

平成9年度厚生省心身障害研究
「遺伝相談に関する研究」

「地域遺伝相談センターの規格と機能に関する研究」

分担研究報告書

分担研究者：富和清隆(大阪市立総合医療センター 小児神経内科部長)
研究協力者：松本雅彦(大阪市立総合医療センター 産科部長)
渡辺通子(大阪市立総合医療センター 保健相談室)

要約

どこの地域にあっても、必要かつ適切な遺伝相談が受けられるようにするには遺伝相談ネットワークを全国規模で構築することが必要である。しかし、ネットワークが遺伝相談施設に有効利用されるには、臨床遺伝学に関する情報の遺伝相談施設への一方的な提供だけではなく、地域の遺伝相談に関する日常的な問題やその対応について相談施設間での情報交換が必要である。そのためにはネットワークの中に地域の遺伝相談活動の中核となる施設を位置づけることが望まれる。地域遺伝相談センターの規格とその機能について全国遺伝相談実施施設に対してアンケート調査を行った。その結果、設置は都道府県単位程度としその機能として、相談機関に対する資料情報、検査研究機関に関する情報、地域の遺伝相談活動状況、障害福祉に関する情報等の提供、研究・研修会の実施等が期待された。また、それらの機能を果たしうる地域センターの規格、運営のあり方について検討した。

見出し語

遺伝相談、ネットワーク、地域遺伝相談センター

研究背景

遺伝相談の必要性は我が国では日本人類遺伝学会を中心に70年代から説かれるようになり、1979年には厚生省心身障害研究「遺伝相談とそのシステム化に関する研究」¹⁾が行われ、遺伝相談の重要性が明らかにされるとともに相談に必要な技術知識の開発がなされ、将来の遺伝相談ネットワークの必要性が示唆された。その後厚生省 家族計画特別相談事業（遺伝相談）が開始され、家族計画協会遺伝相談センターで医師カウンセラーや看護職の研修が定期的に行われ、それらの研修修了者により地域で遺伝相談が進められてきた²⁾。また遺伝相談を行う医師を中心として臨床遺伝学会が設立され遺伝相談に関する研究が進められてきた。しかし、診療や保健活動の中での遺伝相談の位置づけが明確でなく、遺伝相談の需要と対応は地域により異なり³⁾、それぞれの相談機関がそれぞれの方法で対応するのみで相談機関間の連携協力は乏しい。そのために全国的には顕在的、潜在的需要に十分応えてこれなかったといえる。

近年我が国では少子化が急速に進行し、それに伴って妊娠、出産、子育ての「質」に関する関心が極めて高くなり、「完全な子ども」⁴⁾を望む傾向が高まりつつある。また、小児の疾病の中では感染症など後天性疾患が減少し遺伝性疾患や先天性疾患の診療の比重が高くなった。また成人医療の分野でも原因不明とされた難病や生活習慣病など従来後天性疾患と思われた疾患の遺伝的背景が注目されるようになってきている。そのために遺伝相談の需要は確実に増加していると考えられる。しかしそれらの相談需要に対して適切に対応する窓口が明らかでないために、地域に遺伝相談施設があったとしても利用されていないのが現状である。

また一方、最近の分子遺伝学の急速な進歩により、日常診療にDNA診断など遺伝子診断が利用され遺伝性疾患の早期診断や発症前診断が行われるようになったが、それらの実施機関で遺伝相談が十分に行われていないために、患者や家族の不安や疑問がかえって増加するという新たな局面を迎えつつある。実際、遺伝相談の現場では遺伝子診断をしてもらったが意味が分からないので説明してほしいという今まではなかった相談が増えてきている。これらに対して日本人類遺伝学会では適正な遺伝子診断の普及を図るためにガイドラインを示している⁵⁾。

遺伝相談の対象となる遺伝性疾患や状況は、今後益々広範囲に及び相談には様々な情報や経験が必要とされるようになることが予想される。どこの地域にあっても必要な遺伝情報と適切な相談が受けられるようにするには、遺伝相談のネットワーク化が必要であることは言うまでもない。全国の遺伝相談施設の情報が明らかになれば遺伝相談はもっと身近なものになる。また、一般医師や看護職の人が

