

総 括 報 告

東京大学医学部

井 上 英 二

近年わが国では、医療水準の向上と公衆衛生の普及にともなう、感染症および乳児の栄養障害を主とする外因性の諸疾患が減少し、代って先天異常や、心身障害を生ずる小児・成人の慢性疾患が医学と医療の当面の課題となっている。

これらの先天異常や小児・成人の慢性疾患の中には、遺伝的要因が多少とも関与して発病するものが少なくない。そこで、目覚ましい進歩をとげた人類遺伝学の成果と知識を応用し、これらの心身障害の発生を予防するという最終的な目標を達成することを目的として、昭和49年より、前後二期にわたる厚生省心身障害研究遺伝研究班が組織され、昭和54年度に至るまで継続的に協同研究を行なった。

昭和54年度は、その第二期の研究班の最終年度に相当する。ここに至る間には、当然のことながら、研究組織、研究課題、研究分担者、研究協力者等に年度毎に変更が加えられたが、一方6年間を通じて以下のような一貫した研究方針を堅持したことも、忘れてはならない事実である。

すなわち、

1. この研究は、将来の国民の健康水準の維持向上に資するため、遺伝的要因が関与する疾患を予防するという目的をもった応用研究である。
2. しかしながら、これはアカデミックな研究を軽視することを意味するものではなく、純粹の基礎研究と単なる応用研究の中間に位するものも重視する。
3. 研究の対象である心身障害は主として慢性の疾患であり、かつ、次の世代における発生の予防が必要である。従って、その対策は当然長期にわたるものであり、そのための恒久的な研究体制が不可欠であるが、この種の恒久的な研究体制は存在しない現在、これが将来実現されることを期待し、これに移行できるようなプログラムによって研究を行なう。

いうまでもなく、遺伝的要因が関与する先天異常や小児・成人の慢性疾患に

は数多くの臨床形態があり、そのおのおのについては、個別の研究者がそれぞれ研究を進めている。このような疾患の大群について、とくに研究班を組織して協同研究を行なう理由は、これらの諸疾患に共通な遺伝機構は比較的少数であり、従って遺伝機構別に疾患群をまとめて研究対象とすることにより、確固たる根拠の上に立ってその病因の解明、治療、予防を行なうことが可能となるということである。事実、昭和52年度より国民へのサービスとして開始された遺伝相談事業および先天性代謝異常スクリーニングは、主として本研究班の成果を基礎として実行に移されたものである。

昭和54年度の研究班は、心身障害の発生防止に関する総合的研究の中で、モニタリングに関する研究班が独立したことにより、次の三つの分科会によって構成された。各分科会の研究課題（副課題）および研究目標の概略は以下の通りである。

1. 遺伝相談の運営普及ならびに水準向上に関する研究

この分科会では、現に実行に移されている遺伝相談事業を支持するために必要とされる研究を行なうことを主な目的としている。

2. 遺伝性疾患の診断に関する研究

ここでは第1の遺伝機構である単一遺伝子の変異による疾患のうち、現に実行に移されている新生児スクリーニングを研究面から支持し、一方将来治療可能となると期待される先天性代謝異常についての協同研究を行なう。

3. 遺伝性疾患の成因と診断に関する研究

のこる遺伝機構である染色体異常および複雑な遺伝的要因による諸疾患についての協同研究を行なう。これらの中の少なくとも一部については、将来その発生を予防するためのシステムを実現することが可能であると期待される。

各副課題を構成する細分課題とその研究を担当した分担研究者（班員）およびそれらの研究成果は、以下の分科会報告に盛られており、目次によってその構成を知ることができる。巻末には研究班総会、各分科会等の議事録、および本年度の研究班員名簿を掲載した。ここに掲げられた役員、班員、研究協力者は何れもわが国における第一級の研究者であり、この研究者たちの密接な協同研究によって、心身障害の発生予防という終局的目標に向って大きく飛躍する

ことができたと信じている。それとともに、いまだ恒久的予防組織が確立されない現在、今後の成果をさらに国民の為に用いる方策を充実しなければならぬことを痛感するものである。

今後の研究の進め方について、各分担者より提案された課題を整理すると、以下の通りである。

副課題1 遺伝相談例の追跡調査，面接技術の心理学的検討，レジストリー，遺伝衛生研究所の設立。

副課題2 出生前診断サービスとアフターケアの充実，培養細胞を用いた先天性代謝異常症診断の開発と応用，先天性代謝異常症の発症予防のための開発的研究の推進，ヒトの培養変異細胞を集中管理しこれを診断に用いるための細胞バンクの設立。

