

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(まとめ)

(分担研究：遺伝性疾患の発症予防に関する研究)

松井一郎¹⁾ 浅香昭雄²⁾ 梶井 正³⁾ 佐藤孝道⁴⁾
鈴森 薫⁵⁾ 和田義郎⁶⁾

要約：遺伝相談の中核となる診断技術および普及の課題に対して研究協力者それぞれの立場から解析をすすめて、次項の6課題につき問題点を明かにした。協力者全員の共通課題として、出生前診断の現状調査、遺伝性疾患の精密検査機関調査、遺伝相施設調査を開始しデータベース管理により、最新データの定期報告が可能なシステムを作成した。

見出し語：遺伝性疾患、遺伝相談、データベース、性染色体異常、多発性奇形、胎児診断、先天性進行性筋ジストロフィー、先天異常、コンサルテーションシステム

松井は遺伝性疾患、遺伝相談を情報の整理・活用の立場からデータベースの重要性と準備状況を報告し、浅香は性染色体異常の遺伝相談と出生前診断を論じた。梶井は自験427例の多発性奇形の58%が診断可能であること、診断率の向上の問題を論じた。佐藤は遺伝相談外来受診者の比較から遺伝相談の普及が急速であることと羊水診断の問題点を明らかにし、鈴森は胎児血分析による出生前診断で先天性進行性筋ジストロフィー症を確認した。和田は先天異常の診断コンサルテーションシステムを開発し、経済効率のよいマイクロコンピュータで稼働させ、遺伝相談遂行の際の支援を行なっている。

出生前診断の現状調査、遺伝性疾患の精密検査機関調査、遺伝相施設調査を開始し、施設間紹介などに不可欠な統合的データベースを作成し、全国約500ヶ所の関連施設の内容更新を依頼・進行させている。最新データの定期報告が可能なシステムを作成したので、整備終了の段階で別途報告を予定している。

議事録

日時：昭和63年2月13日

場所：東京ステーションホテル

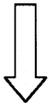
出席者：松井一郎、浅香昭雄、梶井 正、

鈴森 薫、和田義郎

議題：個別発表および各種調査の共同討議

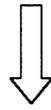
1) 国立小児医療研究センター, 2) 東大精神衛生, 3) 山口大小児科, 4) 虎の門病院産婦人科,

5) 名市大産婦人科, 6) 名市大小児科



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



要約: 遺伝相談の中核となる診断技術および普及の課題に対して研究協力者それぞれの立場から解析をすすめ、次項の6課題につき問題点を明かにした。協力者全員の共通課題として、出生前診断の現状調査、遺伝性疾患の精密検査機関調査、遺伝相談施設調査を開始しデータベース管理により、最新データの定期報告が可能なシステムを作成した。