

## 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
	笠原俊行	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	日暮 真
	井上英二	竹下研三	有馬正高
	中島 章	林 昭	木戸口公一
	大浦敏明	高尾 篤	八神喜昭

本研究班は、個々の施設での遺伝相談のレベル向上とともに、遺伝相談施設間でのネットワーク、心身障害対策の他の分野との有機的関連などシステムとしての遺伝相談のあり方の検討を目的として研究をすすめてきた。本年度は、将来組織されてゆくであろう遺伝相談ネットワークの一つの方向を示唆し、現在の到達点を明らかにしておくことを目的として、過去3年間の研究を「遺伝相談ガイドブック」としてまとめる作業を行った。厚生省班研究の報告書を「ガイドブック」とした所以は、厚生行政関係者や遺伝相談事業に関係するものが共通の指針として共通の目的に向って悩める人々のために手にとってただちに利用しうるものをまとめることが、何よりも必要と思われたからである。本ガイドブックについては、この報告書に別添されるので、ここでは、ガイドブック作成にあたって、特に問題となったいくつかの点について触れるにとどめる。

### 1. 遺伝相談ガイドブック作成にあたっての基本的な考え方

① 遺伝性疾患や先天異常は、疾患が複雑多岐にわたるのみならず、診断技術・治療法の日々刻々の進歩によって、場合によっては、疾患の概念・単位そのものが変化することさえある。遺伝相談は、かかる診断技術、治療法の進歩に立脚して行われるべきで、新しい医学の進歩が

たえず遺伝相談に反映するようなある意味での「柔軟性」とシステムが必要である。複雑に分化した臨床各科の遺伝に関係する専門家との情報交換のシステムが重要といえる。

② 正確な診断は、遺伝相談の出発点となる。しかし、複雑な遺伝性疾患の診断は、一つの施設ですべて可能なことはまずなく、適切な施設へ紹介することによって、正確な診断がすみやかに得られるように考慮すべきで、いわゆる「たらい廻し」になったり、結果として診断があいまいなまま、遺伝相談が行われるようなことがあってはならない。クライアントのスムーズな紹介という点からみた遺伝相談のシステム化が必要であろう。

③ 遺伝相談は、クライアントが直接遺伝相談施設を訪れるか、もしくは、医療施設から紹介されて成立する。紹介をして来る医療施設は、保健所のこともあるし、第一線医療機関（多くの場合クライアントや発端者の主治医）のこともある。遺伝が、リプロダクションと不可分の関係にあり、したがって遺伝相談はライフサイクルの一断面ではなく、全体に対する care と考えられるから、遺伝相談は単なる“相談”に終わるわけではなく、その後の、follow-up をもって、はじめて完結すると考えられる。この follow-up に保健婦や第一線医療機関の果す役割は重要であり、その立場を十分に理解した遺伝相談が必要であろう。遺伝相談は単に危険率の説明というデスク・ワークに終わるわけではない。先天異常児自身や先天異常児を持つ可能性のある、またもった家族への total care としての視点から、保健婦や第一線機関とのシステム化されたチーム・プレイが必要なのである。

④ 当然のことながら、遺伝相談はあくまで、クライアントの立場から出発しなければならない。慣用的に「遺伝相談」という語が用いられているが実際には広い意味での先天異常に關する相談と考えたほうがよい。催奇形因子に関する相談は、むしろ産婦人科専門医の領域に属するのかも知れないが、クライアントが、遺伝相談施設が適当と考えて訪れた以上これを“ナンセンス・コール”という語で一括するのは適切でない。遺伝相談のシステムを考えるにあたっては、「本来、こうあるべきだ」というのではなく、クライアントが求めている現実の遺伝相談を立脚点として、将来のネットワーク・システムのあり方を検討すべきであろう。

