

遺伝相談および出生前診断の国際調査

(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, 谷村雅子¹⁾, 鈴森 薫²⁾

要約：日本の遺伝相談の普及に資するため、遺伝サービス住所録を用い遺伝相談または出生前診断の担当者672(米国370、その他48国302)にアンケート調査を行い、49%の回答を得た。遺伝相談実施者は米、英、加などで、医師の他、Genetic Counselor専門家が担当しており、専門家育成が重要と思われた。出生前診断が先進諸国で急速に普及しており、出生前診断と遺伝相談の連結が重要である。米、英、他で出生前の遺伝子診断の普及の兆しが見えており、施設間、施設一研究者間のネットワークが重要と考えられた。

見出し語：遺伝相談、出生前診断、遺伝性疾患、羊水診断、絨毛生検、臍帯採血、国際調査

1. はじめに

先天異常や心身障害は一定の比率(約6%)で発生し、人類集団の荷重と考えられている。異常や障害が家族に与える負担が大きくと同時に、次に生まれる子供への不安から挙子を断念する事が多い。遺伝相談/出生前診断はこれらの異常/障害の再現の危険率を推定し、あるいは出生前に診断し、家族への福音となっている。遺伝相談と出生前診断は近年の分子遺伝学や小児科・産婦人科の診断技術の進歩に支えられ遺伝医学の中心となってきた。

遺伝相談・出生前診断が我が国でも急速に普及

してきた^{1,2)}。しかし、遺伝相談発祥の地である米国をはじめ先進諸国で既に多くの経験が蓄積されている。そこで、各国とくに先進国における遺伝相談の現状と問題点を知り、我が国における普及に役立てるため国際調査を行なった。

2. 対象と方法

対象はINTERNATIONAL DIRECTORY OF GENETIC SERVICES³⁾ (9th Ed. 1990)に記載されたうち、選択項目が遺伝相談と出生前診断の何れかを選んでものを対象とした。日本は記載者が少ないことと、すでに1988年に全国調査を行なっているの

1)小児医療研究所(小児生態部(Dept. Child Ecology, National Children's Medical Research CTR.))

2)名古屋市立大学医学部産婦人科(Dept. Obstet. Gynec., Nagoya City University)

表1. アンケート回収結果

国種	DIRECTORY 登録数	遺伝相談・出生前診断調査 発送数	回答数	回答率
米国 49州	476	370	167	45.1%
その他 48国	372	302	162*	53.6%
合計	848	672	329	49.0%

(同一施設内の回答 8 を除く)

* : 5 通以上の回答国

Canada	14
United Kingdom	12
Brazil	10
Australia	9
Federal Republic of Germany	9
Netherland	8
Czechoslovakia	8
Mexico	6
Spain	6
Cuba	6
France	5
India	5
Israel	5

で^{1,2)}除外した。

調査方法は郵送によるアンケート調査法、発送は1991年1月4日、回収期限1991年3月末とし、1990年の実績を質した。航空便で発送、COUPON-RESPONSE INTERNATIONAL を同封、航空便で回収した。調査内容は、①ID (国名、氏名、施設名、診療科)、②遺伝相談の1990年実施数、過去との比較、実施者、主要課題など6項目、③出生前診断の実施数、過去との比較、方法、適応など8項目、④その他コメント、問題点など。

3. 結果

DIRECTORY は個人登録であるから、1施設から複数の回答が寄せられる場合があったが、適正と思

表2. 遺伝相談の実施者

"Is the genetic counseling conducted only by a medical doctor?"

