

遺伝相談の現況における2～3の問題 (分担研究：遺伝相談Ⅰ)

(分担研究：遺伝性疾患の発症予防に関する研究)

佐藤 孝道

要約：虎の門病院産婦人科遺伝外来に於る症例の分析から、①遺伝相談や遺伝医療サービスを求めて来院するものの枠が急速に広がりつつあること、②十分な情報提供とカウンセリングが重要であること、③高度先進的な診断技術の開発と共に、その周辺の診断学の充実を計ることが大切であ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

研究方法：1986年4月から1988年9月までに虎の門病院産婦人科遺伝外来を受診した1042例を対象に、現況における2～3の問題点について検討した。なお、一部比較の対象として1976年から1984年の9年間に東京大学産婦人科遺伝外来で本研究者らが診療した1051例を用いた。

結果：1) 虎の門病院，東京大学病院のいずれの遺伝外来でも本研究者らが中心となって診療に当たっており，本研究者の移動に伴い診療機関が東京大学病院から虎の門病院へそのまま引き継がれた形となっている。そこで，1976年から1984年までの東京大学病院での診療者数を基に，1986年4月から1988年9月までの虎の門病院における期待

患者数を算出し，これと実数を比較する方法で，患者数の推移をみた。その結果，受診者数は全体で4.0倍となっており，疾患別にみると染色体異常2.1倍，奇形2.5倍，中枢神経系および精神科疾患4.9倍，代謝異常2.1倍，皮膚・眼・耳鼻科疾患2.7倍，血友病1.3倍，筋ジストロフィー1.3倍，近親婚1.8倍，高齢妊娠12.2倍などであった。2) 虎の門病院遺伝外来を受診した症例について，診療開始前に質問紙方式によるアンケート調査を行い，いくつかの点を検討した。なお，比較的均一なグループ毎の特性を比較するために，高齢妊娠(34才以下)，高齢妊娠(35-39才)，高齢妊娠(40才以上)，21トリソミー児出産既往，

虎の門病院産婦人科 Dept. of Obstet. Gynecol., Toranomon Hospital.

奇形児（無脳児、口蓋裂、多指など）出産既往の5群について検討した。その結果、患者自身の危険率予測では、高齢妊娠（35-39才）、同（40才以上）、21トリソミー児出産既往の間ではほとんど差がみられず、5%未満の危険率と答えたものは半数以下であった（図1）。3）同じアンケートで、羊水検査で診断可能な疾患の範囲について聞くと、21トリソミー児出産既往では62%が、40才以上の高齢妊娠では35%が「判る範囲は限られている」と答えた（図2）。4）また、羊水検査の安全性については、40才以上の高齢妊娠の39%が、21トリソミー児出産既往の18%が「安全」と答えている（図3）。5）さらに、胎児診断が不可能な場合どうするかと質問したところ、40才以上の高齢妊娠では51%が、21トリソミー児出産既往では48%が「生む」と答えており、検討した5群間では21トリソミー児出産既往が「生む」と答えたものの頻度が最も少なかった（図4）。6）受診者の夫年齢と妻年齢の関係を比較したところ、40才以上の高齢妊娠で受診したものの41%は夫年齢が妻年齢より若く、特に5才以上若いものは11%であった（図5）。7）1986年4月から1988年8月までの29か月で500例の羊水検査を実施し、うち5例（1.0%）に検索の目的とした疾患（例えば21トリソミー児出産既往では21トリソミー）が発見された。しかし、それ以外の22例に目的疾患以外の異常が発見された（表1）。これらの異常の両親への告知は、①児の発育に重大な影響を及ぼす可能性がある場合、②認められた異常が正常変異であると診断するために両親の染色体分析が必要と考えられた場合にのみ行った。その結果、告知した7例中5例が優生保護法に基づく人工妊

娠中絶を希望し、全体で17例が妊娠を継続した。妊娠を継続し出産に至った症例で異常が見られたという連絡は受けていない。

考察：1）遺伝的負荷や先天異常が心配ということで、遺伝相談を含む遺伝医療サービスを求めて来院する者の数は引き続き増加しており、その数は5-10年前の約4倍に達していることが明らかになった。内容別にみると高齢妊娠に関するものが12.2倍と群を抜いて多いが、その他の疾患でも増加している。増加率は血友病や筋ジストロフィーなど遺伝性疾患であることが古くから知られていたものほど低く、これらの疾患の負荷をもった人々の間では5-10年前にはすでに遺伝相談がかなり普及していたことが推察できる。すなわち、現在の遺伝外来受診者数の増加は、遺伝性が全くないか、あってもあまり明瞭でない疾患に関する症例の増加が主たるもので、遺伝相談や遺伝医療サービスの枠の広がりや示唆しているものと考えられる。2）遺伝外来の来訪者は、児が先天異常に罹患する危険率について著しく過大評価していることが明らかとなった。また、問題別に羊水検査に対する評価の差がみられ、40才以上の高齢妊娠では、診断可能範囲や安全性についての期待が大きく、21トリソミー児出産既往では逆に比較的冷静に判断しようとする傾向がみられた。しかし、胎児診断が不可能な場合どうするかとの質問に対し、「生む」と答えたものは21トリソミー児出産既往で最も低く、出産計画に胎児診断が重要な位置を占めていることが伺われた。これらの結果は、遺伝相談や胎児診断に於て検査や判断が一律機械的に行われるべきでないことを示唆している。すなわち、来院者に十分な情報を提供し、適切な判

断ができるようにカウンセリングを行うことが重要である。3) 40才以上の高齢妊婦では、特に夫が妻より、若い例での来院が目立った。40才以上の高令妊婦での夫年齢と妻年齢の関係の一般的データがないので比較できないが、高齢妊婦での来院の動機に「夫の方が若い」という事実が微妙に影響している可能性がある。カウンセリングに当っては十分考慮しておく必要がある。4) 胎児診断で発見される予想外の異常の取り扱いについては、わが国では未だ十分な検討が行なわれていない。また、その基礎となる例えば性染色体異常の児の発育に関する基礎的データが全くないのが実情である。高度先進的な診断技術の開発と共にその周辺の診断学の充実を計ることを考えなければ、実際の医療としての発展はないことになる。

文 献

- 1) Kodo Sato : Prenatal diagnosis . . .
Asian Medical J. 31:635, 1988 .

