

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。従ってここ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年に制定された優性保護法の対象となった疾患は僅か34種であり、しかも疾患といえない特殊な異常形質を含んでいる。しかしこの時期以後の30年間に遺伝医学は画期的な発展をとげ、McKusickのカタログによると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5年間で500種が新らしく加えられ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置されるとともに、異常児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、それぞれの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なり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ー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なかに組込む必要がある。しかしここ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

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。本研究は昭和49年度にわが国の現況をあきらかにし、問題点を取りあげ、50年度にそれぞれのパイロット・スタディを行い、51年度に実施の可能性を展望し、厚生省の家族計画特別相談事業の基礎資料を提供することとなった。

研 究 成 果

(1) 相談施設について

パイロット研修に参加したカウンセラー107人のうち67人が47施設において相談業務を開始した。施設の種類はまちまちで、大別すると保健所5、心身障害者センターもしくは小児保健センター6、医科大学附属病院小児科もしくは産婦人科その他26、総合病院各科8、その他2、である。49年度の7施設に比較すると急速に普及した。相談の規模はさまざまで、カウンセラーの相談にさける時間の余裕に応じて、相談日を設定し、アポイントメント・システムをとるところが主である。研修の結果カウンセラーのレベルが揃い、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の連絡がよく保持されている。疾患の診断ならびに検索にはカウンセラー所属の病院の臨床科と関係をとっている。

(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、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として組み入れ、昭和52年度より発足する。システムは矢橋弘嗣、鶴原常雄、竺原俊行、木寺克彦の4カウンセラーにより立案され、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本のシステムに乗せ、窓口は26の保健所があたり、5市民病院、小児および母子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。このシステムで重要な役割を演ずるのは窓口を司る保健婦で、ためらい勝ちなクライアントから問題点を拾いあげるには、高度な遺伝相談の知識を必要とするため、その研修は初級上級の2段階で、それぞれ5日間充実した内容で行っている。発足までには保健婦全員約250名の研修が終了する。既に研修をうけた保健婦から約300件の相談がカウンセラーによせられている。また保健所長、関連病院のこの業務に関するセミナーも終了し、今宮市民病院の土地に建築中の母子センターの完成をまつばかりになっている。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待される。そのほか、母子健康管理システムでは神奈川県では松井一郎氏が立案し、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、但馬地区等でパイロット・スタディを行ない、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であろうが、これらの3種はその基本的なモデルを示唆している。また愛媛県では山形佳伸カウンセラーの指導で、計画が具体的に進められている。

(3) 遺伝相談研修資料の収集とパイロット研修について

大倉班員は医師のカウンセラーの研修カリキュラムを立案し、3年間に4回のパイロット研修を重ね、その都度内容を改善し、10日間のカリキュラムをまとめ、52年度以降の家族計画特別相談事業の医師カウンセラー研修の原案となった。またその参考資料は80種を越えた。パイロット研修で明らかにされた点としては、参加者はそれぞれ専門領野における疾患や異常に関する知識、たとえば染色体異常や特定の代謝異常等に関し、最新の情報もあわせて極めて深い知識をもつが、遺伝学の基礎であるメンデルズムや細胞分裂機構などの知識との関連に乏しく、ひいては人類遺伝学の遺伝の生理に関する知識は皆無に近い状態であり、従ってカウンセリングの唯一の科学的な準拠となる理論的危険率の意義と算定の理解が、予想外に研修の大きな重点であることが判明した。またこれには研修者の年齢に関係があり、研修医修了後の比較的若い医師層では理解がはやく、指導者層の一般遺伝学や推計学の教育に縁の少なかった医師では理解がおくれる。これに反して前者では

クライアントの社会的背景や心理作用を察知して、クライアントに本質を理解させ、説得する点で困難を伴う。特にクライアントの求めるのは危険率ではなく、可か否かの二者択一であり、殊に日本人ではカウンセラーにその決定を望むものが多い。この点で医学教育に等閑視されているカウンセリング技術の研修が必要であり、井上班員がクライアント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対応のあり方を体系づけ紹介し、カリキュラムに加えた。一方、クライアントの危険率のうけとり方が問題である。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ってわが国に適した方法の検討を示唆している。従来医療で行われてきた疾患の予後の伝達は患者に対して指示的であったのが特徴であるが、遺伝相談の危険率の評価はクライアントの社会的背景によって、可否の判定基準はケースバイケースで左右されるので、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する必要がある。今後の展望として、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当然であるが、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、当分の間、家族計画特別相談事業による医師のカウンセラー研修会の施行とあわせて資格認定により進展するほかはない。遺伝相談を業務として遂行するにはカウンセラーを支援するパラメディカル・スタッフの役割が大きい。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があることが多い。従ってこの研修も重要である。パイロット研修の結果、遺伝相談の必要性を最も強く感じているのは助産婦および家庭訪問を行う保健婦で、しかも相談をうけて医師にとりついでも解決をはかってもらえず、未解決のまま幾多の症例を有していることがあきらかになった。一方保健婦助産婦養成所の主任を中心とした研修では、遺伝相談の概念は把握できても、具体的に業務に従事するカウンセラーが存在しな

