

## 遺伝相談とそのシステム化に関する 研究グループのまとめ

分担研究者 坂元正一

研究協力者	竹村 喬	北川照男	外村 晶
	松永 英	千代豪昭	末原則幸
	竺原俊行	荒島真一郎	長瀬秀雄
	松井一郎	青木菊磨	片野隆司
	高島敬忠	横山 宏	玉木健雄
	田中 倬	和田義郎	楠 智一
	一色 玄	折居忠夫	神保利春
	鈴森 薫	荻田幸雄	佐藤孝道
	藤木典生	笠原 嘉	

遺伝相談は、心身障害対策の一つの要として位置づけられる必要があり、遺伝相談と心身障害対策のこの有機的関連性は、遺伝相談にとっても、また、心身障害対策自体にとっても欠くことは出来ない。近年、遺伝相談は、国民や医療に直接従事する人々のみならず、心身障害関連事業従事者をはじめ地方自治体でも広く関心を持たれるようになってきているが、その理解は、なお不十分であり、また、誤解されている部分も少くない。遺伝相談と心身障害対策の有機的関連性は、遺伝相談に対する関係者の正しい理解が基礎になることは、言をまたない。しかし、遺伝相談に直接関与する人々の間ですら、いくつかの重要な問題についてのコンセンサスがなお、不十分であるのが、現状といえる。

本研究班は、遺伝相談に関与する広い領域の研究者によって構成されており、昨年度から、遺伝相談ネットワークのあり方を全国・地域レベルで検討、また、遺伝相談に必要な基礎的知識の整理、遺伝相談にかかわる諸問題の検討をすすめてきた。昨年度、その一部分を報告したが、本年度は、更にコンセンサスを得るための研究と討議を行った。また、来年度、先天異常モニタリング班で作成する「遺伝相談ガイドブック」に、これらの研究と討議を集約すべく、その目次と整理すべき問題点を討議した。この「遺伝相談ガイドブック」作成は、遺伝相談に関与する人々の遺伝相談に対する正しい理解の基礎となるばかりでなく、遺伝相談と心身障害対策の有機的関連性のあり方を示す資料として、将来の厚生行政、心身障害対策を検討するうえで欠くことのできないものとなる。

以上のような視点から、本年度解明した点をまとめると、次のようになる。

(1) 遺伝相談の現状を把握するために、昨年度の自治体を対象とした調査につづき、本年度は、遺伝相談を行っている施設に対するアンケート調査を行った。調査の対象とした52施設中35施設から回答が得られた（回答率67.3%）。うち、定期的に遺伝相談を実施しているところは、15施設（2施設は毎日）で、他は不定期であった。実施上の問題点としては、スタッフ不足、検査が不十分、などがあげられ、ネットワークの必要性（システム化の不備、研修、文献などの不足）に関する指摘もあった。また、ネットワークが作られれば、「協力する」と答えた施設は、85.7%、「利用する」と答えた施設は、94.3%にもほり、ネットワークの早急な実現の必要性が示唆された。ネットワークの規模としては、ナショナル及びブロック別のセンターを望む意見が多かった。

また、ブロック別センターの機能として、単なる相談だけではなく、高度の検査ができ、研修の場があり、情報資料の中核であるべきだという意見が多く寄せられた。

(2) アンケート調査の結果をふまえ、ブロック別センターのあり方について討議し、次のような点がまとめられた。① ブロック別センターは、各府県単位を基礎とし、既存の施設（大学・病院等）を利用するのも一つの方法である。② ブロック別センターのあり方は、地域（都市部か、僻地部かなど）により異なる。③ その企画には、府県衛生部等行政の参加、援助が必要である。④ブロック別センターでは、単なる相談にとどまらず、高度の検査、研修、情報、資料の蒐集、研究が行われる必要がある。