正しい遺伝相談を理解し、遺伝子診断についても混乱の原因から真に患者にとって利益となるよう生かされるようになると考えられる。

しかし、ネットワークが遺伝相談施設に有効活用されるには、中央機関から相談機関への臨床遺伝学に関する情報の一方的な提供だけではなく、地域の遺伝相談に関する日常的な問題やその対応について相談施設間での情報交換が必要である。遺伝相談そのものが本来、クライアントに対する情報提供だけではなくカウンセラーとの対話過程であるように、相談施設間の情報交換も単に電子通信を通じての情報交換では不十分である。カウンセリング技術、地域の障害福祉についての考え方、遺伝相談のあり方、事例検討など定期的に直接会合し検討しあうことが不可欠な項目が多くある。ネットワークが成熟し円滑に運用されるためには、1) 全国ネットワークを総括するナショナルセンターとしての中央の遺伝相談センター設立、2) ナショナルセンターと連携しながらも、身近な情報交換、連絡ができる地域の遺伝相談活動の中核としての地域センター（仮称地域遺伝相談センター）の設置が必要と考える。本研究では地域センターの必要性や機能について全国の遺伝相談実施施設にアンケート調査を行った結果を基に地域センターの規格、機能について検討を行った。

研究方法

I 地域遺伝相談センターに想定される機能

遺伝相談の様々な需要に対応するため地域遺伝相談センターがどのような機能を持つべきかという視点から以下の項目を想定した。

- 1 臨床遺伝学及びカウンセリングに関する資料・情報提供
 - ・臨床遺伝学に関する成書及び文献整備
 - ・生命倫理に関する成書及び文献整備
 - ・情報処理機器（画像処理を含む）及び通信機器（インターネットなど）整備
- 2 研究機関との連絡調整、研究機関の検査実施状況に関する情報収集
 - ・研究機関の検査実施状況に関する情報収集
 - ・DNA抽出と一時的な保管など
 - ・高頻度疾患の染色体、DNA解析など（他の中核センターと分担）
- 3 一次遺伝相談施設の把握と相談の調整
 - ・地域の遺伝相談サービスの内容（専門性）の把握

- ・地域の遺伝相談施設との連絡調整
- 4 地域の障害福祉に関する情報提供と連絡調整
 - ・地域の遺伝相談の需要やあり方に関する障害福祉の専門家などによる検討実施
 - ・地域における保健・福祉・医療の社会資源に関する情報提供
 - ・患者・家族団体に関する情報提供と連絡調整
- 5 遺伝相談カウンセラー及び関係者の研修
 - ・遺伝相談カウンセラーによる事例検討会と研究会の実施
 - ・看護職等関係者に対する研修会の実施
 - ・患者・家族及び一般市民に対する公開研修会
- 6 その他

II 地域遺伝相談センター（仮称）に関する全国アンケート

全国の遺伝相談施設に地域遺伝相談センター（仮称）に関するアンケートを実施した。対象施設は1997年度日本家族協会遺伝相談センターが行った遺伝相談施設に関するアンケートに回答した430施設。「遺伝相談に関する研究」の他の分担研究者による質問事項とともに地域遺伝相談センターの機能としてIで想定した項目について記名により、多肢選択の回答を求めた。アンケートは郵送で回収し、1998年2月28日までに回答のあった219件について分析検討を行った。

アンケート結果

アンケートの回答を得たのは219施設で保健機関、大学が多かった。部門としては小児科、保健部門、産婦人科が大半である（表1）。

地域遺伝相談センターを必要としたのは216施設（98.6%）、内69%は都道府県単位程度にあればよいとした。その他の意見では人口の多い地域（東京都など）や広域（北海道）では複数が必要とする意見がある（図1）。

臨床遺伝学及びカウンセリングに関する資料・情報提供については、臨床遺伝、生命倫理に関する文献整備、およびインターネット等の情報処理機器の整備に関して、いずれも「必要」あるいは「大いに必要」とするものがそれぞれ、約62%、27%であった。「不要」とするものは4%である。「不要」とする意見としては情報は「インターネット等を利用すれば各地に必要な」とするものがあつた（図2）。

