

議 事 録

研究班総会議事録

日 時 昭和55年2月9日(土) 9:30-18:00
場 所 一つ橋学会館

出席者 井上英二(主任研究者), 井関尚栄, 高原滋夫, 田中克己(以上評価委員), 半田順俊, 松永英, 北川照男, 和田義郎(以上幹事), 笠原俊行, 山形佳伸(代理大倉興司), 大倉興司, 須川侑, 多田啓也, 大浦敏明(代理北川照男), 美甘和哉, 中込弥男, 福山幸夫(以上分担研究者), 荻田幸雄, 松本雅彦, 大沢真木子, 落合恵久子, 今泉洋子, 藤木慶子, 浅香昭雄, 朴京淑(以上研究協力者およびオブザーバー), 稲葉博(厚生省母子衛生課), 津田威(経理担当者), 清水郁子(事務担当)

議 事

以下のプログラムに従って, 昭和52~54年度の研究成果の概要が報告され, 今後の研究方針をふくむ討議が行なわれた。

プ ロ グ ラ ム

- 9:30 班長挨拶 井上英二
副課題1 遺伝相談の運営, 普及ならびに水準向上
司会 半田順俊
- 9:40 遺伝相談の効果判定
笠原俊行(大阪市立母子センター産婦)
- 10:00 遺伝相談面接技術の水準向上
山形佳伸(愛媛大小児)代理大倉興司
- 10:20 臨床遺伝学資料の蓄積と保存
半田順俊(和歌山医大解剖)
- 10:40 地域遺伝相談事業とそのネットワーク
大倉興司(東京医歯大人類遺伝)
- 11:00 副課題1のまとめ
半田順俊(和歌山医大解剖)
- 11:20 討論

11:40 事務連絡

12:00 昼食

副課題2 遺伝性代謝疾患の診断に関する研究

司会 北川照男

13:00 先天性代謝異常症の出生前診断の精度向上に関する研究

北川照男(日大小児)

13:20 出生前診断児の長期追跡調査

須川 侑(大阪市大産婦)

13:40 先天性代謝異常症罹患者および保因者の診断法に関する研究

和田義郎(名市大小児)

14:00 先天性代謝異常症の発症予防に関する開発的研究

多田啓也(東北大小児)

14:20 細胞バンクの設立と運営に関する研究

大浦敏明(大阪市立小児保健センター)

代理北川照男

14:40 副課題2のまとめ 北川照男(日大小児)

15:00 討論

15:20 休憩

副課題3 遺伝性疾患の成因と診断に関する研究

司会 松永 英

15:40 染色体異常の成因に関する研究

美甘和哉(旭川医大生物)

16:00 染色体異常症の診断の精度向上に関する研究

中込弥男(遺伝研人類遺伝)

16:20 先天異常の成因に関する遺伝疫学的研究

松永 英(遺伝研人類遺伝)

16:40 多因子病の成因に関する双生児研究

井上英二(東大脳研)

17:00 多因子病の成因に関する家系研究

福山幸夫(女子医大小児)

17:20 副課題3のまとめ 松永 英(遺伝研人類遺伝)
17:40 討論
18:00 閉会

第1回幹事会議事録

日時 昭和54年5月14日(月) 15:00-18:00

場所 学士会館

出席者 井上英二(主任研究者), 半田順俊, 北川照男, 和田義郎, 松永英
(以上幹事), 中谷比呂樹(厚生省母子衛生課), 浅香昭雄(記録)

議事

1. 中谷より, 昭和54年度の研究班編成と運営についての方針がのべられた。
2. 本研究班の編成について審議し, 副課題, 細分課題, 幹事, 研究分担者, 研究協力者, 評価委員, 監事, 経理事務担当者が決定された。
3. 予算案について審議し, 修正の上決定された。
4. モニタリング班の編成に関する意見がのべられた。

第2回幹事会議事録

日時 昭和55年2月9日(土) 18:00-19:00

場所 一つ橋学士会館

出席者 井上英二(主任研究者), 北川照男, 和田義郎, 松永英(以上幹事)
稲葉博(厚生省母子衛生課), 浅香昭雄(記録)

議事

昭和52-54年度の成果を基礎とし, 今後の研究の進め方について審議された(詳細は総括報告参照)。

評価委員会議事録

日時 昭和55年2月9日(土) 18:00-19:00

場所 一つ橋学士会館

出席者 井関尚栄, 高原滋夫, 田中克己(以上評価委員)

