

## 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：

遺伝性疾患の特殊診断施設・遺伝相談施設の現状に関する調査  
(分担研究：遺伝性疾患の発症予防に関する研究)

松井一郎<sup>1)</sup>、浅香昭雄<sup>2)</sup>、梶井 正<sup>3)</sup>

佐藤孝道<sup>4)</sup>、鈴森 薫<sup>5)</sup>、和田義郎<sup>6)</sup>

要約：遺伝相談の中核となる診断技術と普及の課題に対して、出生前診断、遺伝性疾患の精密検査、遺伝相談など施設調査を行った。全国の関連施設の小児科・産婦人科・基礎研究室・保健所など550カ所にアンケートを依頼し、425の回答を得た。遺伝病診断施設については179施設が、遺伝相談施設については123施設が活動していた。胎児診断施設等については別途論じた。

見出し語：遺伝性疾患の診断施設、遺伝相談施設、遺伝病サービス、施設調査

緒言：

胎児診断による先天異常や遺伝性疾患の出生防止が急速に普及する兆しをみせている。しかし、これらの疾患の発生防止のためには、胎児診断の前段階で考慮すべき問題がある。

その1は、遺伝性疾患の診断を正確に行うという問題。遺伝的異質性や急速な技術進歩があるから、診断決定までかなり煩雑な場合もある。その2は診断に基づいて的確な遺伝予後を推定する遺伝相談の存在。そして、診断可能な胎児の高危険群に対する胎児診断の実施である。

これらの施設間の連携やシステム化が先天異常や遺伝性疾患の発生防止に重要であろう。

調査の目的：

遺伝性疾患の発生予防と関連の深い以下の施設調査を行うこと。1) 遺伝性疾患の診断施設と対応できる検査の種類、2) 遺伝相談施設の状況、3) 胎児診断が可能な施設および実施状況。なお、年次の継続調査を行い、わが国の遺伝性疾患の対応状況の変動を記録することも目的としている。

上記調査のうち胎児診断調査については、鈴森が次項で詳述した。

調査の方法：

全国の医育機関、主要病院、他の関係機関の小児科・産婦人科・基礎研究室・保健所など550のアンケート調査。遺伝性疾患の検査については

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

<sup>5)</sup> 名市大産婦人科、<sup>6)</sup> 名市大小児科

1982年の大浦敏明氏のリスト（厚生省先天異常モニタリング研究班「遺伝性疾患の精密検査施設」）

に従い、検査項目の変更・追加などを質問した。遺伝相談施設については、「遺伝相談ガイドブック」（厚生省先天異常のモニタリングに関する研究班；遺伝相談とそのシステム化に関する研究班）の記載の変更・追加を主として質問した。

調査期間：昭和63年2月－

結果と関連事項：

1) 遺伝性疾患の診断施設：

結果を表1に示した。全国で179施設が遺伝性疾患の診断に応じている、あるいは応じうると回答した。先天代謝異常の各種検査、染色体異常検査がその内容である。このうち16施設がDNA解析による遺伝病の診断を実施していると回答した。

1982年の調査では、338施設が回答を寄せていた。この調査では基礎医学の生化学教室・免疫学教室などの基礎的な研究課題（遺伝性疾患と無関係ではないが）が多数記載されており、実際の遺伝病の診断に当たらない場合が多く、大きな差が生じたと考えられる。

2) 遺伝相談施設調査：

結果を表2に示した。123施設で遺伝相談を行っているとの回答があった。1982年の調査と比較するとかなりの増加がある。遺伝相談を行っている部門で比較すると、小児科・産科では6年前と比べて施設数が2倍となっており、遺伝病の臨床部門の活動力が急激に増加している。

他方では、保健所における遺伝相談窓口が半数に減っている。

次項の鈴森の報告とあわせて考えると遺伝相談および出生前診断の施設数が増加していることが

表1：遺伝性疾患の特殊検査施設状況

	今回の調査	1982調査
A 北海道	7	11
B 東北	11	20
C 関東甲信越	17	46
D 東京	31	61
E 東海北陸	28	55
F 近畿	31	58
G 中国	17	29
H 四国	13	22
I 九州	24	36
合計	179	338