研究機関との連絡調整、研究機関の検査実施状況に関する情報収集については、研究機関の検査状況に関しては「必要」58%、「大いに必要」34%であったのに対して、DNAの抽出や染色体の検査の必要性は「必要」48%、「大いに必要」16%であった。その他の意見としてDNAの保管や検査に関してはプライバシー保護を問題とする意見がある。また検査は研究機関や中央のセンターで行うべきとする意見もある（図3）。

一次遺伝相談施設の把握と相談の調整については、「必要」65%、「大いに必要」26%であった（図4）。

地域の障害福祉に関する情報提供と連絡調整についてはいずれの項目もほぼ同様の回答傾向を示し、「必要」64%、「大いに必要」25%であった（図5）。

遺伝相談カウンセラー及び関係者種の研修については、遺伝カウンセラーの研究会や看護職等に対する研修会に関して「必要」60%、「大いに必要」28%であるのに対して、患者家族あるいは一般市民に対する公開研修会に関して、「必要」58%、「大いに必要」19%であった。その他の意見では専門職の研修、研究会についてはおおむね賛成であったが、一般市民に対する講演会については時期尚早で問題が多いなどとするものがあつた（図6）。

その他地域遺伝相談センターに関する自由記載は31の回答にみられた。ほぼ全例が遺伝相談に関するネットワーク化については賛成の意見であった。また、地域センターの機能についてもほとんど全てが必要性を支持する意見であった。ネットワークに関連して、中央の遺伝相談センターの機能を充実すべきとする意見があつた。

地域センターをどこにどのような形で設置するかについては様々な意見が述べられている。まず設置の場所についてであるが、想定された機能を発揮するためには、人的、設備的、経済的な観点から大学や総合医療センターなどの大規模医療機関に独立部門として設置するのがよいとする意見がある一方、公衆衛生的側面を重視して保健所などの既存の施設を利用すべきとする意見がある。

最も多い意見は運営に対する公的援助の必要性である。特にカウンセラーはじめ地域センターの職員の位置づけについての心配が多い。特に地域センターの様々な機能を十分に発揮するためには専任職員が必要だとする意見もある。また、カウンセラーの資格と育成に関する危惧を述べた意見もある。職員配置にも関連するが、運営に関して国や自治体からの経済的援助の必要性を述べた意見が多い。また遺伝相談を進めて行くには診療報酬を求めていく必要があるとする意見も多い。

人権に関する意見もみられた。倫理面を踏まえた遺伝相談のあり方を検討する必要性を述べたもの、地域の遺伝に関する偏見や誤解をなくす役割を期待したものなどがある。

考察

地域センターの必要性

近年、研究機関を中心に DNA 検査など遺伝子に関する検査が臨床現場で適用され、また商業検査機関においても多くの臨床遺伝検査が実施されるようになり遺伝や遺伝子に関する相談が急増している。ところが遺伝相談の顕在的、潜在的需要については既に 20 年近く前から明らかにされ、様々な取り組みがなされてはきたが、医療機関にあっては保健診療の中での位置づけ、保健機関にあっては地域保健活動での位置づけが明確にされないまま、地域の需要に適切に応えてきたとは言い難い。臨床遺伝学の発展の状況を見ると遺伝相談システムの確立は急を要すると思われる。とりわけ遺伝相談の相談内容が多岐にわたるようになり専門性を必要とするようになったため、遺伝相談システムの確立には遺伝情報ネットワークが必要である。ネットワークが日常的に利用されるためには全国規模のセンター（ナショナルセンター）が 1 つでは有効とは言えず、地域の状況をナショナルセンターに情報を提供するとともにナショナルセンターを通じて他の地域の情報を活用する地域の中核施設が必要と考えられる（図 7）。