議 事

研究班総会における研究成果について審議し、以下の意見を提出することとした。

本研究班は必身障害の予防について先天代謝異常、遺伝性疾患ならびに遺伝相談の三つの分野にわたり研究を進められ、過去三年間の成果はまことに顕著と認められ、実地への応用も大いに期待できます。しかしながら、心身障害の成因は多岐にわたりますので、それらすべてについて診断、治療の方法を明らかにするには三年間は余りにも短かすぎると考えます。今後何等かの形でこの方面の研究が続けられますことを望みます。

副 課 題 1

細分課題1, 2, 3, 4 分担研究者会議

日 時 昭和54年5月14日

場 所 東京医科歯科大学

出席者 半田順俊, 大倉興司, 山形佳伸, 笠原俊行(以上分担研究者) 生田恵子, 吉岡章, 古屋光太郎, 所 敏(以上研究協力者), 宮下力, 新井一夫 田中倬, 松田健史, 吉村伸子, 山本晴康, 岡安勇, 宮崎綾子, 山県公子(以上オブザーバー)

議 事

1. 前年度までの経過を細分課題毎に報告を行なった。
2. 細分課題毎に本年度の研究の方針を説明、具体的方法を検討した。
3. 特に本年度はまとめについて、副課題として総合的な結論を導くよう意志の統一をはかり、3年間の結果をふまえて将来に向けての構想を拡大する旨を了承した。

細分課題1, 2, 3, 4 合同会議

日 時 昭和54年11月4日

場 所 主婦会館

出席者 半田順俊, 大倉興司, 笠原俊行, 山形佳伸(以上分担研究者), 矢橋弘嗣, 長瀬秀雄, 生田恵子, 吉田章, 荒島真一郎, 野本直記, 片野隆司, 貞森直樹(以上研究協力者), 宮下力, 大沢真木子, 伊藤弘祐, 岡愛子, 長

谷川佳以子，宮川多津子，落合恵久子，吉村伸子，安部正雄，松田健史，母里啓子，新井一夫，山口正志，中原俊隆，山本晴康，青木菊麿，末原則幸，橋本知子（以上オブザーバー）

議 事

1. 3年度にわたる各細分課題の成果をふまえ，まとめてゆく方向について検討を行なった。
2. 特に細分課題3および4については，地域遺伝相談を現在行ない，あるいは計画中の機関からオブザーバーとして出席を求め，本研究班として行なった調査研究の結果について意見を求め，特に地域保健の立場からの遺伝相談の組織化についての問題点の討議を行なった。
3. また，府県と政令指定都市および東京都と特別区との関係は極めて複雑なため，組織化のための調整に関し検討した。

細分課題1・2合同会議

日 時 昭和54年11月4日

場 所 主婦会館

出席者 笠原俊行，山形佳伸，半田順俊，大倉興司（以上分担研究者），中村徹，吉岡章，荒島真一郎，片野隆司，矢橋弘嗣，長瀬秀雄，生田恵子（以上研究協力者），宮下力，小島公子，宮崎綾子，安部正雄，大沢真木子，伊東弘祐，宮川多津子（以上オブザーバー）

議 事

1. 細分課題1のアンケート調査および細分課題2の心理テストの進行状況を報告し，かつ部分的集計結果を報告した。
2. 集計結果につきそれぞれ検討を行ない，さらに積極的に現在のまま調査を続け，例数の増加に努力することを確認した。
3. 心理テストについては，心理学者の協力の必要性を認め，本研究に関心をもち，協力しうる心理学者を至急求めることとした。
4. 特に心理テストでの問題点として，遺伝相談の前後の遺伝相談による心理状態（不安度）の変化と，疾患の予後等を知ったための変化の区別しがたいことが指摘され，これを分離して判定しうる方法を見出す必要が強く

指摘され、今後の課題とすることとした。

細分課題3・4合同会議

日時 昭和54年11月5日

場所 主婦会館

出席者 半田順俊，大倉興司，山形佳伸（以上分担研究者），矢橋弘嗣，長瀬秀雄，生田恵子，吉岡章，荒島真一郎，中村徹，片野隆司（以上研究協力者）宮下力，田中倬，伊東弘祐，新井一夫，松田健史，母里啓子，吉村伸子，近泰男，岡安勇，宮崎綾子，小島公子，山本和子，福下公子，原沢勇，山本晴康（以上オブザーバー）