## 2. 遺伝相談ガイドブックの作成にあたって特に検討・留意した点

① 遺伝相談の目的について、個人へのサービスであるのか、予防医学の一翼なのか、すなわち、個人なのか全体なのかの点について明らかにする。

② 遺伝相談のニーズがどの程度あるのかを明らかにし、それに基づいて、遺伝相談施設の必要数や遺伝相談医の必要数、システムのあり方について検討する。

③ 遺伝相談では臨床的な種々の統計が用いられるが、できるだけ、最近の、学問的に認められた、具体的な数値を引用し、出典を明らかにする。

④ 新しく診断技術の進歩しつつある分野として、保因者診断、胎児診断の遺伝相談との関連、応用範囲、問題点を明らかにする。

⑤ システムとしての遺伝相談において、保健婦（所）や主治医（第一線医療機関）の果す

役割を明確にする。

⑥ 遺伝相談における行政（厚生省，都道府県衛生局，保健所など）の役割を明確にする。  
以上の点についての検討の結果は，遺伝相談ガイドブックのなかにもり込まれている。

3. 以上の諸点を検討するために，2回の遺伝相談グループ総会と，数回の編集委員会，各小グループでの討議を行った。遺伝相談事業にかかわる多分野の研究者によって構成された本研究グループが，共同してガイドブックを作っていく過程そのものにも重要な意義があったことはいうまでもない。こうした作業そのものが，ほかでもない遺伝相談ネットワークを創りあげてゆく過程といえるからである。

#### 4. 遺伝相談ガイドブックの内容

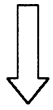
序	1. カルテの記載法，まとめ方
I. 遺伝相談とは	2. 情報の整理
II. 人類遺伝の基礎知識	IV. 遺伝相談の実際
III. 遺伝相談のすすめ方	A. 近親婚
A. 1. 担当医と遺伝相談	B. 染色体異常
2. 遺伝相談のすすめ方	C. 先天代謝異常
B. 家系図のとり方	D. 奇形
C. 診断の確定，保因者診断	E. その他の疾患の遺伝相談
D. 危険率の推定	1. 精神分裂病
1. 概論	2. てんかん
2. 遺伝法則に従う疾患	3. 知能障害
a. 常染色体性優性	4. 色盲・色弱
b. 常染色体性劣性	5. 聴力障害
c. 伴性（X連鎖）劣性	6. 糖尿病
3. 不規則な遺伝をする疾患（多因子遺伝）	7. 心疾患
4. 染色体異常	8. 免疫不全
5. 突然変異	F. 催奇形因子に関する相談
E. 助言のあたえ方	G. 各科と遺伝相談
1. 概論	V. 遺伝相談に関連する診断技術
2. 保因者の場合	A. 保因者診断
3. 胎児診断	B. 胎児診断
F. フォロー・アップ	1. 概論
G. 遺伝相談に関する情報の整理・保存	2. 染色体異常
	3. 先天代謝異常

4. 奇形	B. 特殊検査施設
VI. 遺伝相談ネットワーク	1. 染色体
A. 概論	2. 先天代謝異常
B. 全国のネットワーク	C. 胎児診断施設
C. 地域のネットワーク	D. 障害者施設
D. パラメディカルスタッフの役割	E. 行政窓口機関 行政関連法規
E. 教育と啓蒙	F. 遺伝相談に必要な用語の解説
VII. 付表	G. 文献
A. 遺伝相談施設	



## 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



本研究班は、個々の施設での遺伝相談のレベル向上とともに、遺伝相談施設間でのネットワーク、心身障害対策の他の分野との有機的関連などシステムとしての遺伝相談のあり方の検討を目的として研究をすすめてきた。本年度は、将来組織されてゆくであろう遺伝相談ネットワークの一つの方向を示唆し、現在の到達点を明らかにしておくことを目的として、過去3年間の研究を「遺伝相談ガイドブック」としてまとめる作業を行った。厚生省班研究の報告書を「ガイドブック」とした所以は、厚生行政関係者や遺伝相談事業に関係するものが共通の指針として共通の目的に向って悩める人々のために手にとってただちに利用しうるものをまとめることが、何よりも必要と思われたからである。本ガイドブックについては、この報告書に別添されるので、ここでは、ガイドブック作成にあたって、特に問題となったいくつかの点について触れるにとどめる。