副課題3 遺伝性疾患の疫学的研究の推進，染色体異常診断のための細胞遺伝学の手法の開発と普及，多因子病の解析の推進。

以上の提案に基き、幹事会で、今後推進すべき研究課題および事項とされた項目は以下の通りである。

1. 細胞バンクの設立

染色体異常症および先天性代謝異常症の罹患者などから採取した皮膚線維芽細胞，淋巴球等の培養細胞を冷凍の上集中管理し，必要に応じて検査機関に提供する中央機関である。このような培養変異細胞は，たとえ罹患者の死亡後であっても診断に用いられるから，新たな症例の診断や遺伝相談などのための確実な根拠を提供することができる。また2種の培養細胞を用いる相補性テストによって，臨床症状からは区別できない疾患の鑑別診断に用いられ，その結果は症状の進行の防止，予後の判定などに用いられる。さらに，資料採取後に開発された新しい手法を用いることによって，確実な再診断を行なうことができる。将来の発症予防のための基礎的研究の目的に用いられることはいうまでもない。これらの疾患は通常頻度が低いから以上のような目的をもった研究は，集中管理を行なうことによって研究活動を体系化すれば可能となるが，各研究者が別個に行なうことは，設備，費用，労力，効果，培養細胞が失われる危険性などを考慮すればきわめて困難である。事実，現在我が国において培養変異

細胞の冷凍保存を行なっている研究者はきわめて少ないが、アメリカ合衆国およびカナダでは、すでに細胞バンクが設立され、多大の成果を上げている。我が国においても、このような目的をもった細胞バンクの設立は急務である（細分課題9参照）。

2. 出生前診断サービスの充実

未だ治療法が開発されていない重症の先天性代謝異常症または染色体異常症の出生の危険率が高い妊婦に対して、出生前診断サービスを提供することは、これが、将来の出生前治療の開発に導く以前の段階での過渡的な対策であるとはいえ、各国で広く行なわれているサービスである。これを行なうためには、確実でかつ安全な手法が確立されなければならない、担当者の養成や出生児の追跡をふくんだ手法の水準の向上とサービスの充実を計ることが必要である。

3. 診断法および発症予防法の開発

先天性代謝異常症の生化学的診断法や、染色体異常症の細胞学的診断法の開発、並びに先天性代謝異常症の発症予防法の開発とそれらの応用は、遺伝性疾患の予防に導く実り多い研究課題であり、今後はこれらの研究の推進に一そう配慮しなければならない。

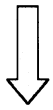
4. 遺伝性疾患の疫学的研究と、その成因に関する研究の推進

染色体異常症、多因子病などは、一方ではこれらの発生に係わる環境要因の同定を目的とした疫学的研究を推進しなければならないが、その基礎はこれらの諸疾患の成因についての研究である。心身障害の予防は長期にわたる絶え間ない努力が必要であって、将来の国民の健康水準の維持・向上を目標として、この研究を推進する必要がある。

5 遺伝性疾患または正常変異の保有者とその家族に 対するケアのトータル・システム化

遺伝的変異は必ずしも社会生活に重大な支障を生ずるとは限らないにもかかわらず、罹患者、正常変異の保有者、およびその家族が蒙る物質的・精神

的負担はきわめて大きいのが現状である。正しい知識の普及，症状の進行を防止する対策，例えばレジスターなどによって自らの健康を可能な限り自らで守るために個人健康情報を安全でかつ確実に保有する方法，などを含めた新しいトータル・システムの研究を開始しなければならない。近い将来には，日本学術会議会長より内閣総理大臣宛勸告書（昭和49年11月20付）にのべられている遺伝衛生研究所の実現を強く望むものである。



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



近年わが国では、医療水準の向上と公衆衛生の普及にともなって、感染症および乳児の栄養障害を主とする外因性の諸疾患が減少し、代って先天異常や、心身障害を生ずる小児・成人の慢性疾患が医学と医療の当面の課題となっている。これらの先天異常や小児・成人の慢性疾患の中には、遺伝的要因が多少とも関与して発病するものが少なくない。そこで、目覚ましい進歩をとげた人類遺伝学の成果と知識を応用し、これらの心身障害の発生を予防するという最終的な目標を達成することを目的として、昭和 49 年より、前後二期にわたる厚生省心身障害研究遺伝研究班が組織され、昭和 54 年度に至るまで継続的に協同研究を行なった。

昭和 54 年度は、その第二期の研究班の最終年度に相当する。ここに至る間には、当然のことながら、研究組織、研究課題、研究分担者、研究協力者等に年度毎に変更が加えられたが、一方 6 年間を通じて以下のような一貫した研究方針を堅持したことも、忘れてはならない事実である。