば、充実した遺伝相談部が設立されよう。

移動巡回検診は、Center Satellite System に似ていて、センターに近い阪神地区は子ども病院で、ほかは但馬地区、淡路地区、丹波地区、播磨地区にわけられ、施行されている。現段階では県下における先天異常ならびに遺伝性疾患の発生状態の把握に重点をおき、全県下の出生児を対象にアンケート様式の間診で第一次スクリーニングを行い、第2次スクリーニングは医師の検診、第3次は専門医で問題児をピックアップし、追跡するシステムをとっている。遺伝相談は第3次検診で確定診断をおこなったものについて行っている。

(3) 遺伝相談に必要な情報の集収と提供

カウンセラーは遺伝性疾患の検索(診断)、遺伝予後に関する情報を十分把握していることが先決条件である。しかもこれらの知見は急速に増加し、個人で集収することは不可能である。そこに相互に情報の集収と提供が必要である。その具体的な試みとして、大倉班員により49年度には海外雑誌15種の各号の内容目次と遺伝相談に必要な遺伝性疾患の診断、特殊検査、ならびに経験的危険率に関する文献および

未発表の資料など51種を約100か所の施設と関係者に配布した。その結果、送付先から論文のコピーの依頼も多く、関係者自身の論文や発見した資料の提供が増加し、さらに送付先以外の施設やカウンセラーからも配布の要望が多い。50年度も継続して、配布の資料は70種に達した。また新しい資料は古い資料とさしかえるようにした。今後は遺伝相談センターが設立された場合、その業務の重要な部分を占める部分で、集収した資料を整理し、提供する資料は直ちにカウンセラーに利用し易いよう工夫をはかる必要がある。

パラメディカルスタッフのためには、現在まずよりどころとなる教程が必要で、またその要望も極めて高い。大倉班員は要望に答えて、遺伝相談パラメディカル・スタッフのために一を出版した。これを教程として、東京で開催した保健婦および助産婦学校の教育主任を対象とした研修会、近畿地区助産婦研修会、宮城県看護協会研修会に大倉、松田、半田の班員で使用検討を加えた。現在、保健婦、助産婦、看護婦の各学校の教科書もしくは参考書として好評を博している。

(4) 一般国民への啓蒙

昭和49年度の討議で、平易に解説した遺伝性疾患ならびに異常に関するパンフレットの配布の必要性があげられた。一方大倉班員はクライアントに対する啓蒙よりさきに、一般大衆に遺伝とのかかわりあいの認識の必要性をあげ、「人間社会と遺伝学」を出版した。読者の書評も多くよせられ、遺伝の認識の必要性を訴え、マスコミの書評も時宜を得たものとして好意をよせている。なかには盲学校の関係者からテープ録音の許可を求めるものもあった。遺伝相談の認識のうえにさらにこの種の啓蒙が、活字のみならず、聴覚ならびに視覚に訴えるものが必要なことを痛感した。

(5) 染色体、代謝異常、血液型および特殊血液型検索のネットワークの確立について

本来の遺伝相談ネットワークのシステムの確立の目的の一つは、既に遺伝相談システムが全国に完成していた場合に、稀な珍しい疾患や異常で個々の施設で検索できないものを、ネットワークシステムによって、可能な施設に依頼して、相互の便宜をはかろうというものであり、北米のNational

Genetic Foundatin のネットワークシステムもこの目的で運営されている。しかし我が国では遺伝相談のシステムそのものをいかに編成するかの段階にある。しかし、臨床遺伝の領野の研究者は極めて多く、研究者相互の連係は容易に行われ、また個々に研究会も数多くもたれていて、遺伝相談のシステムが完成すればネットワークの編成は比較的容易と考えられる。

(a) 染色体の検索

昭和49年度の検討で、研究のレベルを直接臨床検査のルーチンワークにもちこむには、ほかの検査と異り、時間と手数がかかる上に、診断に慎重を要する点を指摘して、これをおこなうには、検査要員の育成システムが必要で、さらに結果の判定には臨床所見とをあわせて考えねばならないので、細胞遺伝学と臨床医学の知識をかねた医師の養成を必要とすることをあげ、とりあえず染色体検索に関する指導書の原案作成を専門家に依頼していた指導書の基本となる草稿は集りつゝあるが、まだまとめる段階には達しなかった。

染色体研究グループが各地区で有志により設立され、研究技術、各種の症例の検討が行われつゝある。関西地区では、古山順一（兵庫医大）、藤田弘子（大阪市大）両協力者にカウンセラーのメンバーである千代豪昭（兵庫医大）、野本直記（国立京都病院）、月野隆一（和歌山医大）の諸氏等のよびかけで、細胞遺伝研究会が発足し、染色体の研究を行っている臨床家、技術士の参加をみて、隔月の定期会を行いつゝある。とゞでは研究技術の検討のほか、染色体異常に関する遺伝相談の症例をもちより、討議が行われて、大倉、藤木、半田の班員が遺伝相談の立場から参加している。また東海地区では東海細胞遺伝セミナー（責任者 大石英恒（愛知コロニー））が既に17回の会合をもっており、相互の交流が行われている。今後のネットワークシステムの基礎に発展するものと思われる。