議事

1. 細分課題3に関し、臨床遺伝学的な資料、情報の組織的、恒久的な収集保存が、現在の医学研究機関等で可能か否かを検討し、ほぼその可能性がないと思われるに至り、その対策を検討した。
2. 同じく細分課題3において行なった文献収集を今後どのように継続し、かつ文献リストを刊行してゆくかを検討した。
3. 細分課題4に関しては、東京都町田市の町田保健所における遺伝相談の需要に関する基礎調査を昭和55年5月末まで現在のまま継続し、1年間の成績を求めることとした。
4. 同じく、地域遺伝相談ネットワークに関しては、地方自治体関係者の協力を求め、また、専門カウンセラーと連携し、本研究の終了後もさらに検討を加えつつ、具体的に組織してゆくことを確認した。
5. 細分課題3および4は、論理的あるいは概論的には組織化は考えられるが、具体的には解決すべき問題が多く、詳細にわたった検討は今後かなり長期にわたって行なわれなければ解決できぬので、研究の継続を厚生省に強く要望することとした。

副課題2

細分課題5, 7, 8合同会議

日時 昭和55年2月8日

場 所 東京ステーションホテル（東京都千代田区）

出席者 高原慈夫（評価委員），北川照男，和田義郎（以上幹事），多田啓也（以上分担研究者），戴内百治，青木菊麿，鈴木義之，中村了正，楠智一，松田一郎，荻田善一，大浦敏明

議 事

1. 先天性代謝異常症の出生前診断の精度は著しく向上したが，なお信頼度の高い診断法の開発が必要であるとの意見が多かった。
2. 遺伝相談事業の普及に伴って，信頼度の高い保因者診断法の確立が必要であり，特に，現在公費によって新生児マス・スクリーニングが行われている先天性代謝異常症の保因者診断法を確立する必要があるとの意見が提出された。
3. 先天性代謝異常症の発症予防の開発的研究については，診断と治療法に関する新しい方法を開発する必要があるとの意見が多かった。
4. 来年度は厚生省心身障害研究計画の一部に手なおしが加えられる予定であるとの厚生技官の発言があったが，遺伝性疾患の診断に関する研究は重要であり，今後も継続して研究を行なうことができるように配慮して欲しいとの希望が述べられた。
5. 54年度の業績発表が次のようなプログラムで行われ，活発な討議がなされた。

I 先天性代謝異常症の発症予防に関する開発的研究

司会 多田啓也

1. アルカリホスファターゼ抗体の作製，低ホスファターゼ症研究への応用
崎山武志，北川照男（日大・児）
2. 培養リンパ球を用いてのASA合成酵素測定法
松田一郎（熊大・児）
3. 先天性代謝異常症の酵素療法の開発
高田五郎，多田啓也（東北大・児）
4. 毛根による先天性代謝異常症とその保因者診断法に関する研究
荻田善一（富山医薬大・病態生化学）

II 光天性代謝異常症の出生前診断の精度向上に関する研究

司会 北川照男

1. ライソゾーム病の出生前診断における基質並びに羊水細胞培養条件に関する研究

大和田操, 北川照男(日大・児)

2. Hunter 症候群における酵素学的異常に関する研究

豊 徹, 藪内百治(阪大・児)

3. 銅の微量測定法の検討と kinky hair disease の出生前診断に関する研究

青木菊麿(慈大・児)

4. MKHDの早期診断と出生前診断

矢崎信, 和田義郎(名市大・児)

5. 単一細胞内酵素測定による出生前診断の試み

鈴木義之(東大・児)

6. メチレンテトラヒドロ還元酵素欠損症並びにメチルマロン酸血症の出生前診断

多田啓也(東北大・児)

III 先天性代謝異常症の罹患者および保因者の診断に関する研究

司会 和田義郎

1. 先天性チロジン血症の診断

中村了正(筑波大・児)

2. ヒスチジン血症の保因者診断について

衣笠昭彦, 太田倫夫, 楠智一(京都府立
医大・児)

