

## 遺伝相談・胎児診断の普及とそれに伴う いくつかの問題点

佐藤孝道\*

**要約：**①最近の遺伝外来受診者を5～10年前のそれと比較し、その相談内容の変化から遺伝相談が急速に普及しつつあること、またそれには診断技術の向上が大きく寄与していること、さらに、遺伝相談や胎児診断の普及に現在のシステムが追いついていないことを明らかにした。②羊水検査の結果から、診断技術の向上が逆に新たな問題を生じさせていることを明らかにした。

**見出し語：**遺伝相談、胎児診断、羊水検査

昭和63年1月、日本産科婦人科学会は「先天異常の胎児診断、特に妊娠初期絨毛検査に関する見解」を会告として発表し、羊水検査、絨毛検査、胎児鏡、胎児採血、超音波診断などの胎児診断を一定の条件下で認知する見解を示した。胎児診断は、すでに現実的には遺伝相談あるいは産科臨床の重要な診断技術となっているが、学会あるいは公的機関のレベルで示されたはじめての見解であり、その意義は極めて大きい。遺伝相談あるいはそれに関連する診断技術の進歩に大きく貢献することになる。しかし、一方、遺伝相談およびそれに関連する診断技術の普及が、新たな問題を生じさせていることも事実であり、本研究ではこう

した観点から、問題点の検討を行った。

### 研究方法：

昭和61年4月から昭和62年9月までの1年6カ月間に虎の門病院産婦人科遺伝外来を受診した512例と、その5～10年前に相当する昭和51年から昭和56年までの6年間に東大病院産婦人科遺伝外来を受診した599例<sup>1)</sup>を比較し、遺伝相談の動向を検討した。

昭和61年4月から昭和62年12月までに虎の門病院産婦人科で実施した323例の羊水検査につきその問題点を検討した。

### 結果：

虎の門病院産婦人科と東大病院産婦人科の遺伝

---

\* 虎の門病院産婦人科

外来は、ほぼ同じ地域を対象にした外来であるが、受診者数は約4倍に増加した。また、虎の門病院受診者の発端者別内訳は、異常児分娩の既往124例(24.2%)、クライアント本人または配偶者の異常27例(5.3%)、その他の近親者の異常43例(8.4%)、近親婚4例(0.8%)、高齢妊娠285例(55.7%)、反復流早死産38例(7.4%)、その他53例(10.4%)であった。一方、疾患別内訳は、21トリソミーに関するもの68例(13.3%)、18トリソミー7例(1.4%)、その他の染色体異常26例(5.1%)、奇形26例(5.1%)、精神・神経疾患29例(5.7%)、先天性代謝異常症12例(2.3%)、皮膚疾患・視力・聴力異常7例(1.4%)、血友病など2例(0.4%)、筋ジストロフィーなど3例(0.6%)、近親婚4例(0.8%)、高齢妊娠285例(55.7%)、反復流早死産38例(7.4%)、催奇形因子37例(7.2%)、その他20例(3.9%)であった。

調査期間が両施設で異なるので、虎の門病院の受診者数を4倍して、受診者の絶対数を比較すると、①異常児分娩の既往での受診者は1.5倍に、②クライアント本人または配偶者の異常による受診者は2倍に、③その他の近親者の異常による受診者は2.8倍に、④高齢妊娠による受診者は13倍に、⑤反復流早死産による受診者は1.4倍に増加していた。また疾患別では、⑥21トリソミー1.4倍、⑦18トリソミー3.5倍、⑧その他の染色体異常4.3倍、⑨奇形2.9倍、⑩精神・神経疾患2.9倍、⑪先天性代謝異常症2.3倍、⑫催奇形因子5.7倍と増加していたが、⑬近親婚に関するものは0.8倍と減少していた。

また、虎の門病院遺伝外来受診者の地域分布を

みると、東京が285例(55.7%)と最も多いが、東京以外の関東地域が193例(37.7%)、関東以外が29例(5.7%)で、北海道から沖縄に及んでいた。この分布は、東大病院のデータ<sup>2)</sup>より、わずかに関東地域に局限してきたもののほとんど変わらない。