遺伝相談のネットワークとナショナルセンター、地域の中核センター（ブロックセンター）の構想は 1979 年度厚生省心身障害研究「遺伝相談とそのシステム化に関する研究」においても検討されている。52 自治体と 34 カ所の遺伝相談施設に対して行ったアンケートでは、ナショナルセンターとブロックセンターの両方の設置が必要としたのは自治体 44%、施設 79% であった。ナショナルセンターには情報、研修、研究の役割を持たせ、ブロックセンターには地域の中心的な相談活動、診断と検査、研修、情報・資料の収集などの役割を想定している。ブロックセンターは行政との関連もあって都道府県・政令都市単位が望ましいと報告されている。行政機関を含む 219 施設に対して行った今回の調査では、98% の回答で地域遺伝相談センターの必要性を認めている。20 年前に比べてその必要性はより高くなったと考えられる。今日インターネットを介して世界のあらゆる場所から容易に遺伝に関する情報が得られ、電子メールを通じて瞬時に情報交換ができるようになった。ネットワークが情報交換だけを意味するのであれば、

もはや地域センターは不要とされるであろう。しかし、ネットワークが必要とされるのは情報が実際の相談の場で生かされ、またカウンセラーが互いに相談活動の中で協力しあうためであり、そのためには身近に相談できるセンターが望まれているためと考えられる。

地域センターの機能

地域センターが単に情報交換ではなく、一次相談機関の身近にあって利用され易い機関となるために、専門的相談、情報収集、診断・検査など従来中核センターに想定されていた機能に加えて、研究機関との連絡調整、障害福祉との連絡調整、事例検討会、患者家族なども含めた研修などの新たな機能を想定した。

一般医療現場においても患者の自己決定権、説明と同意の重視など患者の人権や利益を守ることを第一とする医療が進められつつある。遺伝相談では結婚、出産、就労など一般医療以上に各個人の価値観や生命倫理に深く関わる相談が多い。相談は個別的であるが故にカウンセラーの姿勢は常に研究会などを通じて批判を受けられるよう明らかにする必要がある。遺伝相談は一般医療と同様、まず第一に患者や障害者を守り支援するものでなければならない。そのためには、遺伝相談の需要やあり方に関して患者や障害者の利益を代表する人たちの意見が反映されるべきである。また相談には福祉に関わる社会資源に関する情報も提供される必要がある。

相談技術を高め、真にクライアントに役立つ相談を行うためには臨床遺伝学の情報を得るだけでは不十分である。事例検討会等の研修を通じて技術を高めるとともに、自らの相談の姿勢とくに生命倫理的側面からの検討を行う機会となる。専門家以外の人に対する研修については地域により偏見誤解があり時期尚早とする意見があったが、むしろ偏見や誤解を少なくし、真に相談を必要とする人たちの意見を取り上げるためには有効と思われる。

研究機関の検査情報収集機能については90%以上が必要性を認めたのに対して、FISHなどの染色体分析、高頻度疾患の遺伝子検査機能や、DNAの抽出などについては必要とするものは60%にすぎなかった。それらの検査は検査機関や研究機関に依頼すべしとするものであるが、現実には研究機関は相談サービスを支援することが目的ではないので、研究にそぐわない検査は研究の負担になる可能性がある。実際、頻度の高い疾患であっても検査研究開発時期は検査を実施しても、検査法が確立した後は研究対象ではなくなる。しかし、検査を依頼する件数はその後急速に増加する。それぞれの地域センターが役割を分担しあえば解

決できる問題もあると考える。こうしたサービス機能をナショナルセンターに持たすことも考えられるが、検査機能を集中させると人的、経済的に莫大な負担がかかることになろう。地域センターにおける検査前のDNAの抽出、保管についてもプライバシー保護を確実にすれば、設備の整わない一次相談施設には役立つであろう。

地域センターの企画と運営

設置や運営については様々な困難が予測される。まず人材については引き続き臨床遺伝学会⁶⁾や人類遺伝学会、遺伝相談センターが協力してカウンセラーを養成する必要がある。また、地域の実情にあわせて自治体を中心となり中核センターの運営や地域での相談のあり方に関する検討会議を持つ必要がある。

