

Ⅳ. 遺伝相談システムの確立に関する研究

総 括

新川 詔夫*

要 約：平成4年度のリサーチクエストに従い、各地域における従来の(1次)遺伝相談のニーズと実態、高度な知識・技術を要する(2次)遺伝相談のニーズを、医師・保健婦・一般人を対象に調査した。近年の遺伝子診断技術の進歩を反映して、主として2次遺伝相談自体とそのネットワーク作成への要望が大きいことが判明した。それに対して従来の1次遺伝相談は実施施設は多いものの、必ずしも充分には機能していないこともわかった。従って、今後の遺伝病診断ネットワーク作成は2次相談施設が主体となるであろう。

見出し語：2次遺伝相談システム，地域ニーズ，遺伝病診断ネットワーク

研究方法

本研究におけるリサーチクエストは、

①わが国の各地域における遺伝相談のニーズと実態？、②高度な知識・診断技術を要する遺伝相談のニーズは増加しているか？、③作成する遺伝相談ハンドブックに記載する遺伝病の種類と要項は？の3点である。平成4年度の研究は主として①と②の調査を各研究協力者の協力の基に調査した。本報告書はそれらのまとめであり、詳細は各研究協力者からの個別報告を参照されたい。

北海道の355(うち回答191名)の小児科医、埼玉県の108保健所・保健センター(回答92施設)、奈良県の85名の小児科医(回答58名)、四国4県の40ヶ所の保健所、山口県の356名の小児科医・

産婦人科医(回答196名)、熊本県の375名の保健婦(回答338名)、長崎県の227名の小児科医・産婦人科医・形成外科医、計1,546(回答1,142)の医師・保健婦などを対象にした遺伝相談の実態・ニーズに関する断面的調査を行った。茨城県では地域基幹病院での遺伝相談と地域保健事業としての遺伝相談の実態調査、九州全県での産婦人科における遺伝相談と出生前診断の実態調査を行った。また、東京都及び静岡県における「遺伝相談」に関する用語・関心度・ニーズなどの調査を医療関係者以外の計950名を対象にして行った。一方、高度な知識・診断技術を要する疾患の代表として有機酸代謝異常症・adrenoleukodystrophy, Prader-Willi 症候群を取り上げ、遺伝相談に必須な自然歴・遺伝相談の問題点・遺伝相談ネットワークモデルなどの研究も

*長崎大医学部附属原爆後障害医療研究施設

行った。

結 果

北海道、埼玉県、奈良県、四国4県、山口県、熊本県、長崎県における医師・保健婦・その他の医療関係者中の遺伝相談に関する調査では、遺伝相談に関する関心度は割合高く、70%~99%は遺伝相談の必要性を実感している。遺伝相談を必要とした症例に遭遇したのは、年間1人の医師当たり数名の患者であった。しかし、地域によって差があるが、一般に実際に遺伝相談に直接関わっている者は非常に少なく、医師(主として小児科医・産婦人科医・形成外科医)は最少5%から最大33%であった。

ほとんどの地域保健所には遺伝相談が設置されているが、地方自治体の保健事業として設置されているものと、単なる相談窓口としてのものがある。しかし、今回の調査では大多数の保健所においては遺伝相談件数は非常に少なく、年間数例程度がほとんどであった。保健所から基幹病院への遺伝相談クライアントの紹介は皆無か非常に少ないことがわかった。愛媛県では母子保健事業として遺伝相談を行っているが、最近の活動が昭和57年当時の報告における活動状況よりも進展している様子はなく、むしろ停滞・後退している状況があることも判明した。

複数の県では大学病院・国立病院を主体とした基幹病院が核になった遺伝相談を実施しているが、そこでの相談回数・相談の質ともに高く、年間数十から100件の症例があり、遺伝子診断も平行して行っていた。今回の茨城県および九州全域で行った調査報告では、相談疾患も多岐にわたり、種々のメンデル遺伝病、染色体異常症、奇形、精神神経疾患、近親婚、高齢妊娠、

習慣性流産、環境要因による疾患などであった。これらの基幹病院では染色体検査や遺伝子診断による出生前診断件数も多く、前者の年間平均は100例、後者は数例であった。クライアントをこの基幹病院へ紹介した施設は、他の医療施設が大多数であり、地域保健所からの紹介はほとんどないのが現状であることも判明した。

遺伝相談に対する一般人の知識・理解度の調査は地域基幹病院で無作為に選んだ外来患者・その家族、某施設通園児の家族、某社社員、学生、教員などを対象にして行った。東京都での調査では、「遺伝相談」という用語の見聞の無い人は64%であったが、41~58%の人は「遺伝」自体に関する何等かの心配を抱いたことがあると答えた。76%の人は遺伝子診断技術を応用した遺伝相談の必要性を感じていることが判明した。半数以上(57%)の人は遺伝子診断による出生前診断が必要と答えた。静岡県では、「遺伝病」という用語に関するイメージテストを行った。一般人が抱く遺伝病のイメージは一般に「暗い」「嫌悪」「逃避」「恐怖」「憐れ」「同情」「難病」「運命」「偏見」「重荷」などであった。

