

# 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

先天異常を予防するための具体策を大別すると、環境変異源を検出し曝露の回避を目的とするいわゆるモニタリング方式と、遺伝病の診断と医療サービスに重点をおいた遺伝相談となるであろう。前者は環境要因に基づく先天異常の発生防止を、後者は遺伝要因に基づく先天異常の発生防止を担うことになるが、環境要因から生じる先天異常はしばしば遺伝性疾患と酷似した表現型をとるし、また環境要因も遺伝要因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、遺伝学の知識を先天異常の臨床診断、病因探求および発生防止策に役立てることは極めて重要である。

本委員会は昨年度に継続して、遺伝相談のありかたの検討、遺伝相談ガイドブックの改訂問題の検討を目的としてきた。本年度は本委員会作業の基礎資料を収集する目的で、遺伝相談ガイドブックについてのアンケート調査を企画した。

## 研究結果と考察

### 1. 経過

昭和59年2月に刊行された遺伝相談ガイドブック（遺伝相談とそのシステム化に関する研究、分担研究者：坂元正一）の初期の反響は坂元班事務局によせられた。その内容は本書が遺伝相談の第一線の相談室で利用するのに好適であり、ガイドブックの残部入手を希望するもの、増刷を希望するものが非常に多かった。

今回のアンケート調査内容はガイドブック各章・節についての意見聴取と全体についての印象、評価、感想についての意見聴取を骨子とした。無記名で自由記載の欄を設けた。

### 2. 発送先および回答数

アンケートの対象は執筆者および坂元班事務局からガイドブックを送付した機関（個人を含む）で、送付先の内容区分と回答数は表1のとうりである。発送数196のうち57（29.1%）から回答があった。昭和59年12月19日発送、1ヵ月後に回収した。

### 3. アンケートの解答内容

表2に解答内容を示した。

表1 アンケートの発送先と回答数

発送先*の区分	発送数	回答数
執筆者	37	10
病院の遺伝相談窓口	24	5
保健所の遺伝相談窓口	28	14
研究機関・医療機関	84	21
保健所・母子保健関係機関	23	8
計	196	57 (29.1%)

\* 発送先は執筆者、遺伝相談施設、坂元班事務局よりの配布先で、重複を除いた。

表2 アンケートの解答内容

☆全体の印象と評価について	
評価できる、信頼できる……………	37
定期的な改訂を希望する……………	9
特に施設の紹介がよかった……………	4
やめた方がよい……………	1
☆誤りがある	
遺伝相談施設の誤りがある……………	7
図表に誤りがある……………	4
引用データがない……………	3
用語に誤りがある……………	2
☆内容の充実を希望する	
遺伝病の代表例をわかり易く……………	6
経験的危険率の表を充実してほしい……………	6
DNA 診断の解説をほしい……………	6
保健婦（パラメディカル）版を希望……………	5
日本人についての資料の充実を……………	4
作図・作表を工夫すべきである……………	4
遺伝性疾患の発病年齢表を入れる……………	2
カウンセラー資格について……………	2
索引をつけるべき……………	2
重複を除く必要がある……………	2
引用表の出典を明かにする……………	2

その他、カウンセリングの心理プロセスについて、保健所での遺伝相談の範囲について、遺伝相談の適応について

#### 4. 考 察

遺伝相談ガイドブックの考えかたは、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) 遺伝相談と胎児診断の関連を明確にした、など際立った特徴があった。遺伝相談の実施のさい教科書として利用することはもとより、臨床医学での幅広い利用も可能な内容をもつものであった。

アンケート調査の結果はその方向性をほぼ全面的に支持し、定期的な改訂を望む声も多かった。またガイドブックの内容について充実すべき点として多くの指摘があったが、これは今後の作業に役立てたいと考える。とくに保健婦やパラメディカルを対象とした簡易版の作成を希望する意見については、遺伝相談の普及をすすめるうえで有用であり、今後の課題のひとつとしたい。

## 議 事 録

### 第1回 会 議

日 時 昭和59年11月15日

場 所 富山県民会館703号室

出席者 井上英二（分担研究者）、松井一郎、松永 英、和田義郎（以上研究協力者）

議 事 昭和59年度遺伝相談小委員会の実施計画

### 第2回 会 議

日 時 昭和60年2月21日

場 所 一ツ橋学会館

出席者 井上英二（分担研究者）、北川照男、松井一郎、松永 英、柳瀬敏幸、和田義郎（以上研究協力者）、佐藤孝道（研究協力者・坂元正一代理）

議 事 1) 遺伝相談ガイドブックのアンケート調査結果について  
2) 本年度の作業の進行状況について  
3) 来年度の計画について



## 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

先天異常を予防するための具体策を大別すると、環境変異源を検出し曝露の回避を目的とするいわゆるモニタリング方式と、遺伝病の診断と医療サービスに重点をおいた遺伝相談となるであろう。前者は環境要因に基づく先天異常の発生防止を、後者は遺伝要因に基づく先天異常の発生防止を担うことになるが、環境要因から生じる先天異常はしばしば遺伝性疾患と酷似した表現型をとるし、また環境要因も遺伝要因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、遺伝学の知識を先天異常の臨床診断、病因探求および発生防止策に役立てることは極めて重要である。

本委員会は昨年度に継続して、遺伝相談のありかたの検討、遺伝相談ガイドブックの改訂問題の検討を目的としてきた。本年度は本委員会作業の基礎資料を収集する目的で、遺伝相談ガイドブックについてのアンケート調査を企画した。