

遺伝相談資料の整備とネットワーク運営に関する研究

和歌山医科大学

半田 順 俊

研 究 目 的

感染性疾患の対策がほぼ目的を達した現在、残された疾患は、遺伝性、先天性、体質性とよばれるもので、それらの疾患に関する研究に重点が向けられる一方、あわせてその対策にせまられている。特に先天性、遺伝性とよばれるものは、出生後に治療の効果のあるものは極めて少なく、たとえ効果があっても十分ではない。従って可能なかぎり、出生前の予防の対策が必要である。一方人類遺伝学の進歩は著しく、その知見を用いて、それぞれの疾患の遺伝予後の推定が可能になってきた。そこで、これらの知識を臨床に還元して、出生した異常児には治療なり発病防止に最善の努力をはらうとともに、一方ではクライアントの求めに応じて、できるだけ異常児の出生の防止をはかるのが遺伝相談の領野である。

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、特に米国では、その数は400を超えていて、そのうちの主なセンターの相互のネットワークシステムが、National Genetic Foundationによって編成され、カナダも含めて活動している。近年はさらに、各センターが住民の要望に応じて、地域にマッチした遺伝相談システムを試み、Colorado-Wyoming Regional Genetic Counselling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 of medical Geneticistsの創立などが行われ、予防医学の大きな柱となりつつあり、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、欧米諸国とは異り、現在もなお医学教育に人類遺伝学が正規に定着してしない状況では、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の編成のパイロット・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、49年度以来3ヶ年で具体的な発展をみることができた。

## 研 究 方 法

遺伝相談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、情報の収集とカウンセラーへの情報の提供、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

研修をうけた107人のカウンセラーのうち、67人が47施設において相談業務を開始した。施設を大別すると、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26、国公立病院8、その他2であり、49年度の7施設に比較すると、著しく普及してきた。規模は様々で、カウンセラーの相談に応ずることのゆるされた時間に応じて、特定の相談日を設定したり、アポイントメント・システムを採ったりしている。

### (2) 予防行政としての遺伝相談システム

母子健康管理システムの中に遺伝相談を組みこみ、予防行政を進めているものに、大阪市、神奈川県、兵庫県がある。

#### (a) 大阪市の母子健康管理システムの計画と準備

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、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する。その詳細については、既に昨年度報告し、また矢橋弘嗣カウンセラーが報告している。(厚生福祉、52年1月)。このシステムのユニークな点は、相談の窓口は市の26の保健所があたり、所属する保健婦(約250名)が日常業務(家庭訪問、各種の相談業務)の中で遺伝相談に関するものを積極的に拾いあげ整理をし、5つの市民病院のカウンセラーへ紹介する点にある。そもそも社会の一般通念として、遺伝は宿命的なもの、人には知られたくないものとうけとられている現況として、ただ窓口としてクライアントを待つシステムでは、欧米と異り活発な活用が期待できない。これを積極的に進めるには、遺伝相談をよく理解した、保健婦、助産婦が、心の通ったパイプ役をつとめる以外にない。大阪市ではこれらの保健婦に遺伝相談に関するトレーニングを開始し、昭和52年度秋の発足までに全員の研修を終了することにし、既に初級100名、上級50名の研修を終えている。そしてこれらの保健婦により、僅か半年の間に、約300件の相談が彼女達を通じて、カウンセラーに持ちこまれている。総合遺伝相談部の設置される母子センターは建築中で完成し次第発足する。

(b) 神奈川県返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5万の返子市で開始した。この案では、妊娠、出産、新生児、幼児、学童の系列で、妊婦の管理システムと小児の管理システムの2本柱になっていて、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。このパイロット・スタディでは、49年10月～51年9月までの2年間に、遺伝相談サブシステムで扱った相談は51例で、このうち20例が妊婦相談よりのケースである。年間出産が約700であるので、出産の1.5%に遺伝に関する相談ということになる。相談の多いものは、妊娠中の罹患の子どもに及ぼす影響、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。

(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センターは県立子ども病院で、患者の治療のほかすべての相談は指導相談部が当たっている。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、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博士によれば、優生指導相談部は、当然遺伝相談となるべきで、将来発展されねばならない意向であった。現在でも、保健婦、心理判定員、ケースワーカーを有しているので、医師のカウンセラーが加わり、システム化すれば、充実した遺伝相談部となろう。