昭和61年4月から昭和62年12月までに虎の門病院産婦人科で実施した323例の羊水検査中2例(21トリソミー1例、Krabbe氏病1例)に、目的とする疾患(例えば、通常型21トリソミー児出産既往や高齢妊娠ではトリソミー型染色体異常を、転産型染色体異常では不均衡転産を指す)が発見された。しかし、それ以外にいわば「予想外の染色体異常」が13例(4%)に発見された。13例の内訳は、inv(9)3例、45, XO 2例、47, XX, mar+ 2例、47, XXY 1例(以下1例ずつ)、45, XX, t(13q 14q)、46, XX/45, XO、46, XY/46, XY, del(10)、46, XY/47, XX, mar+、46, XY, 16qh+である。このうち、47, XX, mar+の1例、45, XX, t(13q 14q)、46, XY, 16qh+の計3例は、両親のいずれかに同じ核型が確認された。また、45, XO、47, XX, mar+、47, XXY、45, XX, t(13q 14q)、46, XY, 16qh+の計7例については結果をそのまま両親に告知した。それ以外の6例については結果は正常とのみ告知した。結果をそのまま両親に告知した症例の中には、優生保護法に基づく人工妊娠中絶を希望した症例があった。

#### 考察：

最近の虎の門病院産婦人科遺伝外来受診者数を5～10年前の東大病院のそれと比較すると受診者数は約4倍に増加しており、遺伝相談や先天異常

に関する相談が急速に普及していることが窺える。内容別にみると、異常児分娩の既往や21トリソミーに関する症例の増加率は1.4～1.5倍とそれ程高くなく、すでに5～10年前にこれらの問題を持った人達の間では遺伝相談や胎児診断に関する知識が普及していたものと考えられる。これに対し、クライアント本人または配偶者の異常による受診者は2倍に、その他の近親者の異常による受診者は2.8倍と、血縁関係が離れた方の増加率が高く、逆に言えばそのような場合でも遺伝相談の対象になるという知識が5～10年前にはあまり普及していなかったと言える。一方、その他の染色体異常に関する相談が4.3倍に増加したのは染色体分染技術の向上と普及によるもので、染色体の微細な欠失症例が増加していた。また、高齢妊娠の増加は産科領域における胎児診断の普及を反映するものではあるが、他の問題、例えば21トリソミー児出産既往がありかつ高齢妊娠というように遺伝相談とも密接に関係した問題である。近親婚に関する相談がむしろ減少したのは、近親婚そのものが減少しているためと考えられる。

遺伝相談や胎児診断が普及しているにも拘らず、これらを実施できる施設はなお限られており、実質的にはほとんど増加していない。このことは、虎の門病院遺伝外来受診者の地域分布が、5～10

年前の東大病院のそれとほとんど変わらないことから窺える。代謝異常など特殊な疾患の診断と共に、遺伝相談、胎児診断が可能な施設の増加と、有効に機能し得るネットワークの作成が必要である。

遺伝性疾患の診断技術の向上には著しいものがあるが、胎児診断の場合も含めて、より微細な異常が診断可能になる一方、検査成績上は問題ありとしても臨床的な意義が明らかでない症例も増加している。羊水検査や絨毛検査が普及するに従い、例えばmarker 染色体を有する場合や、モザイクが われる場合などどのように対応すべきか迷う症例が増加しているが、満足すべき臨床データがないのが現実である。家族へ真実を告 すべきかすべきでないかという遺伝相談の根幹に触れる問題が、診断技術の向上に伴い改めて問われている。

#### 文献：

- 1) 坂元正一, 佐藤孝道, 森田良子, 香山文美：  
遺伝相談の実際と課題。産婦の世界。  
35：183, 1983.
- 2) 神保利春, 鈴森 薫, 荻田幸雄, 佐藤孝道：  
胎児診断からみた遺伝相談ネットワークの問題点。厚生省心身障害研究先天異常モニタリング  
班昭和55年度研究報告書, 238P. 1980.



## 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: 最近の遺伝外来受診者を 5-10 年前のそれと比較し,その相談内容の変化から遺伝相談が急速に普及しつつあること,またそれには診断技術の向上が大きく寄与していること,さらに,遺伝相談や胎児診断の普及に現在のシステムが追いついていないことを明らかにした。羊水検査の結果から,診断技術の向上が逆に新たな問題を生じさせていることを明らかにした。