

## 11. 山口県における遺伝相談の実態調査： 小児科・産婦人科医を対象として

塚原 正人\*

**要 約：** 山口県における小児科医・産婦人科医に対し遺伝相談に関するアンケート調査を行ない小児科医165名中100名(61%)，産婦人科医191名中96名(50%)から回答を得た。1) 小児科医の20%，産婦人科医の33%が遺伝相談に関わっていた。2) 所属施設で遺伝子診断を行なっていると答えた者は小児科医13%，産婦人科医2%だった。3) 90%以上の者が一次，二次遺伝相談の考え方に賛成だった。4) 遺伝子診断についての相談を受けたことがある者は23%だった。5) 遺伝相談に際し教科書やマニュアルを使用している者は11%だった。6) 90%以上の者が遺伝相談料が保険診療で認められるべきだと答えた。7) 遺伝相談情報ネットワークができれば加入していた者は80%だった。8) 羊水診断を行なっている産婦人科医は31%だった。9) 遺伝相談を行なった疾病名は染色体異常，Mendel 遺伝病，先天奇形，いわゆるありふれた疾患など様々だった。10) 遺伝相談に関して実際の問題点が浮き彫りにされると共に，貴重な提言が得られた。

**見出し語：** 遺伝相談，小児科・産婦人科医，アンケート調査

### 研究目的

山口県における遺伝相談の実態とニーズを把握する目的で，遺伝相談に関わる機会の多い小児科医・産婦人科医を対象としてアンケート調査を行なった。

### 材料と方法

山口県小児科地方会，産婦人科地方会に登録してある小児科医165名，産婦人科医191名に下記の要領で記名式，郵送によるアンケート調査を行なった。質問内容は同じものを用いたが，

産婦人科医に対して羊水診断に関する質問を加えた。

### 結 果

小児科医100名(61%)，産婦人科医96名(50%)から回答を得た。質問内容および回答は資料1～3の通りであった。

### 考 察

小児科医・産婦人科医の回答はほぼ同じ傾向がみられた。

小児科医・産婦人科医ともに実際に遺伝相談

\*山口大学医学部小児科学教室

に関わっている人は20%, 33%であるが, 一次, 二次遺伝相談という考え方や遺伝相談情報ネットワークに対しては概ね賛成の立場である。遺伝子診断についての相談は23%が受けた経験があり, 今後も増加することが予想される。遺伝子診断を行なっている施設は少なく, 他県の専門施設への紹介があることから全国的なネットワーク作りが必要であると考え。遺伝相談のための教科書やマニュアル作りに対する要望も多い。大部分の者が遺伝相談が保険診療で行なえるよう希望している。遺伝相談の疾病は染色体異常, 単一遺伝子病, 先天奇形, いわゆるありふれた疾患などで, 一次相談で済むものから特に専門知識を要する二次相談まで様々だった。意見, 提言では現在, 遺伝相談に関わっている小児科医・産婦人科医の抱えている実際の問題点が浮き彫りにされると共に, さまざまな提言が得られ, 今後の本研究班の活動に役立つと考えた。

**Abstract :** Questionnaire were sent to 165 pediatricians and 191 gynecologists in Yamaguchi prefecture, regarding genetic counseling. The re-

sponse rates were 100/165 (61%) and 96/191 (50%), respectively.

- 1) Twenty percent of pediatricians and 33% of gynecologists were involved in genetic counseling.
- 2) Thirteen percent of pediatricians and 2% of gynecologists have experienced DNA diagnoses.
- 3) More than 90% of the doctors agreed with the idea of the primary and secondary genetic counseling.
- 4) Twenty-three percent of the doctors has been inquired about DNA diagnosis.
- 5) Eleven percent of the doctors performed genetic counseling with the aid of guide books or manuals.
- 6) More than 90% of the doctors thought that they should be charged for genetic counseling.
- 7) Eighty percent of doctors would like to attend a network of genetic informations if it starts.
- 8) Thirty-one percent of gynecologists has experienced on prenatal diagnosis with amniotic fluid cells.
- 9) The diseases dealt with genetic counseling included chromosomal abnormalities, single disorders, congenital malformations and common disorders.
- 10) Valuable suggestions were obtained regarding genetic counseling.

資料 1

P or G- 氏名: (所属: )  
アンケート

◆先生御自身が先生の所属施設で遺伝相談に関わっていますか? yes no

yes⇨先生が関わっている遺伝病の分野は 染色体; 出生前医学; 奇形  
代謝; 内分泌; 神経; 筋;  
その他 ( )

no⇨先生の所属施設の他の部門で  
遺伝相談をしていますか? yes no

yes⇨何科が行なっていますか? 小児科; 内科; 神経科  
その他 ( )

no⇨所属地域内で行なっていますか? yes no

yes⇨その施設は? (保健所; 大学; 国公立病院; その他 )

◆先生の施設で遺伝子(DNA)診断を行なっていますか? yes no

yes⇨対象遺伝病は? 代謝; 内分泌; 神経; 筋; 奇形  
その他 ( )

no⇨同一施設の他の部門で行なっていますか? yes no

yes⇨何科ですか? 産婦人科; 内科; 神経科  
その他 ( )

◆遺伝相談には1次遺伝相談(一般医療のプライマリーケアに相当)と、遺伝子診断や  
出生前診断を含めた2次遺伝相談(2、3次医療施設に相当)に分けて、各々の  
システムを確立するとの考えがありますが賛同しますか? yes no

no⇨その理由は?