1. Yes (医師のみ) 2. No : Specity job of counselor (他に専門家いる)

1. 医師のみの国 キューバ、チェコ、スペイン、西独、仏、オランダ

2. 他に専門家のいる施設がある国

	医師のみ	他に専門家あり
米国	18	141*
カナダ	3	9
英国	7	5
		Genetic Counselor
		Nurse Counselor
		Genetic Nurse
インド		MSW
イスラエル		Nurse
メキシコ		PhD

* : 遺伝相談の実施者(米国)

Genetic Counselor	22
MS Genetic Counselor	24
Certified Genetic Counselor	2
Hb Trait Counselor	1
Geneticist	1
Cytogeneticist	1
Certified Medical Geneticist	4
Specialist in Genetics	1
Genetic Associate	2
Genetic Nurse	2
Medical Associate	1
Biologist	2
Nurse Counselor	1
Psychologist	1
Nurse	1
MSW, Social Worker	2
PhD 9, MS 8, BS 1	

参考

米国での回答者	MD	93
	Cytogeneticistなど	38
	Genetic Counselor	28
回答者の所属施設	大学	69
	病院/小児病院	61
	研究所/サービスセンター	22

われる回答を採用した。

1) 回収結果

DIRECTORY の登録数848のうち米国(49州)が56%を占め、遺伝相談・出生前診断サービスを行なっているものは672で、全数に発送した。回収結果を表1に示した。米国は45.1%、米国以外の国は53.6%、合計で半数が回答した事になる。米国以外で回答数が多かった国は、カナダ、英国、ブラジル、オーストラリア等であった。

2) 遺伝相談の実施者

表2に結果を示した。米国では医師のみが遺伝相談を行なっている比率は11%、医師以外に専門家が参加している施設が89%であった。医師以外の職業として挙げられた名称は、Genetic Counselor, MS or Certified Genetic Counselor, PhD, MS, その他多くの名称・資格があった。参考のため米国での回答者の職業をみると、MD 93, Cytogeneticist 38, Genetic Counselor 28, 他に Nurse, Biologist, Cytogeneticist, MSW, 等多種となっていた。また、回答施設をみると、大学(病院)、病院、小児病院のほか、研究所やサービスセンターも少なくなかった。米国の以外の国では、カナダ、英国が Genetic Counselor を採用しており、後者では Nurse の参加があった。

ドイツ、フランス、オランダ、等ではわが国と同様に医師のみが遺伝相談を実施していた。オーストラリアでは医師のみで行なう施設が大部分であるが、Genetic Counselor, Nurse が行なう施設もあった。

3) 遺伝相談の対象

1990年に於ける遺伝相談の主要な問題につき質

問し、相談対象を表2に示した。自由記載で主要なもの5つまで、米国(93人)の延べ数集計である。染色体異常、遺伝病、母の高年齢、奇形症候群、精薄などの心身障害、その他、が対象であった。各国の遺伝相談対象も大差なかった。わが国においても同様の傾向と思われる。

4) 遺伝相談の問題点

前項の調査回答として、遺伝相談の運営費、資金の問題、組織・業務の充実の必要性、啓蒙・教育の必要性、などが挙げられていた(表3)。

5) 出生前診断の症例数

図1に1施設あたりの1990年実施数を羊水診断、

表3. 遺伝相談の対象

"Five major problems in genetic counseling in 1990 are:"

染色体	年齢		
染色体異常	21	母の高年齢	42
ダウン症	15	父の高年齢	1
脆弱(X)	4	奇形/奇形診断	
性異常および半陰陽	6	多発奇形、症候群、診断学	40
不妊症	2	先天異常	15
習慣性流産	8	出生前診断	18
遺伝子/遺伝		超音波診断	3
DNA診断	6	神経管閉鎖不全	6
父性診断	2	α-フェトプロテイン	31
先天代謝異常	17	尋常/口蓋裂	5
新生児スクリーニング(代謝)	2	妊娠中の薬剤使用	5
テイラー病	1	環境変異原	14
メンデル遺伝病	5	障害	
多因子遺伝病	6	精神遅滞	20
保因者診断	3	視力障害	1
神経線維腫症	5	聾啞	2
ハンチントン舞踏症	1	成長障害	7
筋ジストロフィー	6	低身長、骨疾患	3
脾臓性線維症	3	骨疾患	1
遺伝的危険率	1	自閉症	1
マリアン症候群	2	うつ病	2
脾臓性症	5	その他	
ヘモグロビン異常など	5	家族歴、血縁者の疾患	9
遺伝性のがん	1	母や夫婦の不安感情	1
神経疾患	7	家族の電話相談	1
成人病	1		

