7・7　保因者検索の現況

名古屋市立大学医学部小児科
和　田　義　郎
杉　山　幸八郎

研　究　目　的

最近の先天性代謝異常症の診断法の進歩やガスリー法の普及に伴い患者数は増加し遺伝相談や保因者検索の重要性が改めて認識されはじめている。しかし保因者検索法についてはこれ迄に多くの方法が考案され発表されてきたにも不拘，各々へ方法に対する信頼度がどれ程か，または臨床的評価が如何であるか明らかにし得ないのが現状である。

これ迄の保因者検索の開発状況について整理すると共に昭和５４年度より筆者らが導入したマイクロコンピューターを利用した患者と保因者診断法について実際の症例を通してその評価を試みた。

研究対象および方法

保因者検索法についてはMcKusickのカタログとBirth Defectの集計を参考とし，１９６０年代以降１９８０年初頭までのものについては筆者らの文献的調査結果を加えた。

研　究　成　績

これ迄に発表された先天性代謝異常症保因者検索法については疾患を検体（血液成分，毛髪，皮膚線維芽細胞など）別に分類して呈示した。

実際の症例としてHunter　症候群の患児がマイクロコンピューターを利用した検索によって診断され家族的検索が行われた経過についてスライドで示す。

考　　按

信頼し得る保因者検索法の確立により保因者情報が蓄積されれば今後の遺伝相談に大きな効果をもたらすことが予想される。しかし現実には保因者検索法

について客観的評価は殆んどなされて居ないので"確立"という状態からは程遠いと云わねばならない。保因者と診断し得たという報告はあっても保因者ではないと断定し得た報告が無い故である。従って現状で保因者情報蒐集の具体的方策を論じることは時期尚早との立場から，これ迄報告された方法を整理し紹介するに留めた。

今後多数の疾患について多数の症例を基にした尨大なデータが蓄積されることになればコンピューターを導入した整理或いは診断が可能且つ必要になると思われる。先天奇形や症候群の検索に用いるだけでなく先天性代謝異常症の分野でもその応用は積極的に考えられるべきであろう。

要　　約

現代の医学的趨勢の中にあって遺伝相談や出生前診断は障害児発生予防の点からますます重要性の増す分野と考えられる。そのためには信頼性ある保因者検索法が必須の条件となるが現状では方法論的な検討の段階に止って保因者情報の信頼性を云々出来るまでに至っていないことを反省し，早急に優れた方法が開発されることに努力を傾注すべきであると考えた。その前提として今回はこれ迄に発表された検索法のすべてを整理して呈した。

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

要約

現代の医学的趨勢の中にあって遺伝相談や出生前診断は障害児発生予防の点からますます重要性の増す分野と考えられる。そのためには信頼性ある保因者検索法が必須の条件となるが現状では方法論的な検討の段階に止って保因者情報の信頼性を云々出来るまでに至っていないことを反省し,早急に優れた方法が開発されることに努力を傾注すべきであると考えた。その前提として今回はこれ迄に発表された検索法のすべてを整理して呈した。