想定した5つの機能を果たすには具体的には以下の条件を満たす必要がある。

- 1 訓練された医師カウンセラーにより恒常的に遺伝相談が可能なこと。
できれば日本臨床遺伝学会定める指導医またはそれに準ずる医師カウンセラーが勤務することが望ましい。
- 2 遺伝相談に関する独立した部門、部屋があり、資料及び通信機器が設置できること。
- 3 検体処理（DNA抽出など）及び保存に必要な機器を設置し活用できる場所及びスタッフがいること。
- 4 地域福祉、保健機関と日常的な連絡調整を行うコメディカル（保健婦等）がいること。
- 5 研修に必要な設備と地理的条件を持つこと。

これらの条件を満たす施設を新たに作ることは現時点では非常に困難である。実際には既に遺伝相談の実績を持つ地域の中核医療機関の中に独立した部門として地域遺伝相談センターを持つことが考えられる。現在遺伝相談は保健診療として認められていない。将来保健診療が認められれば一次施設を含め遺伝相談件数が増加し運営は容易になるが、それでも地域センターのその他の機能を果たすには多くの経費が必要である（表2）。

運営については自由記載の中でも経済的側面から危惧する意見が最も多かった。地域の福祉・保健活動としての位置づけで国や自治体に補助を求めるべきとする意見が大半である。そのモデルとして総合医療センター周産期母子医療セン

ター運営事業やエイズ拠点病院に対する補助等があげられる。既存の設備と人材を負担をかけずに活用し地域の遺伝相談需要に応えるという点では最も現実的と思われる。

遺伝相談の需要と対応は地域の社会環境、医療環境によって異なる。規格や運営については今後全国数カ所でパイロット事業を行い検討する必要がある。

結論

全国の遺伝相談実施施設に対して行ったアンケートに基づき遺伝相談ネットワークにおける地域センターの必要性、機能、規格について検討した。回答のうち98.6%が必要とした。設置は都道府県単位程度としその機能として、相談機関に対する資料情報、検査研究機関に関する情報、地域の遺伝相談活動状況、障害福祉に関する情報等の提供、研究・研修会の実施等が必要とされた。遺伝相談の実績を持つ地域の中核医療機関に独立部門として設置し、その運営は国・自治体の支援のもと、行政、障害福祉の専門家の意見を反映する必要があると考えられた。規格や運営については今後パイロット事業を行い均等する必要がある。

文献

- 1 厚生省心身障害研究 遺伝相談とそのシステム化に関する研究班 昭和57年度研究報告書：遺伝相談ネットワーク 遺伝相談ガイドブック：189-204
- 2 大倉興司, 半田順俊, 竺原俊行：シンポジウム, 地域遺伝相談の現状と将来 臨床遺伝研究 3: 1-143, 1981
- 3 宮川公子, 小田良彦：シンポジウム, 地域遺伝相談における医療機関の役割 臨床遺伝研究 13: 45-54, 1991
- 4 G McGee: The Perfect Baby A Pragmatic Approach to Genetics Rowman & Littlefield 1997
- 5 遺伝性疾患の遺伝子診断に関するガイドライン 日本人類遺伝学会 1995年9月
- 6 遺伝相談認定医師カウンセラー制度規則 日本臨床遺伝学会 1997年5月

表1 回答機関

	産婦人科	小児科	神経内科	精神科	内科	保健部門	臨床遺伝科	その他	合計
医学部・医大	16	21	1	1	5		1	15	60
公的病院	12	6			1	1			20
国公立病院	13	20	2	1			3	1	40
私立病院	12	11		1	2			7	33
保健機関		3				53		5	61
その他								5	5
合計	53	61	3	3	8	54	4	33	219

