

遺伝相談システムと出生前診断に関する研究 (分担研究：遺伝性疾患をもつ小児の生活管理・ 指導に関する研究)

松井一郎¹⁾、鈴木薫²⁾、杉山幸八郎³⁾、岡田節男²⁾
足立立子²⁾

要約：以下の2点について検討を行った。

- 1) 名古屋市における遺伝相談の実態調査
- 2) 遺伝相談における胎児診断の役割—羊水検査と絨毛検査—

見出し語：遺伝相談、実態調査、胎児診断、羊水検査、絨毛検査

1) 名古屋市における遺伝相談の実態調査

〔はじめに〕 名古屋市においては昭和49年7月より名古屋市に住所を有する者で遺伝相談を希望する者を対象として遺伝相談を行ってきた。本年度はその実態について報告する。

〔概要〕 名古屋市では母子保健行政として、(1) 遺伝相談、(2) 妊産婦管理、(3) 乳幼児管理が母子保健管理におけるシステムの柱と考えており、公衆衛生活動の推進母体である保健所において、カウンセラー、保健所相談医師、パラメディカルスタッフが連携を図りながら、相談事例に対応すると共に、必要に応じて後方機関での特殊検査等を紹介することで遺伝相談を遂行している。

〔名古屋市の遺伝相談の構図〕 図1に示すごとく、大別すると二通りの経路を経て選別されてきたクライアントに対してカウンセラーは遺伝相談を行っている。第一の経路は種々の母子保健管理業務の中で見出した遺伝的な悩みを持つ者に対して、第一次相談として保健婦による一般の相談或いは保健所医師による助言、指導を行う。そこで更に専門的なカウンセリングが必要な場合第二次相談を行う。第二の経路は医療機関やマスメディアを介して直接衛生局保健医療部保健予防課に依頼がある場合である。

〔遺伝相談の実績〕 昭和60年度から63年度および平成元年度（但し平成元年4月から平成2

所属欄 1) 国立小児医療研究センター、 2) 名古屋市大産婦人科、 3) 名古屋市大小児科

年1月まで)の相談数および相談内容を9項目に分けてそれぞれの例数を表1に示した。相談内容は分類した9項目の中では特定の項目に偏ることではなく全ての項目についてあった。なお、この相談実績の中ではパラメディカルスタッフ等の相談実績や電話のみによる対応は含めていない。

〔考案〕 名古屋市の遺伝相談の実態を報告した。平成元年4月から平成2年1月までの相談状況に限ると、相談実施件数34件、延37件で、相談来所延べ人員は57人で相談者のみの来所は20人と半数以上は複数で来所しており、遺伝に関する問題が夫婦・親子など家族の中で話題にされているものと伺われた。申し込み方法は広報などで直接申し込みが21件、保健所からの紹介が10件、医療機関などからの紹介が3件で、市の母子保健行政活動によって大部分は遺伝相談事業の存在を認識していた。相談の動機は妊娠・出産にあたってが16件、結婚を考えるにあたってが15件、病気と診断されてが3件で、一貫した母子保健管理を考える場合、遺伝相談業務は重要と思われた。なお、本報告書作成にあたって、衛生局保健予防課母子衛生係の方々に多大の尽力を受けておりここに深謝いたします。

2) 遺伝相談における胎児診断の役割—羊水検査と絨毛検査—

先天異常児の胎児診断の幕開けは、1970年代に開始された羊水検査であった。羊水検査は、各種の先天代謝異常症、染色体異常症の胎児診断に対し、確立された手技として現在数多くの施設で実施されていることはよく知られている。

1980年代は、超音波診断装置が著しく発展した時期で、それまで実用化が困難であった胎児採血、

絨毛採取といった高度な胎児診断手技も臨床的に試みられるようになってきている。このうち、妊娠初期に行うことのできる絨毛検査は、妊娠中期に行われている羊水検査と同じ胎児情報が得られることから、羊水検査に取って代わる方法として注目されているが、それほど普及していない。我々は、1985年以来羊水検査と絨毛検査を併用して臨床応用しているが、今回はこれら両者の成績について比較・検討した。

