

遺伝相談に関する研究小委員会のまとめ

分担研究者 井上英二

研究協力者 北川照男 坂元正一 松井一郎

松永英 柳瀬敏幸 和田義郎

研究目的

先天異常モニタリングの目標は teratogen の検出とそれに基づく teratogen の曝露の回避であるが、これを実行する場合、把握された先天異常児（者）とその家族への医療サービスを整備することは極めて重要な課題である。また teratogen によって生じる先天異常はしばしば遺伝性疾患と酷似した症状を示し、また環境要因と遺伝要因との相互作用によって先天異常が成立することが知られているから、臨床診断の面でも、病因探求の点でも、遺伝学の知識を活用することは極めて重要である。

このような先天異常を予防する方策の一つとしての医療サービスのなかで、遺伝相談は実行可能なひとつの具体的な方法として位置づけられる。

遺伝相談の目的や具体的な運用については、わが国においてもまた諸外国においても、従来さまざまな考えかたが提示されてきた。例えば胎児診断を例にとっても、一方では欧米諸国でみられるように、遺伝相談の一部として位置づけ、具体的な適応基準のもとで、重要な診断手技として活用と普及をはかる活動があり、他方ではこれを不可とする考えまでが混在する現状であった。

そこで本委員会では遺伝医学専門家を結集し、

1) わが国の遺伝相談のありかたを研究し、その中枢的役割を果たしてきた坂元班（遺伝相談とそのシステム化に関する研究グループ、昭和55年～57年）の研究を継続し、遺伝相談のありかた、遺伝相談ナショナルセンター、遺伝相談システム化についての論議をつくし、

2) 坂元班の具体的な研究成果である遺伝相談ガイドブックの改訂、およびその充実と整備を行うことを目的とした。

研究結果

1) 遺伝相談の基本的な方向づけについて、医療機関、相談機関を中心とした「受身の遺伝相談」の立場を明らかにし、遺伝相談の実際の場合では確実な臨床診断に立脚した遺伝相談、臨床医学とのかかわり合いを重視した遺伝相談、そして遺伝相談と胎児診断との関連を明確にすることの3点を基盤として、以下の諸点について論議を行った（次年度に継続する）。

i) 遺伝相談ナショナルセンターを基本的には情報センターと考え、その果すべき役割り、機能などについての条件設定

ii) ナショナルセンターの推進母体

iii) 遺伝相談のシステム化

iv) 遺伝相談カウンセラーの資格認定

2) 1984年1月に刊行された遺伝相談ガイドブックの評価、問題点、今後の改訂および充実と整備。

考察と問題点

わが国の遺伝相談を推進する中枢的役割を担って発足した坂元班の基本的な考えかたは、① 確実な診断技術に立脚した遺伝相談の立場を明らかにし、② 主治医による遺伝相談やそれと関連する治療の問題など臨床とのかかわり合いを重視し、③ とくに遺伝相談と胎児診断の関連を明確にしたなどの諸点であった。これらの点は遺伝相談の円滑な運用と普及のためには不可欠な条件であり、坂元班はこの立場に立って衆知を集めて遺伝相談ガイドブックを刊行し、現時点における要請にこたえたといえよう。

このガイドブック発行後坂元班事務局には大きな反響が寄せられた。反応の内容は発行について賛意を表わすものが大部分であり、本文内容の指摘を行ったものは2件（① 染色体・分離比の説明に不正確な部分がある、② 遺伝相談施設名のミスプリント）にすぎない。またガイドブックの送付を希望するものが多く、連日数件～10件余の送付依頼があり、残部は0となった（1,000部印刷、所定の配布部数650、残部350）。

遺伝相談に関してこのような系統的な実践書が作成されたのはわが国でははじめてである。一部でタブー視されていた胎児診断について明確な方針を出し、胎児診断を行うさいの一つの根拠が与えられた。また臨床診断や臨床各科との関連を重視するという立場は、臨床医学における遺伝性疾患への対応の重要性を啓発するものである。わが国の遺伝相談の教科書として活用されることはもとより、臨床医学の分野での幅広い利用も可能であろう。