表2：遺伝相談施設状況

	今回の調査	1982調査
A 北海道	8	4
B 東北	9	5
C 関東甲信越	18	15
D 東京	20	13
E 東海北陸	18	16
F 近畿	17	12
G 中国	9	3
H 四国	9	14
I 九州	15	7
合計	123	89
再掲		
小児科	48	26
産科	29	14
保健所	17	30
その他	29	19

示された。北海道から九州の各地区でほぼ平均して遺伝相談・出生前診断が実施されているが、東京地区は実施施設数が多かった。

#### 考察：

今回報告した全国調査は、遺伝相談のネットワーク作り・システム化を目的として以後定期的な調査を行うことを意図した。そのためにデータベースを作成した。遺伝性疾患は、McKusick のカタログに集大成されたメンデル遺伝病として3000余の記載がある。そのほか、多因子遺伝が想定される一連の奇形や、多数の染色体異常症候群があり、後者は最近では分染法によるバンドのレベルで疾患単位の論議が進んでいる。これらの遺伝性疾患を総括すると、4000に近い、あるいは4000を越える数を想定しなければならないであろう。

この膨大な数の遺伝性疾患は表現型が極めて類似する場合があります、遺伝相談に必要な遺伝様式の決定のためには、鑑別診断が重要である。また、この領域では診断技術が文字どおり急速に発展している。ひとつの施設で診断を行うには限界があるから、特殊な診断技術を持った研究室・検査室と連携することが重要となる。ネットワークの第一歩は、遺伝病の特殊検査施設の地域施設別の、あるいは疾患別のリスト作成であり、その作業を完了した。遺伝相談施設・胎児診断施設についても同様である。

かつて遺伝相談は家系図の作成に最重点が置かれた時期があったが、また、家系図の作成・評価は現在においても重要であることは変わり無いが、現在では遺伝病の臨床診断が中心となっている。臨床医学の進展に対応した遺伝性疾患の診断から遺伝相談、さらに胎児診断に進むことになる。

これらの施設のデータベースを作成したので、それぞれの施設の協力を得てわが国の胎児診断の進展状況を経年的に調査することが可能になった。後述（鈴森）の報告結果で出生前診断が過去1年間で急激な増加を示したことからこのようなモニターは重要と思う。遺伝病の出生前診断・遺伝相談は行政施策とはなかなかなじまないとの意見が出されたことがあった。しかし、先天異常の発生頻度は、出生の6～7%であるから、遺伝相談・出生前診断の潜在ニーズは極めて高い。現実の医療面では遺伝性疾患の診断・遺伝相談・出生前診断の施設が拡大の方向に向っていると判断されよう。遺伝性疾患へのサービス体制が整備されれば、先天異常発生予防の極めて効果的な地域システムを組むことも容易であろう。

#### 文献：

Matsui, I.: Prenatal diagnosis by chromosomal and genetic analysis; Nationwide survey on prenatal diagnosis and genetic services in Japan. Yokohama Med. Bull. 39:167-172, 1988.

P.S. ハーパー著（松井一郎、佐藤孝道、孫田信一訳）：遺伝相談の実際。医学書院、1989。

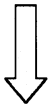
#### 議事録：

日時：昭和63年1月19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、  
佐藤孝道、鈴森 薫、和田義郎

議題：個別発表および各種調査結果の共同討議



## 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と普及の課題に対して, 出生前診断, 遺伝性疾患の精密検査, 遺伝相談など施設調査を行った。全国の関連施設の小児科・産婦人科・基礎研究室・保健所など 550 カ所にアンケートを依頼し, 425 の回答を得た。遺伝病診断施設については 179 施設が, 遺伝相談施設については 123 施設が活動していた。胎児診断施設等については別途論じた。