遺伝相談と遺伝性疾患の診断技術向上および普及に関する研究

研究協力者
松井一郎（国立小児医療研究センター）
浅香昭雄（東京大学保健学科精神科）
梶井正　（山口大小児科）
佐藤孝道（虎の門病院産婦人科）
鈴森薫　（名古屋市大産婦人科）
和田義郎（名古屋市大小児科）

〔はじめに〕

遺伝相談に際して手軽なハンドブックが活用できれば，相談内容の充実と普及に極めて有用となる。

遺伝性疾患の種類は非常に多く，クライアントの持つ問題を解決するには，ひとつの遺伝相談施設だけでは解決がつかず，他の適切な遺伝相談施設，遺伝性疾患の特殊検査施設（診断施設）に紹介する必要を生じることが少なくない。〝遺伝性疾患の正確な診断に基づいた遺伝相談〟を行うためには遺伝相談窓口と臨床病院との密接な協力体制は不可欠であって，遺伝相談は本来両者のシステム活動を基盤として成立しうるものである。この点に役立つ遺伝相談の参考図書・資料が少ないことから実用的なハンドブックの編集・刊行を行うことは遺伝相談の普及に役立つ。

〔研究目的〕

すでに厚生省心身障害研究・先天異常のモニタリングに関する研究（主任研究者・山村雄一）に於ける坂元班（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—57年）において『遺伝相談ガイドブック』が発行され，および井上班（遺伝相談小委員会，昭和58—60年）においてその普及を意図した『遺伝相談マニュアル』（簡易判）の編集を行うことが進められており，これらを踏襲して作業を進めることを目的とした。

また，最近欧米で急速に注目を集めている胎児治療の動向を研究課題とした。

〔研究の背景〕

遺伝相談の具体的な運用については，我が国に於いても諸外国に於いても従来さまざまな考え方が提示されてきた。そうした中で，遺伝医学専門家の立場から，我が国の遺伝相

談のあり方を研究し，遺伝相談の進め方，システム化についての論議を尽くす必要があった。この課題は厚生省先天異常モニタリング研究班(主任研究者：山村雄一)，遺伝相談とそのシステム化に関する研究班（昭和55—57年度，分担研究者：坂元正一）に於いて全国の遺伝医学専門家の協力を得て検討され，その報告書である『遺伝相談ガイドブック』が昭和59年2月に刊行された。この書は遺伝相談事業にかかわる多分野の研究者によって執筆され，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，また遺伝相談の場で直ちに利用できるように編集されたものであった。この遺伝相談ガイドブックの考え方は，遺伝相談と臨床医学のつながりを重視する点で際だった特徴があった。

昭和58年度から発足した厚生省先天異常モニタリング研究班(主任研究者：山村雄一)，遺伝相談小委員会（分担研究者：井上英二）は坂元班で集大成された，この『遺伝相談ガイドブック』の普及や内容の整備（改訂，補遺など）をひとつの任務とし，また，遺伝相談の適正な実施と普及のためになお残されている基本的な問題の整理を行なう必要があった。このためアンケート調査を実施し，その結果．保健婦やパラメディカルを対象とした簡易版の編集，発行を希望する声も強く，遺伝相談ガイドブックの内容のうち，遺伝相談の実践に重要な中核部分を抜粋・追補し，また，患者およびクライアント（遺伝相談施設を相談に訪れる人）に対する遺伝性疾患・遺伝相談の解説図譜を加え，『遺伝相談マニュアル』簡易版の編集を試みた。

〔『遺伝相談マニュアル』簡易版（原案—2）の内容〕

以下のごとき内容を検討し，作業を行った。

このマニュアルは遺伝相談を受けたいひと，遺伝性疾患が疑われる患者・家族に対して，遺伝相談医，遺伝性疾患の受持医，保健婦，助産婦，あるいはパラメディカルスタッフなどが，遺伝相談とこれに関連する事項について解説を行う際，また，遺伝相談窓口や特殊検査施設などの紹介を行なう際，手軽に利用出来るよう編集を行った。従って，以下の遺伝相談のニーズに対して有用と思われる。

遺伝相談を受けたいひと，遺伝性疾患が疑われる患者・家族に対して，

①医師，保健婦，助産婦などが遺伝相談窓口を紹介する時，②医師，保健婦，助産婦などが遺伝相談の概要を説明する時，③遺伝相談医が遺伝性疾患と遺伝予後などについて平易な解説を行なう時，④遺伝相談医などが遺伝性疾患の特殊検査施設の紹介を行なう時。

