

「遺伝相談の諸問題」班研究のまとめ

研究協力者代表 藤木 典生

研究協力者 松永 英 外村 晶 松井 一郎
和田 義郎 八神 喜昭 笠原 嘉

1. ま え が き

先天異常モニタリング研究班の中にあつて、心身障害発生予防の一方策としての遺伝相談をより有効に運営してゆくために、遺伝相談に派生しておこつてくるいろいろな問題点一例えば、資格、研修、また相談でえられる情報の収集、管理から、相談者の心的葛藤を含めた面接技術とその効果などについて、専門的あるいは総合的な立場から討議を進めてきた。本研究は3年のめどで進められ、3年目には遺伝相談ガイドブックとしてこれらの研究成果をもりこんで刊行される予定である。本年は班員のテーマのあらましについてここで総括的に報告し、その後、稿を改めて2～3班員から報告される。

2. 研究のあらまし

1) 遺伝相談の実態と追跡調査 (藤木, 真野)

昨年度は、これまで20年におよぶ遺伝相談の2,000例におよぶ自験例について、いろいろの角度から分析を行つて、人類遺伝学の知識をいかに有効に応用して、社会還元に資してきたかを報告してきた。前回の追跡調査は、相談後10年近くを経たから行つたため、その回答率は392例内81例(20.7%)と低かつた。今回は相談直後にアンケート用紙を手渡して、意志決定後(平均して1ヵ月以内)に記入直送するように依頼して214例中99例46.3%と回答率の改善をみとめたものの、真の意味の追跡調査として、患児再発の有無を知りえた症例はわずかで、やはり相談後少くとも5年を経過して再度調査する必要性を痛感した。しかし、相談者の意志決定については、われわれのアドバイスを正確に受けとめ、ハイリスクと考えられるものについては次代の生殖行動に適確に反映したと考えられた。これまでの相談者の考えが、必ずしも正鵠を得た正しい理解をしていたとは考えられなかつたが、前回の調査に比べて相談者の理解は、啓蒙教育の普及とともに、やや上昇したようにうけとめることができた。とはいふものの、やはり先天異常あるいは遺伝について誤解と偏見が多く、一層の啓蒙教育および相談医の研修の必要性を痛感した。

2) 先天異常あるいは出生前診断に関するヘルス・スタッフの意識調査 (藤木, 白井)

これまで、一般の人々あるいは遺伝相談をうけた人々の先天異常あるいは出生前診断をどのよううけとめているかを調査し、報告してきたが、誤解と偏見を解くための啓蒙活動が必要

であることを痛感した。そのためには遺伝相談に携わる医師あるいは保健婦がどのように考えているかを知る必要を感じて、愛知県コロニー発達障害研究所社会福祉学部門の白井主任研究員に引続きの協力をえて、小児科医151名、産婦人科医81名、内科医180名、助産婦136名、保健婦367名あわせて915名におよぶ出生前診断および人工妊娠中絶に対する意識調査の結果を比較検討した。今回の結果は、いわゆる胎児条項を妊娠中絶の理由としてうけいれる傾向のあることが示唆されたものの、これをもって直ちに社会的合意があると即断することができないし、このような傾向の中に、この問題の包含する極めて困難な問題のあることが示されている。

3) 遺伝相談に伴う医療情報管理システムに関する研究 (松井)

膨大な量の情報発生と複雑なシステムの交錯している医療業務の中にあつて、母子保健および小児医療に関する情報の一環として遺伝相談に伴う情報管理を効果的に連結して正確化、能率化を計り、医療データベースに組込んで、統計と分析を行うためにマイコンを導入して、その基礎的問題の解決に取り組むことになった。現状の認識を深めるために、2回の班会議にわたって松井班員から解説と討議が効果的に行われてきた。これまでの電算機運営が集中型であるのに比べて、ミニコンデータベース方式でマップス言語を用いて汎用かつ低価格、高利得を狙って小型のマイコンを分散配置することを主眼として検討を進めてきた。この管理システムが完成すれば、研究協力者の所属するそれぞれの機関においても連携して、このプログラムにしたがって解析や登録が進められることになる。

4) Guthrie テスト陽性者の追跡調査 (和田)

Guthrie 法が昭和52年10月に始められてすでに4年半を経過し、これまでは720,000名にのぼる新生児のマススクリーニングを終了して2,000名近い陽性者を発見し、適切な治療あるいは指導が進められ、心身障害児発生予防の実を挙げてきた。和田班員は、これらの陽性と診断された新生児がその後どのような経過を辿っているのかを、その所属機関において把握している29名についてパイロットスタディとして追跡調査を行った。髄膜炎後遺症や死亡が数名あるが、患者家族とのコミュニケーションも長期にわたり良好に保たれていた。もっとも一機関だけの今回の調査でもってすべて類推することは危険ではあるが、こうしたことがきっかけになって研究機関相互の協力によって広範囲に進められるべきと考えたが、プライバシーの保持など幾つかの問題点についても討議された。今後疾患の異質性についても充分留意しながら、これらの追跡調査例の増やされることが望まれる。

5) 出生前診断の追跡調査 (八神)

八神班員が過去10年間に行った羊水診断例475妊娠のうち、Down 症児を生んだことのある265名の296妊娠(全体の62.3%)について7妊娠(2.4%)6家系に同じ異常の反復が認められた。再発のリスク因子として、罹患児母年令と診断時母年令との関係から母年令の影響が強く示唆された。再発例の発端者出産時の年令の平均は31.2才と全体の26.7才に比べて高令であり、すべての21トリソミー児を生んだ再発率は2.4%と外村らの報告した1~2%の枠にあるが、母年令と再発をより明らかにするため、ダウン症児出産の年令が29才以下と30才に分けて再発