(遺伝相談の国際調査:米国:記載93人、自由記載)

表4. 遺伝相談の問題点

運営費/資金	
遺伝相談の運営資金不足	
組織/業務の充実	地域社会/法
<ul style="list-style-type: none"> カウンセラー不足 スタッフ不足 専門家育成が必要 遺伝専門家育成が必要 新技術導入が必要 ノウハウの強化 情報不足 紹介先がない、少ない 診断能力を上げる必要 	<ul style="list-style-type: none"> サポートが必要 通院距離が大きい 行政との連携が弱い フォローアップができない ケアを充実する必要 ヘルスケアシステムの充実
啓蒙/教育	費用
<ul style="list-style-type: none"> 遺伝相談の活用法周知が必要 遺伝に関する一般教育が必要 紹介医への教育・啓蒙が必要 患者増の必要 妊婦の相談来所が遅い 家族情報が不足 家族の診断ができない 相談に応じない人 中絶できない妊娠 紹介が遅すぎる 	<ul style="list-style-type: none"> 費用返済reimburse増加の必要 費用を保健でカバーする必要あり 費用が高い(DNA、染色体)
	その他
	<ul style="list-style-type: none"> 文化・生活習慣の違いがある 言語理解が不十分(家族) 給料が安い 患者が多すぎる カウンセラーへの尊敬が欠如

絨毛生検、臍帯採血の方法論別に集計した。横軸は1施設での実施数で、方法によって目盛りを変えてある。何れの方法でも米国の実施数が群を抜いている。図中の*印が1施設に対応しているが、羊水診断の年間実施数500件以上の施設が半数をこえている。わが国の羊水診断実施数が年間500をこえる施設は極めて、少ないと思われる。

羊水診断実施数記載と同時に、5年前の実施数に対する増減比較を質問した。5年前に対して、20%以上の増加：↑↑、10%以上の増加：↑、変化無し：→、減少した：↓、の区分とし対応する施設数を記した。いずれの国に於いても羊水診断の実施数は5年前より増加している。