しかし幾つかの問題点がある。その1は、遺伝性疾患の頻度（有病率と発生率）および経験的危険率についての記載が少い点である。文献の集積を行うことも重要であるが、遺伝性疾患は人種差が大きく外国論文の活用には限界がある。また日本人についてのデータが少く、今後は日本人集団の独自の調査が必要である。問題のその2は、成人病など内科疾患や一般の疾患（リウマチ、膠原病、アレルギーなど）を取り上げる必要があることである。これらを含めることにより、臨床科における遺伝相談と遺伝性疾患の教育を強化することができる。問題の3は、具体的な遺伝相談例示（遺伝相談の実際の項）が少いことで、今後拡大の必要がある。第4点、ユーザーとしてたとえば保健婦が本書を利用する場合、平易で内容を圧縮した普及版を新たに作成する必要もある。地方自治体で保健婦の遺伝相談教科書としてガイドブックを採用するよう内定したところがあるが、今後のユーザー拡大に従ってそれぞれのレベルの普及版

を作成する必要がある。その他の問題点として診断名（英文・和文）と用語の統一、誤字などの訂正などが指摘される。またガイドブックの残部がないことから、増刷あるいは特定の発行所からの刊行を考える必要があり、この点の対策を講じる必要がある。

遺伝相談ナショナルセンターについての論議により、次の諸点が検討された。

ナショナルセンターの機能は基本的には情報センターであり、遺伝相談に関する referral を行うという仕事も多い。今後は定期的な遺伝相談ガイドブックの改訂・追加・関連事業をナショナルセンターにおいて行う必要がある。推進母体としては、まず国立か民間かを考えるが、国立センターの設置には反対意見も予想される。民間としては自治体病院、その他が考えられるが、センターを情報センターと規定する場合でも、病院の availability について配慮する必要がある。これは最初にオフィスでスタートした場合、のちに臨床上の必要性から病院に移るばあいもあるからである。病院中心で考えるか、公衆衛生施設、その他の民間施設を考えるか一については、センターの条件設定とあわせて考えて行く。これらナショナルセンターの基本プランの論議を継続する必要がある。

今後の研究計画

ガイドブックの発行により、①これと関連した実務的な活動部分と、②ナショナルセンターなど遺伝相談の基本問題の論議と具体化の2方向が今後の主な課題である。

前節の問題点でふれたように、具体的な活動対象を定め、実務的な活動を小人数の専門委員の作業として進めるため、本年度の研究協力者に加えて若干名の増員をはかる必要がある。具体的な検討課題は以下の通りである。

a. ガイドブックユーザーに対する利用度調査

ガイドブック配布のさいに、本書についての意見をよせていただくように依頼した初期調査が本年度において進行している。59年度早期にガイドブックの主要項目についてアンケート調査を行い、利用者からみた問題点や本書の活用に関わる意見を聴取する。これは以後の改訂の際の基本資料とする計画である。

b. ガイドブックの改訂

c. 遺伝相談・重要事項の整備と充実

i) 多因子病とくに先天奇形の経験的危険率についての文献調査。およびわが国において経験的危険率が調査されていない先天奇形の疾患名リストの作成。

ii) 経験的危険率の実地調査について、実施上の問題点と調査の可能性の検討。

iii) 「臨床各科と遺伝相談」の節を内科、小児科、精神・神経科、皮膚科など各科ごとの実地的なポイントにまとめる。

iv) 「遺伝相談の実際」で論じた具体的な遺伝相談例示の疾患数を増し、クイックリファレンスとしての活用をはかる。またその内容を統一あるものとする。具体的な疾患としては水頭症、小頭症、股関節脱臼など最低10疾患を追加する。個々の記載については診断名、同義診断