3. ヒスチジン血症における heterogeneity について

長谷豊, 大浦敏明(大阪府立小児保健セ
ンター)

4. ヒスチジン血症, 皮膚ヒスチダーゼと尿中 FIGLU

松田一郎(熊大・児)

5. Multiple sulfatase 欠損症の保因者診断法に関する研究

衛藤義勝, 青木菊麿(慈大・児)

6. 肝 phosphorylase kinase 欠損症におけるリンパ球および赤血球酵素について

乾 幸治, 藪内百治 (阪大・児)

7. 保因者検索の現況

杉山幸八郎, 和田義郎 (名市大・児)

細 分 課 題 6

日 時 昭和55年2月8日

場 所 東京ステーションホテル (東京都千代田区)

出席者 須川侑 (分担研究者), 多田啓也, 八神喜昭, 北川照男 (以上研究協力者)

議 事

染色体異常症, 並びに先天性代謝異常症の出生前診断の現状と, 羊水穿刺が施行され, 正常と診断された児の長期追跡調査成績が報告された。また, 正常と診断されたが, 出生後に異常であることが明かとなった症例が, 先天性代謝異常症の出生前診断児に少数例であるが存在することが報告された。しかし, そのうちの診断率は高く, 93%以上であることが明かにされた。この調査成績から出生診断の安全性と信頼性が改めて確認されたが, 一層安全性と精度を高めるように注意してこれを施行する必要があることが指摘された。

細 分 課 題 9

日 時 昭和55年2月8日

場 所 東京ステーションホテル (東京都千代田区)

出席者 大浦敏明 (分担研究者), 北川照男, 多田啓也, 和田義郎, 松田一郎 (以上研究協力者)

議 事

変異遺伝子をもつヒトの培養細胞の保存施設, いわゆる細胞バンクの設立の有用性が討議され, 欧米諸国の細胞バンクの活動状況, 運営方法が紹介された。そして, わが国でこれを設立した場合, 適切と考えられる細胞バンク

の規模，設立のための費用，運営費と運営方法の概要が討議され，早急にその設立が必要であるとの結論が提出された。

副 課 題 3

細分課題10, 11, 12 合同会議

日 時 昭和55年2月8日

場 所 学士会館分館 東京都文京区本郷

出席者 井上英二（主任研究者），松永英，美甘和哉，中込弥男（以上分担研究者），佐々木本道，佐々木正夫，竹下研三，山本正治代理の渡辺徹一，阿波章夫，阿部達生，日暮真，黒木良和（以上研究協力者），上口勇次郎，安積順一，藺田精昭，谷脇雅史（以上オブザーバー）

議 事

1. 主任研究者より，各分担研究課題に関連して，心身障害予防のために厚生省に対して提言できることがあれば，これをまとめて欲しい旨発言があった。出席者全員で協議した結果，細分課題10，11，12の研究は，いずれも先天異常の予防のための基礎になるものであるから，これが今後にも継続されるよう強く要望された。
2. 分担研究者並びに研究協力者から，昭和54年度の研究業績の報告がなされ，これに対して活発な討論が交された。

細分課題13, 14 合同会議議事録

日 時 昭和55年2月8日（金） 12：00－16：00

場 所 学士会館分館

出席者 井上英二，福山幸夫（以上分担研究者），松井一郎，今泉洋子，高尾篤良，中島章（代理藤木慶子）（以上研究協力者），大沢真木子，落合恵久子，浅香昭雄，朴京淑（以上オブザーバー）

議 事

1. 井上より，多因子病についてその異種性や成因に関する有用な資料が家系研究，ふたご研究よりえられる可能性がのべられた。ついでふたごレジスターの進捗状況が報告され，とくにこれを用いた前向き研究は理想的な

方法であることがのべられた。

2. 松井より，神奈川県におけるふたごレジスターの運用状況とこども医療センターとの記録連結についての成果が報告された。
3. 今泉より，厚生省統計情報部の「昭和50年度人口動態社会経済面調査，複産」の分析結果が報告された。
4. 高尾より，先天性心奇形といくつかの遺伝マーカーとの関連についての研究が報告された。
5. 福山より，特発性ウィルス動脈輪閉塞症の家系分析（大沢），脳性巨人症の頭蓋計測分析（落合）の報告がなされた。
6. 中島（藤木）より，屈折異常（近視）の家系分析が報告された。