(3) 遺伝相談が国民に密着した形で適正かつ円滑に行われるには、カウンセラーの数を増すだけではなく、臨床各科や人類遺伝学の専門家をはじめ、パラメディカルスタッフとの有機的な協力体制が必要で、カウンセラーの養成とならび、パラメディカルスタッフの研修が望まれる。現在、行政の援助をうけてパラメディカルスタッフの研修が行われているのは、19地区にすぎない。

(4) 地域遺伝相談のシステムは、地域の実情により異なり、一率に考えることはできない。類型化すれば、札幌、大阪などの都市型システム、離島の多い地区などでの巡回システム、愛媛県などのようにセンターから数ヵ所のサテライトにカウンセラーが定期的に出張して遺伝相談を行うセンター・サテライトシステムなどに分けて検討することができる。

(5) 正確な診断と、病像の理解は、遺伝相談の第一歩と言える。特に複雑多岐にわたる先天奇形症候群や、代謝異常では、しばしば診断自体が難しい場合が多い。奇形症候群については、特有な異常形質、2,000余種をキーワードとし、約600種の症候群をコンピュータによる対話型検索方法で診断する方法を開発した。同時に、類種の疾患について prospective な検討を行い、良好な成績を得た。一方、代謝異常では、高フェニールアラニン血症を示す9種の疾患について、その診断過程を食事療法との関連で検討した。また、Hunter 症候群の毛根による保因者診断を64名に対し行い、良好な成績を得た。さらに VB<sub>12</sub> 不応性メチルマロン酸尿症については、その保因者診断の可能性を、また、カプトガニレクテンを用いたシアル酸尿の検出方法などについても検討を加えた。

(6) 遺伝相談における胎児診断の役割、適応について東大、名古屋市立大学、大阪市立大学などの症例に基づいて検討し、問題点を明らかにした。また、羊水穿刺、培養の技術的問題についても検討し、ガイドブック作成にあたって検討すべき各大学毎の相異点を整理した。

(7) 相談者と相談医の対話過程が中心的な位置を占める遺伝相談では、相談者のその後の実際の意志決定状況を知るための追跡調査が重要である。今回は、遺伝相談後、1ヵ月以内にアンケートによる追跡調査を行い、99例の回答（回答率46.3%）を得たが、ハイリスクと考えられる群では、遺伝相談の結果が、正確に受けとめられていることが示唆された。相談者の理解に関するこの成績は、先に行った調査と比べ、改善しており、啓蒙教育の重要性が明らかとなった。

(8) 医療従事者計 915 名に対し、出生前診断及び人工妊娠中絶に対する意識調査を行い、その問題点を検討した。

(9) 遺伝相談に関する情報を正確かつ能率的に、さらに低費用で管理する目的で、マイクロコンピュータを用いたプログラムを開発した。

(10) ガスリーテストによって先天代謝異常症が発見された症例29例中、特に両親の転居によって途中で他の医療機関で治療をうけることになった9症例について検討し、長期的な管理を必要とする先天代謝異常症の取り扱い上の問題点を検討した。

(11) 胎児診断 475 例について、ダウン症の再発危険率を検討した。この結果、ダウン症の再発には、母年齢がリスク因子として関与することが明らかとなった。

(12) 来年度作成予定の「遺伝相談ガイドブック」の内容骨子を以下のとおりとした。

### 遺 伝 相 談 ガ イ ド ブ ッ ク 目 次

目 次	内 容
序	本書の目的
I. 遺伝相談とは	遺伝相談の定義（広義・狭義両方触れる）・ 意義・歴史・現状，人類遺伝学，集団遺伝学， 臨床とのかかわりあい，カウンセラーの資 格
II. 人類遺伝の基礎知識	用語の説明も含む
III. 遺伝相談のすすめ方	
A. 遺伝相談のすすめ方	全体のながれ，手順，面接技術
B. 家系図のとり方	
C. 診断の確定，保因者診断	遺伝的異質性，Phenocopy の問題も含める
D. 危険率の推定	
1. 概論	理論的及び経験的危険率の概略
2. 遺伝法則に従う疾患	
a. 常染色体性優性	浸透率も含む
b. 常染色体性劣性	