名、主な臨床上的の特徴、遺伝様式、再発危険率、胎児診断、カウンセリングに際しての留意事項のほか、治療（手術時期を含む）や保育上の問題点、生命予後などについてもふれ、心身障害児（者）の包括医療の立場で記述を統一する。

d. クライアントへの説明資料（図譜）の作成

平易な模式図を作成する。これを用い遺伝相談医がクライアントに対し、遺伝性疾患の解説や再発危険率・胎児診断などの説明を行う。

e. 遺伝相談ガイドブックの増刷の可能性、その他を検討する。

f. 遺伝相談ナショナルセンターについての論議を継続して行う。

議 事 録

第1回 遺伝相談小委員会

日 時 昭和58年11月11日（金）12：00～13：00

場 所 宝塚ホテル（兵庫県宝塚市）

出席者 井上英二（分担研究者）、坂元正一（代理 佐藤孝道）、松井一郎、松永 英、柳瀬敏幸、和田義郎（以上研究協力者）

議 事 1) 坂元班の経過と遺伝相談ガイドブックの意義について
2) 遺伝相談小委員会の性格について
3) 遺伝相談の方向づけについて
4) 遺伝相談ナショナルセンターについて

第2回 遺伝相談小委員会

日 時 昭和58年12月3日（土）17：00～20：00

場 所 東京ステーションホテル（東京都千代田区）

出席者 井上英二（分担研究者）、北川照男（代理 大和田操）、坂元正一（代理 佐藤孝道）、松井一郎、松永英、柳瀬敏幸、和田義郎（以上研究協力者）

議 事 1) 来年度の進め方について
2) 遺伝相談の進め方とナショナルセンターについて
3) 遺伝相談ガイドブックについて
4) 遺伝相談カウンセラー資格認定について

臨時小委員会

日 時 昭和58年12月23日（金）15：00～17：00

場 所 東京大学医学部産婦人科学教室（東京都文京区）

出席者 坂元正一（代理 佐藤孝道）、松井一郎、和田義郎（以上研究協力者）

議 事 来年度の具体的作業について

第3回 遺伝相談小委員会

日 時 昭和59年2月13日（月）17：00～20：00

場 所 東京ステーションホテル（東京都千代田区）

出席者 井上英二（分担研究者），北川照男，坂元正一，松井一郎，柳瀬敏幸，和田義郎（以上研究協力者），佐藤孝道（オブザーバー）

議 事 1) 坂元班業務の要約

2) 遺伝相談ガイドブックについて，とくに発行後の状況，ガイドブックの内容，ガイドブックの普及など

3) 小委員会の今後の方針について



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



研究目的

先天異常モニタリングの目標は teratogen の検出とそれに基づく teratogen の曝露の回避であるが、これを実行する場合、把握された先天異常児(者)とその家族への医療サービスを整備することは極めて重要な課題である。また teratogen によって生じる先天異常はしばしば遺伝性疾患と酷似した症状を示し、また環境要因と遺伝要因との相互作用によって先天異常が成立することが知られているから、臨床診断の面でも、病因探求の点でも、遺伝学の知識を活用することは極めて重要である。

このような先天異常を予防する方策の一つとしての医療サービスのなかで、遺伝相談は実行可能なひとつの具体的な方法として位置づけられる。

遺伝相談の目的や具体的な運用については、わが国においてもまた諸外国においても、従来さまざまな考えかたが提示されてきた。例えば胎児診断を例にとっても、一方では欧米諸国で見られるように、遺伝相談の一部として位置づけ、具体的な適応基準のもとで、重要な診断手技として活用と普及をはかる活動があり、他方ではこれを不可とする考えまでが混在する現状であった。

そこで本委員会では遺伝医学専門家を結集し、

1)わが国の遺伝相談のありかたを研究し、その中枢的役割を果たしてきた坂元班(遺伝相談とそのシステム化に関する研究グループ、昭和55年～57年)の研究を継続し、遺伝相談のありかた、遺伝相談ナショナルセンター、遺伝相談システム化についての論議をつくり、2)坂元班の具体的な研究成果である遺伝相談ガイドブックの改訂、およびその充実と整備を行うことを目的とした。