移動巡回検診は、Center Satellite System に似て、県下を、阪神地区、但馬地区、淡路地区、丹波地区、播磨地区の6地区にわけ、阪神地区は子ども病院で行い、他の地区を巡回形式をとっている。現在は県下の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による問診で第一次スクリーニングを行い、第2次スクリーニングで医師の検診、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り、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収集と提供

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に把握していることが先決条件である。しかしこれらの知見は日進月歩で、個人で収集することは不可能である。その試みとして、大倉班員は、遺伝相談に必要な人類遺伝学の参考資料も含めて、診断、特殊検査ならびに経験的危険率に関する文献や未発表の資料を、昭和49年度カウンセラーの研修を機会に、51種を選び、研修資料とすると同時に、関係施設に配布し、以後追加したり、知見の新らしくなったものは差替を行い、3年間に80種を越えた。一方、わが国で最も人類遺伝学に関する外国雑誌がまとまって整備されている東京医科歯科大学の雑誌のうち、15種のコンテンツを発刊される度に配布し、カウンセラーの希望に応じて、論文のコピーサービスを行った。両者いずれも好評で、相談に利用されている。明年度より発足する厚生省の

家族計画特別相談事業にも、この情報の収集と提供があげられていて、将来遺伝相談センターが設立された場合の大きな課題であるが、特に過去の刊行物は現在すでに入手不可能のものも多く、これを利用するには東京医科歯科大学の図書館ならびに人類遺伝学研究室の援助を頼らざるを得まいと考えられる。

また本年度は、カウンセラーからの要望により、最近遺伝予後の危険率計算に利用され始めた複合確率を加えて、遺伝相談の座右として、大倉・半田「プリンシパル遺伝相談」日本医事新報社・1976を出版、カウンセラーの利用に資した。

パラメディカル・スタッフのためには、そのよりどころとなる教程が必要で、大倉班員は、「遺伝相談—パラメディカル・スタッフのために—」財団法人母子衛生研究会1975を出版、これを教程として、50年度に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、51年度は大阪市の保健婦研修会に使用、大倉、松田、半田の班員で検討した。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

わが国の社会通念として、遺伝性疾患をタブー視する傾向が強く、従って相談を忌避する場合も多い。従って、クライアントも含めて一般人の遺伝に対する基礎的な理解を急いで啓蒙する必要がある。大倉班員はその目的のため「人間社会と遺伝学」世界保健通信社1975を出版し、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られ、厚生省の家族計画特別相談事業の企画に関しても、技官のみならず、事務官の正しい理解を得る基礎知識の普及に用いられた。また、盲学校の関係者からテープ録音の許可も求められた。遺伝相談の認識のうえからもこの種の啓蒙が、活字のみならず、聴覚ならびに視覚に訴えるものが必要である。また今回実施できなかったが、遺伝相談の理解に必要な平易に解説した遺伝性異常や疾患のパンフレットの配布の必要性を痛感している。

#### (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、既に遺伝相談を扱う施設が全国に分布していて、これらをまとめるシステムがあり、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、北米のNational Genetic Foundation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、研究者相互の連絡は容易に行われ、また個々の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編成は比較的容易と考えられる。

#### (a) 染色体の検索

染色体の検査は既に臨床検査のルーチンワークとして、健康保険の検査項目に加えられるに到った。しかし、この検査は、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、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が必要で、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草稿のまとめを進めていたが、今回の研究期間に完成をみるに到らなかった。

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ている。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、臨床細胞遺伝学研究会が51年1月に発足し、目的は、①染色体異常の臨床（診断、検査、医学管理、遺伝相談など）に関する意見交換ならびに細胞遺伝学的検査技術の交換をおこない臨床遺伝学の進歩に寄与する。②地域医療システムにおける臨床遺伝に従事する医師、技師の養成に協力する。③重症心身障害者の発生子防を目的とした調査、研究を行う、とし、隔月に研究会を開き7回に達した。

現在会員数は39名で、近畿中国のメンバーからなっている。また、東海地区の東海細胞遺伝セミナー（責任者 大石英恒 愛知コロニー）、北

陸地区の染色体研究会（責任者 松田健史 富山医科薬科大）と交流を行っている。事務局は兵庫医大遺伝学教室である。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