目次	内容
<ul style="list-style-type: none"> <li>c. 伴性 (X連鎖) 劣性</li> <li>3. 不規則な遺伝をする疾患 (多因子遺伝)</li> <li>4. 染色体異常</li> <li>5. 突然変異</li> <li>E. 助言のあたえ方</li>   <li>1. 概論</li> <li>2. 胎児診断</li> <li>3. 保因者の場合</li> <li>F. フォロー・アップ</li> <li>G. 遺伝相談に関する情報の整理保存 <ul style="list-style-type: none"> <li>1. カルテの記載法まとめ方</li> <li>2. 情報の整理</li> </ul> </li> </ul>	<p>危険率推定後の取り扱い。胎児診断にも触れる。</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>IV. 遺伝相談の実際 <ul style="list-style-type: none"> <li>A. 近親婚</li> <li>B. 染色体異常</li> <li>C. 先天代謝異常</li> <li>D. 奇形</li> <li>E. その他の疾患の遺伝相談 <ul style="list-style-type: none"> <li>1. 精神分裂病</li> <li>2. てんかん</li> <li>3. 知能障害</li> <li>4. 糖尿病</li> <li>5. 色盲・色弱</li> <li>6. 免疫不全</li> <li>7. 心疾患</li> </ul> </li> <li>F. 催奇形因子に関する相談</li> <li>G. 各科と遺伝相談</li> </ul> </li> </ul>	<p>各疾患の症状等については軽く触れるにとどめ、考え方と検索のすすめ方、遺伝相談のすすめ方を主な内容とする。</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>V. 胎児診断 <ul style="list-style-type: none"> <li>A. 概論</li>   <li>B. 染色体異常</li> <li>C. 先天代謝異常</li> <li>D. 奇形</li> </ul> </li> </ul>	<p>風疹，放射線等について。 項目だけをならべる。 方法，限界，誤診率などについて触れる。 血液が混入した場合についても触れる。催奇形因子も含める。</p>
<ul style="list-style-type: none"> <li>VI. 遺伝相談ネットワーク <ul style="list-style-type: none"> <li>A. 概論</li> <li>B. 全国のネットワーク</li> </ul> </li> </ul>	<p>行政とのかわりあい，スタッフの組み方</p>





## 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



遺伝相談は、心身障害対策の一つの要として位置づけられる必要があり、遺伝相談と心身障害対策のこの有機的関連性は、遺伝相談にとっても、また、心身障害対策自体にとっても欠くことは出来ない。近年、遺伝相談は、国民や医療に直接従事する人々のみならず、心身障害関連事業従事者をはじめ地方自治体でも広く関心を持たれるようになってきているが、その理解は、なお不十分であり、また、誤解されている部分も少ない。遺伝相談と心身障害対策の有機的関連性は、遺伝相談に対する関係者の正しい理解が基礎になることは、言をまたない。しかし、遺伝相談に直接関与する人々の間ですら、いくつかの重要な問題についてのコンセンサスがなお、不十分であるのが、現状といえる。

本研究班は、遺伝相談に関与する広い領域の研究者によって構成されており、昨年度から、遺伝相談ネットワークのあり方を全国・地域レベルで検討、また、遺伝相談に必要な基礎的知識の整理、遺伝相談にかかわる諸問題の検討をすすめてきた。昨年度、その一部分を報告したが、本年度は、更にコンセンサスを得るための研究と討議を行った。また、来年度、先天異常モニタリング班で作成する「遺伝相談ガイドブック」に、これらの研究と討議を集約すべく、その目次と整理すべき問題点を討議した。この「遺伝相談ガイドブック」作成は、遺伝相談に関与する人々の遺伝相談に対する正しい理解の基礎となるばかりでなく、遺伝相談と心身障害対策の有機的関連性のあり方を示す資料として、将来の厚生行政、心身障害対策を検討するうえで欠くことのできないものとなる。