米国における羊水診断、絨毛生検、臍帯採血は

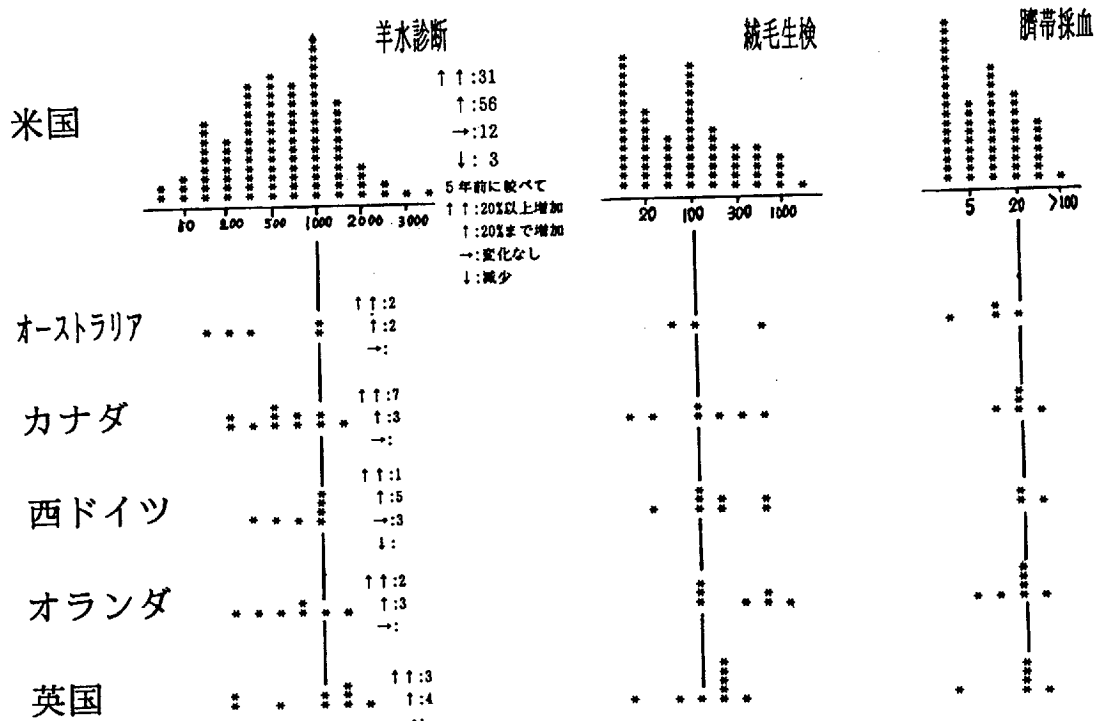


図1. 出生前診断：診断法別、施設症例数別、施設数

一般医療として普及しているとも受け取れる。

6) 出生前診断の適応について

出生前診断についての適応では、各国に共通したものは以下であった。①母の高年齢(35歳以上)、②母のαフェト蛋白、③転座保因者、④前回出産が染色体異常児、⑤前回出産が先天代謝異常、⑥その他の適応として、母や両親の不安、神経管障害の出産既往、DNA診断などが挙げられた。

DNA診断では、腭嚢胞状線維症、筋ジストロフィ(デュシャノ型、ベッカー型)、鎌状赤血球症、血友病、地中海貧血、テイザックス病、脆弱X症候群、などが多かった。

4. 考察とまとめ

今回の国際調査結果から考えて、わが国の遺伝相談を実施する上で問題とすべき点が幾つか挙げられる。

1) 遺伝相談実施者の問題。わが国では、医師が遺伝相談の直接担当者であるが、米国・英国・カナダ等では、医師および Genetic Counselor その他の専門職が遺伝相談を行なっている。遺伝相談や特に出生前診断が普及すると相談業務が増大するし、時間をかけた平易な遺伝病の解説には遺伝専門職種(医師、および医師以外)の育成が重要であろう。

2) 出生前診断が先進諸国で急速に普及している。単に羊水診断のみならず、絨毛生検、臍帯採血の実施件数も多い。1施設で年間実施件数が1,000を越えるも少なくない(特に米国で)。遺伝相談のみを行なう施設より、遺伝相談→出生前診断、出生前診断を行なうことを前提にした遺伝相談が普

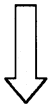
及すると思われる。

3) 出生前診断の適応は各国とも共通しているが、一部で、“親の不安による出生前診断”など、何処を限界にすべきか曖昧な問題も残されている。

4) 遺伝子診断が出生前診断においても普及の兆しが見えている。遺伝子診断が行える施設と出来ない施設との格差が生じるであろうし、限られた診断技術を活用するためにはネットワークの組織化が重要であろう。

文献

- 1) 松井一郎、浅香昭雄、梶井正、佐藤孝道、鈴森薫、和田義郎：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。昭和63年度厚生省心身障害研究：遺伝性疾患の発症予防に関する研究, 346-348, 1989.
- 2) 鈴森薫、松井一郎、佐藤孝道、浅香昭雄、梶井正、和田義郎：出生前診断の現状に関する調査。昭和63年度厚生省心身障害研究：遺伝性疾患の発症予防に関する研究, 349-352, 1989.
- 3) Lynch HL, Hoden RH. INTERNATIONAL DIRECTORY OF GENETIC SERVICES (9th Ed. 1990)



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:日本の遺伝相談の普及に資するため、遺伝サービス住所録を用い遺伝相談または出生前診断の担当者 672(米国 370、その他 48 国 302)にアンケート調査を行い、49%の回答を得た。遺伝相談実施者は米、英、加などで、医師の他、Genetic Counselor 専門家が担当しており、専門家育成が重要と思われた。出生前診断が先進諸国で急速に普及しており、出生前診断と遺伝相談の連結が重要である。米、英、他で出生前の遺伝子診断の普及の兆しが見えており、施設間、施設一研究者間のネットワークが重要と考えられた。