◆遺伝子(DNA)診断についての相談を受けたことが7ありますか? yes no

yes⇨2、3次医療施設に紹介しましたか? yes no

yes⇨どこの施設ですか? ( )

疾病名は? ( )

◆遺伝相談に際し教科書、マニュアルなどを使用していますか? yes no

yes⇨それは何ですか? ( )

no⇨そのような教科書、マニュアルが必要だと思いますか? yes no

◆遺伝相談料が保険診療で認められるべきだとお考えですか? yes no

◆遺伝相談情報ネットワークができればそれに加入しますか? yes no

◆先生の施設で羊水診断を行なっていますか? yes no

yes⇨羊水の分析はどこに依頼していますか? ( )

◆いままでに行なった遺伝相談の疾病名を列記して下さい。

◆御意見、提言があればお書き下さい。

◆御協力ありがとうございました。

小児科		産婦人科	
yes	no	yes	no
20	78	30	62

染色体9; 出生前医学6; 染色体20; 出生前医学23;  
奇形8; 代謝10; 内分泌 奇形17; 代謝8; 内分泌4;  
5; 神経3; 筋3; 心疾患2 神経2; 筋3

10 27 14 8

産婦人科8; 内科1; 神経 小児科12  
小児科1

12 11 7 1

大学12 大学5; 国公立病院2

6 41 2 83

代謝5; 筋1; 奇形1 代謝2; 内分泌1; 神経1;  
筋1; 奇形1

1 30 10 60

小児科10; 内科1

87 6 81 7

21 76 22 69

10 10 12 17

山口大6, 岡山大1, 東京女 山口大3, 広島大1, 岡山大1  
子医大1, 国立精神神経セ  
ンター1, 北大1

染色体異常, 多発奇形, 代謝 Werdnig-Hoffmann病, 副腎  
異常, Gauscher病, ミトコ 性器症候群, Gauscher病  
ンドリア脳筋症, CGDの保  
因者診断

7 80 12 77

先天奇形症候群アトラ 胎児超音波診断, Prenatal  
ス, 小児の治療保健指 Diagnosis of Congenital  
針, 染色体, 遺伝病等の anomalies, 日母研修ノート  
教科書, McKusickのカタ No.15, 臨床人体発生学, 遺  
伝相談の実際, 一般婦人科  
教科書

72 7 68 2

87 7 84 6

64 26 79 9

29 64

業者12; 山口大5; 広島大  
1; 金沢大1; 慶応大1

次ページに記載

次ページに記載

## 資料 2

### ◆いままでに行なった遺伝相談の疾病名

	小児科	産婦人科
勤務医	<p>Down 症候群(9)、血友病A(5)、Duchenne型筋ジストロフィー(3)、骨形成不全症(2)、先天性心疾患(3)、口唇口蓋裂(2)、糖尿病(2)、ヒスチジン血症(3)、メチルマロン酸血症、(2)、フェニールケトン尿症(2)、Werdnig-Hoffmann病(2)、Gaucher病(2)、Sanfillipo症候群(2)、13 trisomy(2)、Turner症候群(2)、Noonan症候群(2)、血友病 B、多指症、無耳症、糖尿病、先天性好中球粘着異常症、結節性硬化症、ミトコンドリア脳筋症、肥大型心筋症、QT延長症候群、ガラクトース血症、18 trisomy、6p-症候群、原因不明の進行性脳変性症、高齢出産、Pierre-Robin症候群、Digeorge症候群、Williams症候群、CHARGE association、von Recklinghausen病、Lowe症候群、先天性風疹症候群、Prader-Willi症候群、Wilson病、GM1 gangliosidosis、Infantile neuroaxonal dystrophy、Hereditary motor sensory neuropathy、I-cell病、21-hydroxylase 欠損症、Glycerol kinase 欠損症、Borjeson-Forssman-Lehmann症候群</p>	<p>Down 症候群(9)、習慣性流産(2)、夫婦の染色体異常、先天性骨形成不全症、筋ジストロフィー、奇形、色盲、副腎性器症候群、胎児心奇形、脆弱X症候群、X染色体異常、腹壁破裂、3q partial trisomy、Werdnig-Hoffmann病、Turner症候群、I-cell病、Gaucher病、Myotonic dystrophy</p>
開業医	<p>Down症候群(4)、アトピー(2)、近親婚、口唇口蓋裂、原因不明の先天異常、Waardenburg症候群、Chondrodysplasia、ぜんそく、高血圧、糖尿病、精神病、癌、フェニールケトン尿症、YY症候群、色盲</p>	<p>Down 症候群(8)、口唇裂(3)、口蓋裂(3)、血友病A(2)、筋ジストロフィー、先天性聾色盲、白子、心奇形、多指症、無脳児、習慣性流産、高年(40歳以上)妊婦、先天性代謝異常、腹壁破裂、染色体異常に起因する妊娠、胎児死亡</p>