い以上、隔靴搔痒の感があった。従って、施設で業務として遺伝相談を開始する場合は、カウンセラーがその規模に応じて適切なパラメディカル・スタッフの研修を行うのが望ましく、そのときの基本教程として、大倉班員が“遺伝相談パラメディカル・スタッフのために”を刊行し、既述の大阪市における研修で検討し効果を取めた。今後は相談施設が普及するに従い、研修の要望が高くなるものと推定され、医師の研修と平行して行われるものと思われる。

(4) 社会への啓蒙

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て、従って異常や疾患は宿命的な、子々孫々に伝えられる救い難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くわしくとり入れられているにもかかわらず、実生活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の名残りで、結婚に際し家族内の異常の有無に関心が強く、異常児出生を極度に忌避する。従って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、隠蔽し発覚を恐れる。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注目し、「人間社会と遺伝学」を刊行した。新ら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、今回の厚生省の家族計画特別相談事業の立案に際し、関係事務官等の遺伝の知識の基礎として活用された。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。なお学んだ知識が個人ならびに社会に適用されねばならない学校教育の場において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他の領野に比して著しく、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、時間の余裕もない。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。初年度51種より発足したものが50年度70種に51年度には80種を越え、その間内容の新らしくなったものは交換を行った。これは一個人が業務と平行して行ったものであるから当然すべての文献を調査し選択したものではない。これには医学全般に関するもののほか、生化学、薬理学、統計学、心理学、法学などを含めて、遺伝相談にあかるいそれぞれの専門家の人の選択をわずらわす必要がある。次にこれらの情報を更に取り捨し、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が必要である。大倉、半田班員はカウンセラーの要望により、遺伝様式の立場から代表疾患を選び、「プリンシパル 遺伝相談」を刊行した。今回のパイロット・スタディでは、提供された雑誌のコンテンツにより、カウンセラーから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た。また後述の臨床細胞遺伝研究会では染色体に関係した情報の相互提供が準備されつつあり、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も活用されている。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。将来遺伝相談ネットワークセンターの設立した場合のセンターの大きな業務の一つであ

り、家族計画特別相談事業の一つの柱ともなっている。

(6) 遺伝相談ネットワークへの展望

3年間のパイロット・スタディの結果、遺伝相談部を設置する動きが各地におこり、また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となって遺伝相談を発展させる人で、既に67人が43施設で業務をスタートさせた。ネットワークを組むには、少なくとも各都道府県に1カ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た教育システムにより、研修を行い、各地に相談部門の設置の気運に対処する必要があり、家族計画特別相談事業の最も重要な柱で、さらにその充実が望まれる。

(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込まれ研究者も多い。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かかっている。50年度に関西地区に古山、藤田両班員と多くのカウンセラーによって発足した臨床細胞遺伝研究会は、中部、北陸、中国四国の各地区の研究会へと交流の枠を拡げ、技術ならびに遺伝相談を含めた症例の検討を行ってシステムづくりが進められている。全国のネットワークの編成は時間の問題である。先天代謝異常も北川、荻田班員により、種類別の研究会をまとめて協力者の同意を得ているので、ネットワーク編成は容易で、相談施設のネットワークの編成を待つ状態にある。血液型および特殊血清は中嶋班員により既に編成され、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検討

従来の医療は患者個人の生命を対象としてきたが遺伝相談は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の個体である。ここに新しい本質的に異った医療態勢が必要である。遺伝学は人間も含めて、生物全体に

わたりこのむとこのまざるに拘らず、科学的な知見を提供する。これを医療の面でいかに適用するかが問題である。たとえば保因者を遺伝相談でどう扱うか、彼等は肉体的には正常である。藤木班員はこれらの適用は疾患の種類、重症度により個々に異なるので、相談例を収集して、その種類と頻度を調査し、一方疾患に対する意識調査を企画した。これには長期の調査を要しまだ結果をまとめるには到らない。大倉班員の危険率の評価は既述のごとく、欧米人に比してかなりきびしい評価が得られている。今後行政として遺伝相談システムが設立された場合、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があろう。

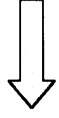
(9) 遺伝医学と倫理について

前述の適用の問題と共に遺伝相談では従来の医療の倫理のあり方の範疇が更に拡大されねばならない。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の論議もある。保因者と診断されたことで蒙る肉体的精神的な打撃をどう扱うか、また従来の医療で医師は指示的であったが、遺伝相談はクライアントへのアドバイスとされている。桑木班員は西洋哲学の立場から医学の倫理について検討し、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の時代にもどり、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ながるのではないかと提唱した。一方半田班員は東洋哲学の立場から医学と医道を比較し、遺伝相談の倫理は日本人には医学で得た成果を医道としての倫理に適用すべき方向を空海思想にもとずき示唆した。

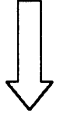
要 約

本研究により、心身障害発生の予防の最前線となる遺伝相談のシステム化が一般の要望で既に発足した状態が明らかになり、カウンセラーの養成方法も確立し、相談施設の設置の時点でネットワークが編成できる可能性があきらかになり、厚生省の家族計画特別相談事業として発足することとなった。今後は医師、医療行政、厚生行政の理解と認識を深めて、正しい発展をさす努力にかか

っている。同時に一般大衆への啓蒙ならびにこの新らしい分野に対する学問の適用と医の倫理の検討をつづける必要がある。



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。