〔対象〕 対象は、1985年以後1989年迄の5年間に名古屋市立大学産科婦人科学教室にて遺伝相談に基づいて行われた1334例の胎児診断症例である。

〔成績〕 1334例のうち、1233例は羊水検査で、101例が絨毛検査であった。

羊水検査数は、年々増加傾向が顕著であるが、絨毛検査のそれは、年間20例前後で一定のまま推移している(表2)。各検査における適応についてみると、羊水検査では、65.5%が35歳以上の高齢妊娠で過半数を占めていた。羊水検査における高齢妊娠が占める割合の著しい増加は、全国的に指摘されている傾向であるが、この背景には、女性の社会的地位の向上により結婚・妊娠年齢が高齢化しているという社会現象と、羊水検査法が確立したものとして社会的にも受容されていることなどが挙げられよう。一方、絨毛検査では、染色体異常保因者、先天代謝異常保因者などのハイ・リスク妊娠が相対的に多くなっている。このことは、絨毛検査の安全性が確立されている段階ではないので、原則として ①受診者が妊娠初期の診断を強く希望していること、 ②遺伝的にハイ・リスク妊娠であること、 ③DNA診断が可能な遺伝病であること、などの条件を備えた症例に適

応を絞っていることが影響している（表3）。

羊水検査と絨毛検査の成績についてみると、羊水検査を受けた1233例中異常と判定されたのは、25症例2.0%であるのに比し、絨毛検査では症例が選択されていることを反映して、101例中8例7.9%と約4倍の異常検出率であった。

侵襲的胎児診断法で問題となる胎児予後についてみると、羊水検査ではこの間流産などの副作用は全く見られなかったが、絨毛検査では2例の流産が認められた。

〔考案〕 絨毛検査の胎児診断における長所として、妊娠9週という早い時期に実施可能であること、比較的多量の生きた細胞が得られるために羊水細胞のように培養の必要がなく、染色体分析あるいは先天代謝異常の生化学的分析のなかには検査後その日のうちに結果が判る症例があること、またDNA診断に最適であるといった面を備えている。

しかし、これらの好条件に関わらず、実際のところは今回の報告に見られるように、それほど症例数の増加を認めていない。その理由として、先ほど述べたように症例選択を厳重にしていることは言うに及ばないが、絨毛検査に関する認知度が低いために遺伝相談を受け胎児診断を希望して来院した時には適応症例であっても既に絨毛検査の実施可能な時期（妊娠9週から11週）を大幅に過ぎているケースが多いことなども挙げられる。

絨毛検査が羊水検査に代わる優れた胎児診断法として社会的なコンセンサスが得られ、臨床的に定着するには、安全性の確立が急務である。現在、絨毛採取法に関してもいろいろな工夫がなされ危険性も漸次改善されつつある傾向にあるので、この点を明確にすべく絨毛検査に関して全国的なレベルで検討を加えていくことが今後の課題となろう。

先天代謝異常症等スクリーニング
保健婦の活動
精神保健相談員
歯科衛生士の活動
一般医師の活動
マスメディア
その他

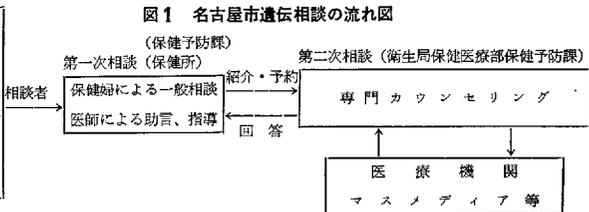


図1 名古屋市遺伝相談の流れ図

遺伝相談の実績

表1

年度	相談申し込み数	相談数	相談内容							その他	
			近親婚	精神疾患	先天奇形	視覚異常	聴覚異常	神経・筋骨の異常	染色体異常		皮膚疾患
60	51	37	4	6	6	9	3	—	1	6	2
61	60	55	2	17	9	9	5	4	1	3	5
62	60	54	5	11	13	6	3	4	1	2	9
63	47	39	6	6	4	5	2	5	1	1	9
1*		34	1	5	4	6	3	7	1		7

*平成元年4月～平成2年1月迄

羊水検査・絨毛検査数の年次別推移

表2

	1985	1986	1987	1988	1989	合計
羊水検査	193	173	238	280	348	1,233
絨毛検査	19	23	18	25	16	101

羊水検査：絨毛検査 = 12：1

表3

適応	羊水検査	%	絨毛検査	%
染色体分析				
染色体異常保因者	46	3.7	30	29.7
染色体異常児分娩既往	293	23.7	29	28.7
高齢妊娠	807	65.5	16	15.8
X連鎖遺伝病	7	0.6		
先天代謝異常	24	1.9	10	9.9
DNA解析			16	15.8
その他	56	4.5		
合計	1,233	100.0	101	100.0



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:以下の2点について検討を行った。

- 1)名古屋市における遺伝相談の実態調査
- 2)遺伝相談における胎児診断の役割—羊水検査と絨毛検査—