この領野の研究の進歩は著しく、既にガスリー法のマス・スクリーニングが行政でとりあげられるに到った。また、研究交流も活発で、種々の研究会がもたれている。昭和49年度、北川照男、荻田善一両協力者により、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ネットワークの編成の可能性がついたが、遺伝相談システムの成立の見通しがつくまで保留の状態とした。

(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、親子鑑別や双生児診断に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

適切な相談料の設定の必要性は昭和49年度に報告した。機関なり施設で遺伝相談が実施され始めるようになり、従事するカウンセラーと具体的な基準設定の討議を行った。その結果、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検討する必要があり、医師およびパラメディカル・スタッフの一般所得、その他資料収集などの費用を総合して、一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た。

(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されていない現在、医師の遺伝相談に関する知識は極めて低い。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生じてきた。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修を行い、その認定によって、カウンセラーのレベルの統一を行う必要がある。カナダでは既に資格試験を行い、Medical Genetistの認定を開始した。わが国でも、資格認定には、遺伝相談に関連の深い学会、例えば人類遺伝学会、小児科学会、産婦人科学会などより推せんされた委員若干名で構成された委員会の下に行われるのが好ましいと思われる。

## 要 約

3年間にわたる本研究において、初年度に遺伝相談の現況と将来のあり方を検討し、そのパイロット・スタディにより、遺伝相談システムの編成と普及の可能性を検討し、それにもとずき厚生省の家族計画特別相談事業の基礎となる資料を提供することができた。

- 1) 遺伝相談を行っている機関もしくは施設は、昭和49年末7ヶ所が発足したのが、51年度末には47ヶ所に増加し、いずれもこの研究班のカウンセラー研修に参加した医師67名により運営されるに至った。
- 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され、予算計上の結果、パラメディカル・スタッフの研修、関連施設の関係者のセミナーを完了し、母子センターの建築の完成を待つのみとなった。(52年秋の予定)これは大都市における遺伝相談システムの一つのモデルと考えられる。

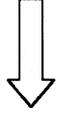
また神奈川県では、松井一郎氏が母子健康管理システムのパイロット・スタディを逗子市で行い、兵庫県では玉木健雄氏が地区ブロック別の巡回方式の管理システムを立て、両者ともその中に遺伝相談を位置づけている。

- 3) カウンセラーに提供した遺伝相談資料は80種を越え、カウンセラーの研修により検討し、また要望により、大倉・半田両班員の共著で「プリンシパル遺伝相談」を出版した。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—パラメディカルのために」を、一般の啓蒙のために「人間社会と遺伝学」を出版した。

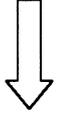
- 4) 染色体, 代謝異常, 血液型ならびに特殊血清型検索のネットワーク編成の見通しが確認され, この具体的な運営の基本に, 関係者に遺伝相談の知識の普及が必要なことが判明した。これにはそれぞれの部門の研究会を活用すると効果があげられる。
- 5) 遺伝相談の社会の要望に対処するため, カウンセラーならびにパラメディカル・スタッフの教育もしくは研修, 遺伝相談に必要な情報の収集と提供, 一般大衆への啓蒙を柱としたセンターの設置が必要である。厚生省はこれらの必要性を認めて, 家族計画特別相談事業を発足させた。

## 文 献

- 1) 大倉興司 半田順俊(1976), プリンシパル遺伝相談 日本医事新報社
- 2) 半田順俊(1977), 家族計画特別相談事業について 日本医事新報 (第2760号 93-96)
- 3) 矢橋弘嗣(1977), 遺伝相談システムー大阪市におけるネットワーク心の通った運営をめざして 厚生福祉 1月29日号



**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

感染性疾患の対策がほぼ目的を達した現在,残された疾患は,遺伝性,先天性,体質性とよばれるもので,それらの疾患に関する研究に重点が向けられる一方,あわせてその対策にせまられている。特に先天性,遺伝性とよばれるものは,出生後に治療の効果のあるものは極めて少なく,たとえ効果があっても十分ではない。従って可能なかぎり,出生前の予防の対策が必要である。