図1

地域遺伝相談センターの必要性

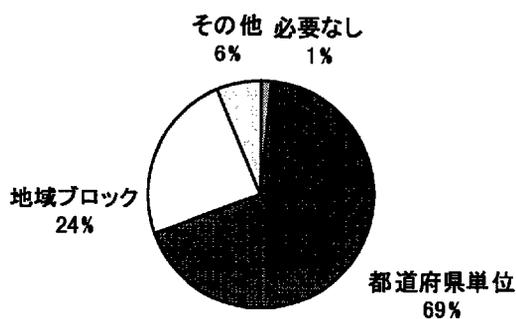


図2

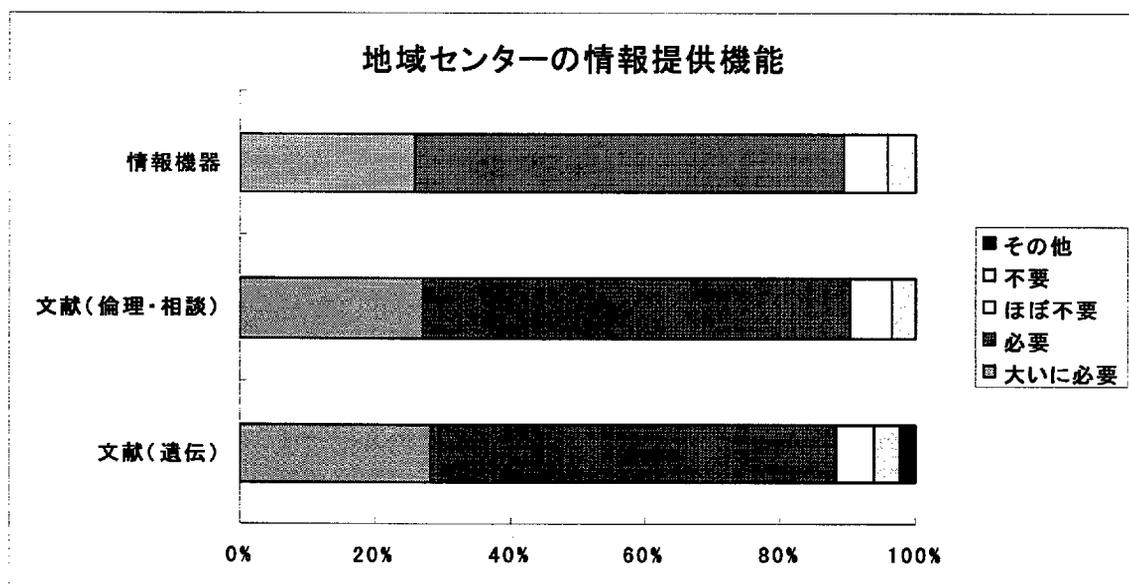