(b) 先天性代謝異常の検索

この領野は昭和49年度、北川照男、荻田善一協力者により、信頼し得る技術を有し、この目的に協力を得られる施設がまとめられている。一方、それぞれの研究領野の発展はめざましく、研究交流も活発で、種々の研究会がもたれている。昭和50年度はネットワークの編成の可能性がついた

ので、遺伝相談システムの成立の見通しがつくまで保留している。

(c) 血液型および特殊血清型の検索

血液型を主とした血清学的検査はつとに法医学の領野でおこなわれ、親子鑑別などで大きな成果をあげている。この方面のセンターである東京医科歯科大学では、既に昭和40年に血液型検査受託規定が規定され、各方面の要望に応じている。ネットワークに関しては中嶋八良協力者により編成が終り、目的を達した状態にある。

(6) 遺伝相談の相談料について

適切な相談料の設定の必要性は昭和49年度に報告している。機関なり施設で遺伝相談が実施され始めるようになり、特に国立病院の関係者から厚生省に相談料の問合せがよせられ、大倉班員へ連絡があった。この問題についての論議はまだ十分行われていないが、一つの考え方として、従来の薬価を中心とした医療報酬の基準の制定とは全く異った観点からの検討が必要である。たとえば、医師およびパラメディカルスタッフの一般所得、その他の資料集収などの費用を総合して、1時間当りの費用を基礎にして、相談料の基準を求める方法が提案されている。

(7) カウンセラーの基準と資格認定について

医学教育への人類遺伝学の導入が一般化していない現在、医師の遺伝相談に関する知識は極めて乏しい。一方遺伝相談の要望に対してシステム化の傾向が生じてきたのに対応するため、間にあわせの相談部設置の動きもみられてきた。またカウンセラーの能力が一定のレベルに揃わない限り、システム化は望めない。従って、臨床遺伝ならびに遺伝相談が医学教育に導入され施行されるまでは、しかるべき機関で内容の一貫した研究を行い、その認定によって、カウンセラーのレベルの統一を行うことが早急に望まれる。

要 約

昭和49年度の遺伝相談の現況と将来のあり方の討議にもとずき、そのパイロットスタディの状況から、遺伝相談システムの編成と普及の可能性を検討した。

(1) 遺伝相談を行っている機関もしくは施設は昭和49年度の7か所に、50

年度はあらたに5ヶ所が業務を開始し、いずれも遺伝相談カウンセラーの研修会に参加したメンバーによって運営されている。

- (2) 大阪市では遺伝相談を医療行政として、結婚から出産、その子供の学童期までを通じた、母子健康管理システムの1本の柱として組みこみ、保健所、市民病院、小児および母子センター、大学病院を含めた機構が、4人のカウンセラーにより立案採択され、51年度の発足を期して、パラメディカルスタッフの研修が完了した。これは大都市における遺伝相談システムの1つのモデルと思われる。

また、神奈川県では松井一郎氏が母子健康管理システムのパイロットスタディを逗子市で行い、兵庫県では玉木健雄氏が地区ブロック別の巡回方式の管理システムを立て、両者ともその中に遺伝相談を位置づけして進めている。

- (3) 本年度に集収して追加配布した資料は20種、昨年度と合して70種で、カウンセラーの研修により検討した。パラメディカルスタッフの教程として大倉班員が「遺伝相談パラメディカルスタッフのために」をまとめた、一般の啓蒙のために「人間社会と遺伝学」を出版した。
- (4) 染色体、代謝異常、血液型ならびに特殊血清型検索のネットワークの編成の見通しが確認され、この具体的な運営の基本に、関係者に遺伝相談の知識の普及が必要なことが判明した。これにはそれぞれの部門の研究会を活用すると効果があげられる。
- (5) 遺伝相談の社会の要望に早急に対処するために、カウンセラーならびにパラメディカルスタッフの教育もしくは研修、遺伝相談に必要な情報の集収と提供、一般大衆への啓蒙を柱としたセンターの設置が必要である。

↓
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

疾患や異常は遺伝的要因と環境的要因の相互作用によって生ずる。このうち環境要因がその主な役割を演じていた感染性疾患は、診断治療予防が急速に進歩して、わが国の死亡率は過去 25 年間に 1/3 に低下した。そこで残された遺伝性、体質性、先天性とよばれる疾患のうち、比較的環境要因の影響が強く、発病のおそい糖尿病高血圧等の疾患は、環境要因の解明で発病予防や治療の対策が可能であろう。一方遺伝的要因の極めて著しいものや、母体内の環境要因で発病し、出生時に異常が認められたり、早期に発病するものは、治療効果の望みが少なく、その予防は受胎以前、あるいは生命の倫理の問題を別とすれば、出生以前にはからねばならない。