図1. 患者自身の危険率予測 (1986-1988, 虎の門病院)

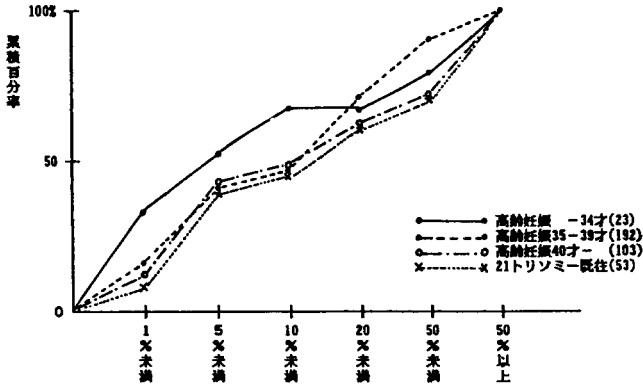


図2. 羊水検査で診断可能な範囲についてのみかた

(1986-1988, 虎の門病院)

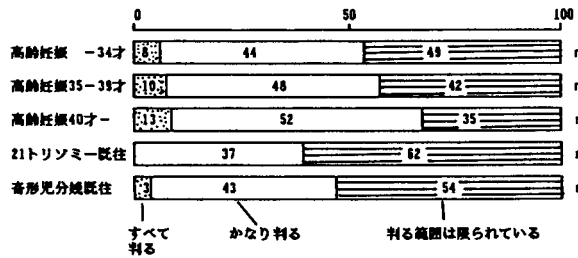


図4. 胎児診断が不可能な場合にとどうするか (1986-1988, 虎の門病院)

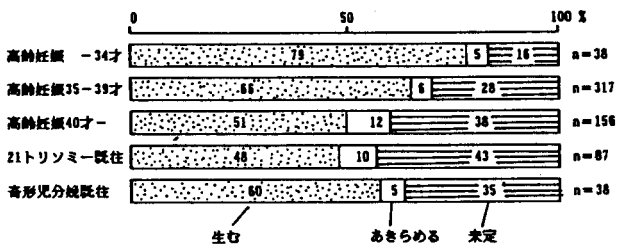


図3. 羊水検査の安全性についてのみかた (1986-1988, 虎の門病院)

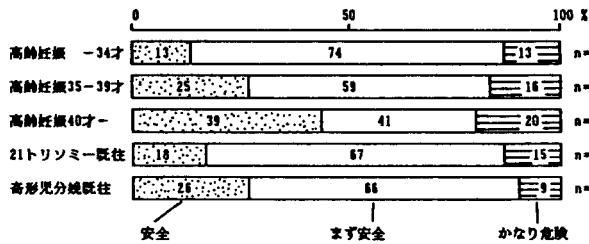


図5. 夫年齢と妻年齢の関係 (1986-1988, 虎の門病院)

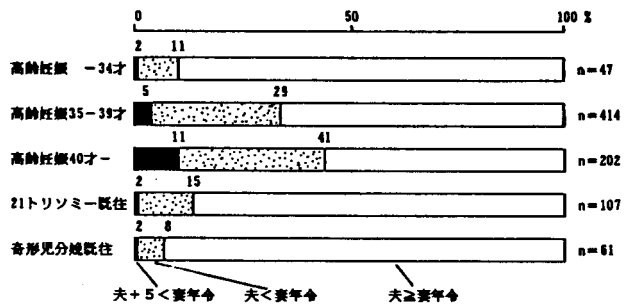


表1. 羊水検査で見られた予想外の染色体異常

(1986.4.-1988.8., 虎の門病院)

Chromosome anomalies	No. of cases	Notification to parents	Results
Sex chromosome anomalies			
47,XXX	1	yes	Termination
47,XXY	1	yes	Termination
45,X0	1	yes	Termination
Marker chromosomes			
47,XX,mar+	2	yes	Termination
Balanced translocation			
Mosaic	1	yes	Delivery**
Mosaic			
46,XX/45,X0	1	no	Delivery
46,XY/46,XY,del(10)	1	no	Pregnancy**
46,XY/47,XY,mar+	1	no	Delivery
46,XY/47,XX,+2	1	no	Delivery
Inversion			
Inversion(9)	7	no	Delivery 2 Pregnancy 5
Others			
18qh+	1	no	Delivery
1qh+	1	yes	Pregnancy
8qh+	1	no	Pregnancy
15p+	1	no	Pregnancy
21p+	1	no	Pregnancy
Total	22		

*1 normal healthy baby ** continuing pregnancy
(Toranomon Hospital, 1986.4.-1988.8.)



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: 虎の門病難婦人科遺伝外来に於る症例の分析から、 遺伝相談や遺伝療サービスを求めて来院するものの枠が急速に広がりつつあること、 十分な情報提供とカウンセリングが重要であること、 高度先進的な診断技術の開発と共に、その周辺の診断学の充実を計ることが大切であること明らかにした。