高度な知識・診断技術を要する遺伝病の代表としての有機酸代謝異常症・副腎白質ジストロフィー症、プラダー・ウィリー症候群の遺伝相談の問題点の調査を行った。全国規模の183基幹病院などの施設(回答103施設)への有機酸代謝異常症調査では、この稀な遺伝病でも過去5年間に平均1~数例の経験があったと答えたが、71%の施設は確定診断自体を他の特定の専門施設へ依頼していることがわかった。遺伝子診断を実施した施設は非常に少なく、この種の診断はまだ大学研究室レベルに留まっていることが判明した。遺伝相談は76%の患者で行われてい

た。副腎白質ジストロフィー症での調査では、遺伝相談に必要な保因者診断の精度上昇には遺伝子診断が必要であるとする結果であった。この疾患でも同様に他の病院・施設においては遺伝相談に必要な診断を特定の研究室に依頼していることがわかった。プラダー・ウィリー症候群の遺伝相談に必要な自然歴を全国規模の調査で明らかにした。それによると、患者の成長曲線は正常児のその-2SDに平行し、試行的に実施した成長ホルモンにも反応し身長増加が期待できることが判明した。

考 察

各地域では厚生省心身障害研究が基になりその基幹病院や保健所などでは遺伝相談が定着し機能しているが、同研究昭和57年度報告書「遺伝相談ガイドブック」にもあるように、主として従来は代謝疾患の遺伝相談に傾き、遺伝子後は確率で示され、これによる遺伝相談が主流であった。

しかし近年の分子遺伝学の進歩により、種々の遺伝子病の原因遺伝子が単離されその分子病理が明らかになり、また遺伝子近傍のDNAマーカーのクローニングが進み、多数の遺伝子病・奇形症候群は罹患者および保因者を直接・間接的に診断できるようになってきている。

わが国における遺伝相談を希望するクライアントの一般的なbehaviorは欧米のそれとは異なり、情動的なため、確率で示す遺伝子後は日本人ではどうも馴染まない。日本人クライアントは次の子における罹患が確実か否か(100%か0%)を知りたがる傾向があることは遺伝相談を担当しているカウンセラーがしばしば経験することである。この意味では、上記の分子遺伝

学的診断法は日本人クライアントの希望に合致すると思われ、その診断法の遺伝相談の場への応用を推進すべきだと考える。

これらを踏まえて、本研究班では、地域医療施設・保健所で行っている従来の遺伝相談を、一般医療システムになぞらえて、「1次遺伝相談」と定義し、遺伝子診断を加味した高次の遺伝相談を「2次遺伝相談」と定義したい。また、1次遺伝相談は現在充分には機能していないとはいえ、地域に定着している現況から、本研究では2次遺伝相談施設間のネットワーク作成を今後の研究課題としたい。今回の種々の調査でもそのシステム作成が最も望まれていると実感した。しかし、1次遺伝相談と2次遺伝相談相互間の情報交換は理想としても、1次施設(主として地域保健所)から2次施設へのクライアント紹介が非常に少ない現況からみて、1次・2次相互ネットワークの機能には疑問があることも事実である。この解決には、医師・保健婦へのより実地的な遺伝学(遺伝相談コースなど)教育・啓蒙がより必要である。最も実現性の高いのが「遺伝相談ハンドブック」作成だと考える。即ち、ハンドブックを利用し、すぐに遺伝相談の実際を行えるような手引書の作成であり、これも本研究班の課題としたい。

文 献

厚生省心身障害研究昭和57年度研究報告書
「遺伝相談ガイドブック」

Abstract : Based on 3 research questions, this study group performed a large scale study on the need and present status of conventional genetic counseling (GC) and a more advanced GC sys-

tem. We call the former "primary GC" and the latter "secondary GC". Questionnaires were sent to medical doctors, co-medical staff and common people. The study revealed that all the 3 groups demand the secondary GC by the use of DNA based diagnostic methods. However, although there are a number of institutions where GC system

is established, the number of clients who visit to be counseled is rather small. Thus, we recommend that a future GC network should be constructed mainly among secondary GC institutions. For the primary institutions, a newly edited guide-book should be published.



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:平成4年度のリサーチクエストに従い,各地域における従来の(1次)遺伝相談のニーズと実態,高度な知識・技術を要する(2次)遺伝相談のニーズを,医師・保健婦・一般人を対象に調査した。近年の遺伝子診断技術の進歩を反映して,主として2次遺伝相談自体とそのネットワーク作成への要望が大きいたことが判明した。それに対して従来の1次遺伝相談は実施施設は多いものの,必ずしも充分には機能していないこともわかった。従って,今後の遺伝病診断ネットワーク作成は2次相談施設が主体となるであろう。