率をみたところ、1.7%、5.4%と30才以後に有意に高い危険性を示した。その他のリスクファクターについても2～3の問題点を指摘した。

3. 討議された問題点

すでにわれわれは1976年に厚生省心身障害研究班において、遺伝医学の適応に関するガイドライン案とその実施にあたっての問題点を提示し、1979年に定光寺ワークショップを行なって東海地区の専門家を中心に討議を重ねてきた。さらに、1981年に「遺伝相談の実際と考え方」東京セミナーにおいて、広く遺伝相談を行なっているカウンセラーが、研究協力者とともに討議を重ねてきた。前述した各研究協力者テーマの他に、いろいろ問題点が提示されたが、これらについて少し述べてみたい。

1) アンケート調査表の改善：

パイロットスタディーでも述べられたように、「遺伝相談とは何か」の定義をふまえて、その目標をはっきりと定めた上で、何を聞こうとするのかが、現行のアンケートでは曖昧な点が見うけられるので、この現行の調査表を叩き台として、解答しやすいように、かつ、集計のしやすいように改善を加えるべきだとの結論に達し、数回の検討の後に、なるべく多くの遺伝相談に携わる人々の協力を得て、まとめたい。その後 WHO の援助（人類遺伝部 Dr. Kuliev の協力がすでに約束されている）によって国際的に比較検討が行われる予定である。

2) ガイドブック作成：

坂元分担研究者の企画のもとに遺伝相談ガイドブックが作成されるが、この多くの項目について、遺伝相談にかかわる諸問題の班員が分担責任者となっているので、これまでのわれわれの班の討議をふまえた上で、各自がその素案をもちより、57年7月に一泊の予定でワーキング、グループによる討議を重ねて、「諸問題班」としての草稿を坂元分担研究者に提出することになった。

3) その他：

研修、資格については、これまで何回も討議されてきたが、未だ統一の見解はえられていない。心身障害、遺伝に対する一般の人々の誤解と偏見をなくするためにも、啓蒙教育の必要性を痛感するとともに、医師卒後研修や医学教育の中にあつて、従来のたてわりのカリキュラムとともに、社会とのかかわりの中での人類生物学としての人類遺伝学が強調されるべきと考える。さらに、人間の尊厳をふまえた科学技術の進歩にいささかでも貢献できるように生物倫理学が幅広い層の討議をふまえて行われるよう計りたい。また、単なる生物学的、医学の見地からの遺伝相談への知識の臨床的応用という information giving model の改善のみでなく、いかに有効に相談者が決定するかという decision-making model や、さらにすすんで psychotherapy model など、心理学的、社会心理学的、あるいは倫理的な見地からのカウンセリング、テクニックの改善にも努める必要性が強調された。このようなさまざまな角度からの討議をふまえて、前述のガイドブックにもりこむことを第三年度の目標として努力したい。

4. ま と め

国際障害者年の展開にしたがって、その3本柱の一つである原因の究明と発生予防の方策の一つとして、広義の遺伝相談がとりあげられ、その社会的ニーズに答えるべく努力を重ねてきた。その実施にあたっておこってくるいろいろな問題点に関する専門家の統一的理解を、遺伝相談のガイドブックとして作成し、人間性の尊厳をふまえた遺伝医学の進歩に貢献したい。

文 献

- 1) Böök, J.A (Ed). : Genetic Counselling. WHO. Trs. No. 416, p. 1~23, WHO(Geneva) 1969.
- 2) 藤木典生(編), 松井一郎, 和田義郎, 八神喜昭他(分担): 遺伝相談の実際と考え方. 最新医学教育講座 No. 422, p. 1~108, 卒後教育センター(東京) 1980.
- 3) Fujiki, N. : Using family linkage's to reconstruct an isolated Japanese Village's history. World Conference on Records Vol 2 Series, **826** : 1~32, 1981.
- 4) 半田順俊他: 遺伝相談ネットワーク委員会報告, 1981.
- 5) Kuliev, A.M. : Genetic Counselling Prevetion of Hereditary disease. WHO. 1979.
- 6) 松井一郎他: 小児医療における先天異常の重要性. 日本小児科学会雑誌, **85** : 890~897, 1981.
- 7) 白井泰子: 人間の生命過程への介入とバイオエシックス (I). 社会福祉学部研究報告, **6** : 1~8, 1981.
- 8) Yagami, Y. et al. : Genetic amniocentesis and followup study of the infants. Asian and Oceania. J. Obst and Gynec, **6** : 55~71, 1980.



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



1,まえがき

先天異常モニタリング研究班の中にあつて、心身障害発生予防の一方策としての遺伝相談をより有効に運営してゆくために、遺伝相談に派生しておこってくるいろいろな問題点—例えば、資格、研修、また相談でえられる情報の収集、管理から、相談者の心的葛藤を含めた面接技術とその効果などについて、専門的あるいは総合的な立場から討議を進めてきた。本研究は3年のめどで進められ、3年目には遺伝相談ガイドブックとしてこれらの研究成果をもりこんで刊行される予定である。本年は班員のテーマのあらましについてここで総括的に報告し、その後、稿を改めて2~3班員から報告される。