図 3

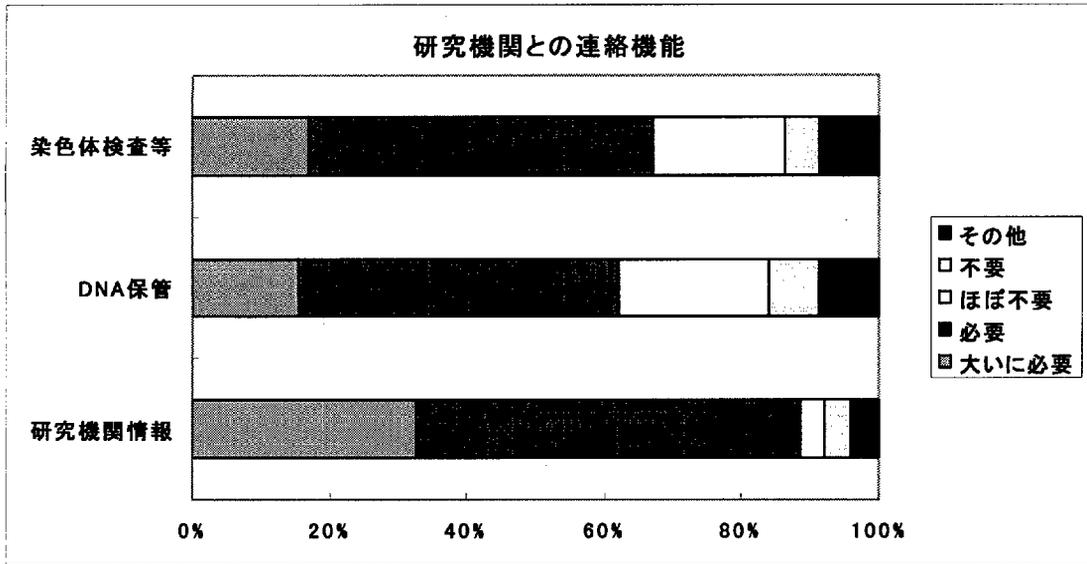


図 4

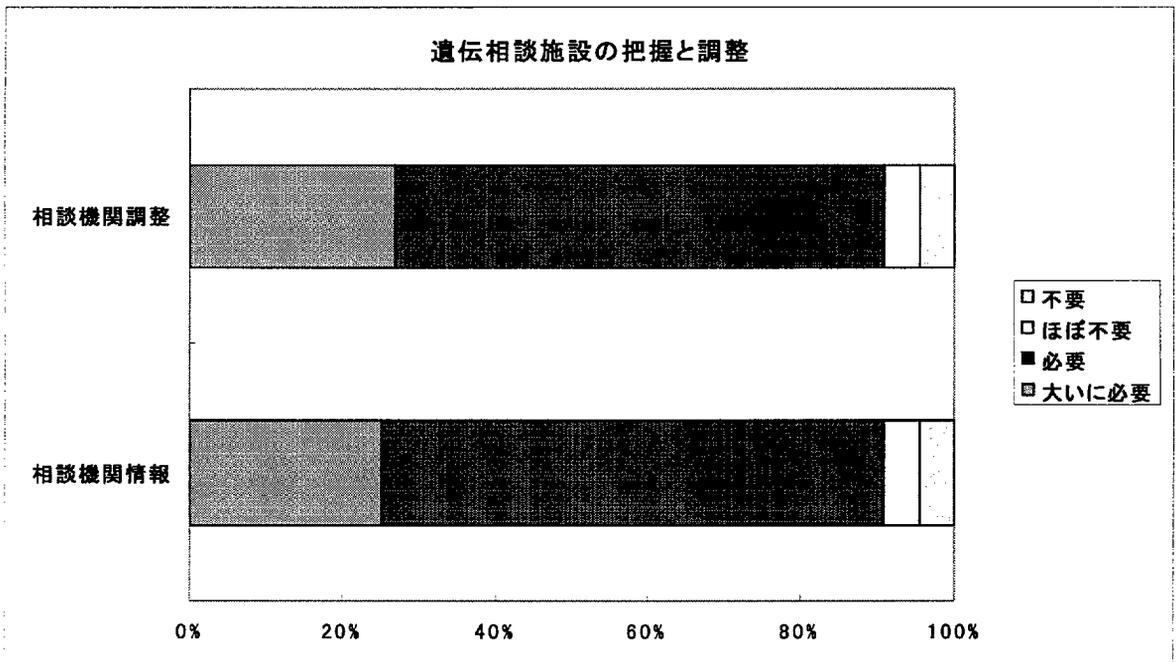


図5

