

遺伝相談のシステムに関する研究

I. 遺伝性疾患・先天異常の自然発生率・悉皆調査

II. 遺伝相談・出生前診断の国際調査

松井一郎¹⁾ 鈴木 薫²⁾

要約：遺伝相談のニーズは集団に於ける遺伝性疾患・先天異常の自然発生率に依存している。人類集団の遺伝性疾患の発生率は間接推定がなされたのみで、悉皆調査、追跡調査による実地の精密な測定がなされた事はない。神奈川県逗子市をフィールドとした調査で、昭和50-59年の6,797人の出生に対し、先天異常の発生は5.6%であった。遅れて診断される精神発達遅滞を追加すると出生あたり6-7%が見込まれる。

遺伝相談・出生前診断サービスの国際調査で47ヶ国667施設に発送し、現時点で1/3の回収を得ている。

見出し語：遺伝相談、出生前診断、遺伝性疾患、先天異常、自然発生率、悉皆調査、追跡調査、国際調査

I. 遺伝性疾患・先天異常の

自然発生率・悉皆調査

遺伝相談のニーズは集団中に遺伝性疾患や先天異常が何人いるか、の数字に従って変動し、逆に集団中のこれらの発生頻度が分かれば遺伝相談の需要を推定することが出来る。先天異常や遺伝病の発生はヒトの出生に際して不可避の現象であり、人類集団にこれらが荷重をかけている。

遺伝性疾患の自然発生率を知ることは人類集団の将来を考える際の基本課題であるが、これまでは個別の先天異常調査からの推定値を集計したり、心身障害児調査から間接推定を行ってきた。あ

るいは調査が新生児集団の1横断面の調査など不完全のものが殆どで、遺伝性疾患や先天異常の全容を掴むには大きな制約があった。新生児集団の悉皆調査かつ長期の追跡法を用い精密な測定を行なったことはない。

調査地域を神奈川県逗子市（人口58,000人、年間出生844(闘50)→389(平2)）に設定し、悉皆調査、追跡調査を企画した。このため、地域乳幼児健診システムを母子一貫健康管理システムとして再構築し、新たに妊娠-出生-乳幼児期（定期的健康診断）-学齢期までの健康（疾病）情報システムを構築した。検診の未受診者は保健婦訪問で情報

1) 国立小児病院・小児医療研究センター・小児生態部；National Children's Medical Research Center

2) 名古屋市大学産婦人科学教室；Nagoya City University Medical School

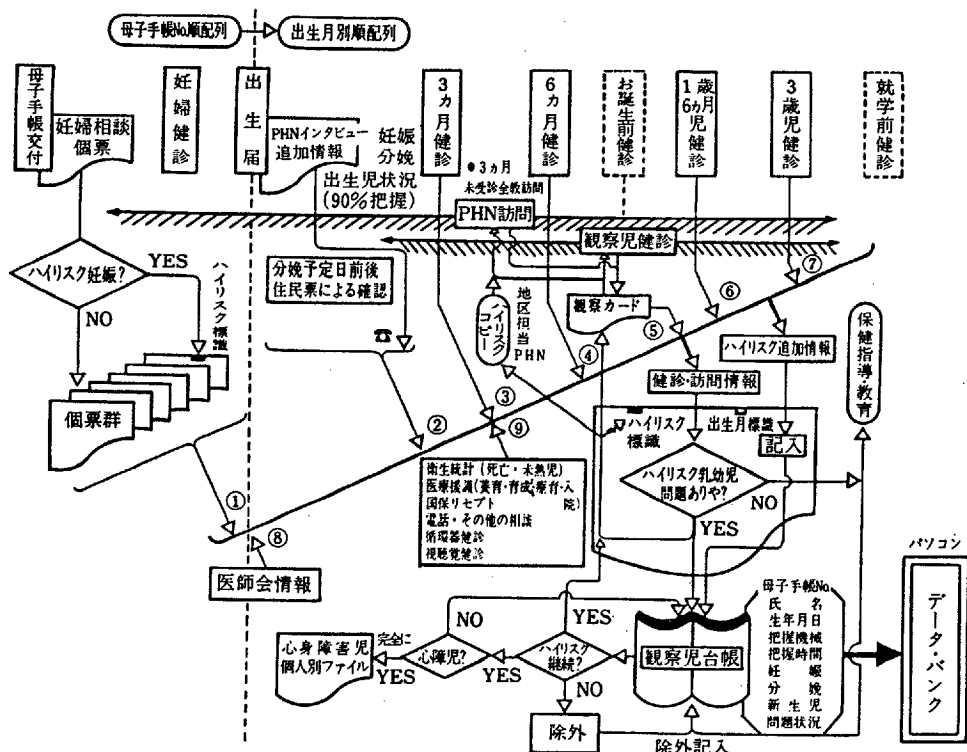


図1 情報源とその管理関係

を把握し、ハイリスク児の追跡は確定診断情報（第3次医療機関までの）を入手した。市役所、保健所、追跡(ハイリスク)外来、精密健診機関、医師会、各種の相談、など種々の情報を整理し、ハイリスク児のデータベースを構築した(図1)。

昭和50年-平成2年の出生数は9,540に達したが、入力を終えた6,797名の時点(昭和50-59)では、先天異常の発生頻度は5.6%であった。この把握は出生-3歳児健診の期間が主体であるので以後の精神発達遅滞が追加され、出生当り6-7%の先天異常発生が推定される。

遺伝相談のニーズは先天異常・遺伝病の発生頻度に依存しているから次年度に総括的なまとめを行い、わが国の遺伝相談施設の現状との対応の適正さを検討する。

II. 遺伝相談・出生前調査の国際調査

遺伝相談および出生前診断の普及はその国の医療レベルとくに遺伝医療サービスがどの程度の活動力にあるかを反映する。わが国のレベルを比較する目的での国際調査を企画し、現在集計中である。

International Directory of Genetic Services (1990 U.S.A.)に記載された873施設のうち、遺伝相談と出生前診断のサービスを行なっている登録者、47か国:667人に対し、1990年の活動に関する約20項目のアンケート調査をおこなった。対象のほぼ半数が米国でついでカナダ、英国、オランダ、ブラジルの順で回答が寄せられている。現在約1/3が回収されているが、5年前に比較し遺伝相談や出生前診断の増加傾向が示されている。



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: 遺伝相談のニーズは集団に於ける遺伝性疾患・先天異常の自然発生率に依存している。人類集団の遺伝性疾患の発生率は間接推定がなされたのみで、悉皆調査、追跡調査による実地の精密な測定がなされた事はない。神奈川県逗子市をフィールドとした調査で、昭和50-59年の6,797人の出生に対し、先天異常の発生は5.6%であった。遅れて診断される精神発達遅滞を追加すると出生あたり6-7%が見込まれる。

遺伝相談・出生前診断サービスの国際調査で47ヶ国667施設に発送し、現時点で1/3の回収を得ている。