遺伝相談に携わる医師，保健婦，助産婦などに対して，

①全国の遺伝相談施設および遺伝性疾患診断施設の概況を知りたい際，②遺伝相談の概要把握の資料として。

以下をマニュアルの目次構成とした。

1)遺伝相談の目的と進め方

1)定義，目的と意義

2)遺伝相談の進め方

2)遺伝相談施設の紹介について

1)紹介に先立って留意すべき事項

2)家系図の書き方

3)全国の遺伝相談施設

3)遺伝性疾患診断の特殊検査施設

1)確定診断の重要性

2)先天代謝異常，染色体異常の精密検査機関

4)遺伝性疾患の頻度

1)染色体異常

2)先天代謝異常およびその他のメンデル遺伝病

3)先天奇形と経験的危険率

4)精神神経疾患と経験的危険率

5)遺伝性疾患・遺伝相談の解説図譜

メンデル遺伝病，染色体異常，環境要因と先天異常，胎児診断，その他

6)遺伝相談の用語解説

7)遺伝性疾患・遺伝相談の参考図書

〔考察〕

遺伝相談について様々な考え方が提示されていることは例えば胎児診断を例にとっても容易に理解することが出来よう。一方では，欧米諸国に見られるように，遺伝相談の一部として位置づけ，具体的な適応基準の下で重要な診断手技として活用と普及を図る活動があり，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る。さらに欧米では近年，胎児治療の問題が登場し遺伝相談との関連が熱い論議を起こしている。

この状況下で，我が国の遺伝相談を推進するためには基本的な点での再整理が必要であろう。基本となる考え方は，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係わり合いを重視し，③特に遺伝相談と胎児診断との関連を明確にしたなどの諸点であり，現時点での医療や社会の要請に応える必要がある。

遺伝相談の基本的な方向づけとして，医療機関・相談機関を中心とした「受け身の遺伝相談」の立場を明らかにし，遺伝相談の実際の場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あいを重視した遺伝相談を意図した。遺伝相談組織や遺伝相談の普及の問題をこの視点から研究・考察した。

遺伝相談ナショナルセンターについては坂元班・井上班でも議論がなされたが，その機能を基本的には情報センターとして考え，推進母体の設定（国立か民間か，病院中心か公衆衛生施設その他か,）を検討した。これらナショナルセンターの基本プランの論議はセンターの条件設定と併せて継続する必要があろう。

『遺伝相談マニュアル』簡易版（原案－2）の作成は遺伝相談の普及にとって適切であろう。その骨格はガイドブックの実践部分の抜粋と追補であり，幾つかの章に利用のための注意事項と解説を加えた。またクライアントのための解説図譜はできるだけ平易に遺伝の仕組みなどを理解できるように心掛けた。本書およびガイドブックが強く意図した点は遺伝相談と臨床との密接な協力体制である。遺伝性疾患の種類は極めて多く，クライアントの持つ問題を解決するには，適切な遺伝相談施設，遺伝性疾患の特殊検査施設を選び紹介する必要も生じる。遺伝相談の実施にあたって，あるいは遺伝相談窓口への紹介にあたって本書を有効に利用することができる。

なお，本書に含まれる遺伝相談および特殊検査の施設名とその関連事項はパソコン・リレーショナルデータベースに入力し，追加，削除，変更を容易に行なえるようにし，今後のデータベース維持の作業軽減を図った。これらのデータベースは遺伝相談の定期調査に用いられる。

〔まとめ〕

遺伝相談Ⅰ：遺伝相談と遺伝性疾患の診断技術向上および普及に関する研究の研究契機，研究背景，研究経過を述べ，『遺伝相談マニュアル』簡易版（原案－2）を作成した。

最近欧米で急速に注目を集めている胎児治療の動向を研究課題とした（次論文：鈴森薫：胎児治療，とくに胎児外科と遺伝相談）。

議事録

日時：昭和62年1月30日

場所：鉄道会館ルビーホール（東京都千代田区）

出席者：松井一郎，浅香昭雄，梶井　正，佐藤孝道，鈴森　薫，和田義郎

議題：1)本年度の事業計画とくに遺伝相談マニュアルについて（討議）

2)胎児治療について（鈴森　薫）

添付資料　『遺伝相談マニュアル』簡易版（原案—2）

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

〔はじめに〕

遺伝相談に際して手軽なハンドブックが活用できれば,相談内容の充実と普及に極めて有用となる。

遺伝性疾患の種類は非常に多く,クライアントの持つ問題を解決するには,ひとつの遺伝相談施設だけでは解決がつかず,他の適切な遺伝相談施設,遺伝性疾患の特殊検査施設(診断施設)に紹介する必要を生じることが少なくない。“遺伝性疾患の正確な診断に基づいた遺伝相談"を行うためには遺伝相談窓口と臨床病院との密接な協力体制は不可欠であって,遺伝相談は本来両者のシステム活動を基盤として成立しうるものである。この点に役立つ遺伝相談の参考図書・資料が少ないことから実用的なハンドブックの編集・刊行を行うことは遺伝相談の普及に役立っ。