## ◆御意見、提言

## 小児科

## 勤務医

遺伝相談の難しさを痛感しています。とくに日本人の考え方は……。

羊水診断に関して近隣施設の成績を知りたい。

県内の施設でどのような疾患に対してどの程度の遺伝子診断や出生前診断が可能かの情報が欲しい。

実際の診療では遺伝相談のための特別な時間帯を設けている訳ではない。日常診療の中で遺伝相談にくる患者自身も遺伝相談としての認識がないかも知れない。

遺伝相談情報ネットワークができるとよい(2)。その内容として、施設毎に診断できる疾患名が随時分かることよい。また検査をしていただく場合、welcomeなのか、そうでないのか、その旨分かるようにして頂ければなおよいと思う。これらの情報を逐一流して貰ったり、定期的に郵送して下さるシステムができればと思います。

現状では発病していない家族または一族の検査を保険診療とするのは無理だと思います。

一次遺伝相談は他の相談と同じ扱いでよい。二次相談は受益者負担の原則をとればよい。

家族内のトラブルをおこさないようなメンテラのコツを記載して欲しい。

遺伝子診断をした場合の人件費、消耗品費は請求できる可能性はあるか。

訴訟のことを考えると遺伝子診断を行なう実施者に対する保険はあるのか。

## 開業医

山口県でのシステム化を急いで下さい。私は10数年前から県(行政)に働きかけていますが駄目です。大学からでないと相手にしない傾向はいつでも同じです。だからこそ大学に責任があると思っています。

本来ならもっと積極的に行なうべきなのでしょうが、片手間にやることではありません。中途半端な知識でやるのは不安があります。もともと一般小児科医や産科医でおさなりに行なわれていたものをそれではいけないということで専門家の養成やシステム化が始まった訳ですから、それに反するようなことを自分自身が行なうことに抵抗がある訳です。

## 産婦人科

## 勤務医

胎内診断、胎児診断を行なった際、統一した診断方法、治療、患者への説明に関するマニュアルが欲しい(4)。

県内、国内で遺伝子診断のネットワークが必要だと思う(2)。

産婦人科分野では胎内治療に関して判断に迷うことが多いので現在治療を行なうべき疾患、治療により治る可能性のある疾患などを明らかにして統一した治療マニュアルを作って欲しい。

原因不明の流産、胎児死亡、死産など保険が認められず、病院も負担してくれないので積極的にできないのが現実です。

過去に異常児出産の場合、両親および周囲に強い不安があり、またそれに十分対応できる知識がない状態です。早くネットワークができることを願っています。

## 開業医

極端に学問的でなく、実地に役立つような理解しやすい研修ノートを希望します。

研究会、勉強会ができればよいと思う。

口唇裂等のケースは数例あったものの、遺伝相談という形にまではいならず、相談を受けないかぎりこちらから遺伝情報を説明するほどの確かな知識は持たずにやってきました。

遺伝相談システムが確立し、産婦人科開業医が簡単に説明できるマニュアル、統計等が早く出きることを期待しています。

習慣性流産、胎内死亡等の中に染色体異常を思わせる症例がかなりあり、そのつど対応に苦慮している。そのような症例を気軽に引き受けて頂ける施設が近くにあればいつも願っています。



## 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:山口県における小児科医・産婦人科医に対し遺伝相談に関するアンケート調査を行ない小児科医 165 名中 100 名(61%),産婦人科医 191 名中 96 名(50%)から回答を得た。1)小児科医の 20%,産婦人科医の 33%が遺伝相談に関わっていた。2)所属施設で遺伝子診断を行なっていると答えた者は小児科医 13%,産婦人科医 2%だった。3)90%以上の者が一次,二次遺伝相談の考え方に賛成だった。4)遺伝子診断についての相談を受けたことがある者は 23%だった。5)遺伝相談に際し教科書やマニュアルを使用している者は 11%だった。6)90%以上の者が遺伝相談料が保険診療で認められるべきだと答えた。7)遺伝相談情報ネットワークができれば加入していた者は 80%だった。8)羊水診断を行なっている産婦人科医は 31%だった。9)遺伝相談を行なった疾病名は染色体異常,Mendel 遺伝病,先天奇形,いわゆるありふれた疾患など様々だった。10)遺伝相談に関して実際の問題点が浮き彫りにされると共に,貴重な提言が得られた。