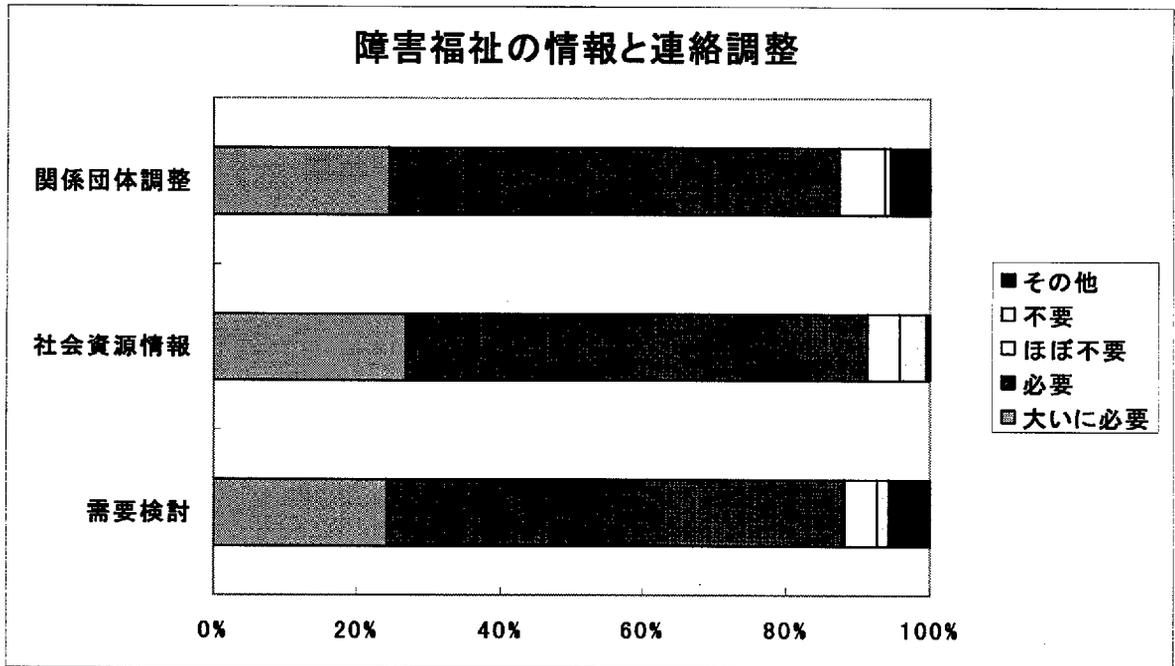


図6

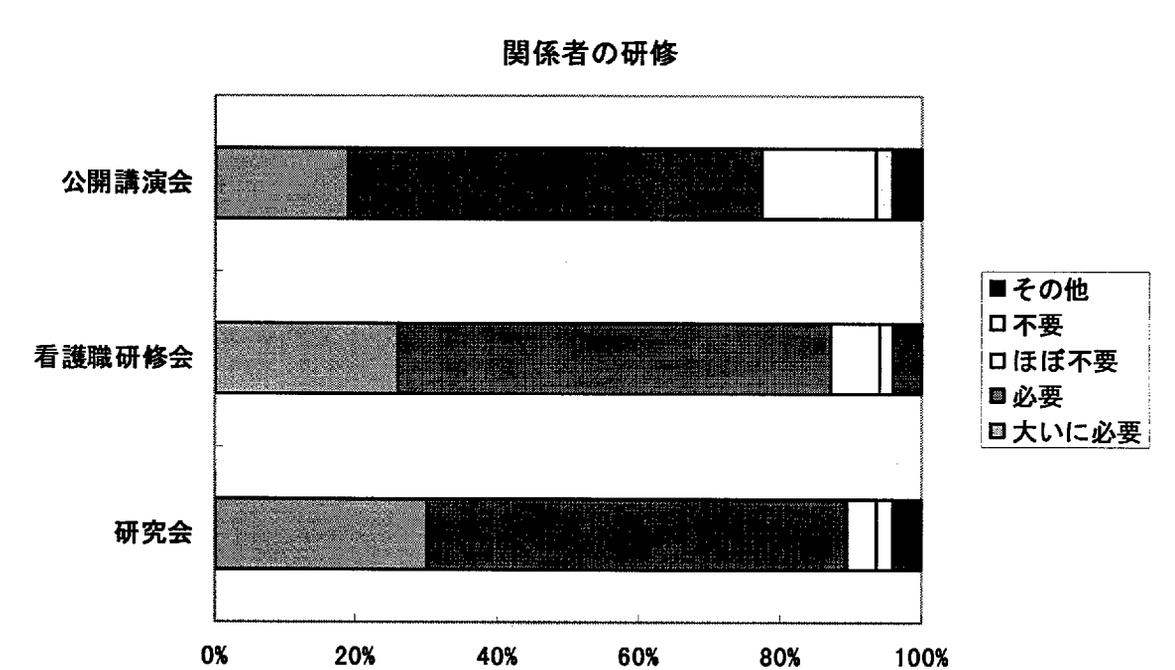


図7 遺伝相談ネットワーク

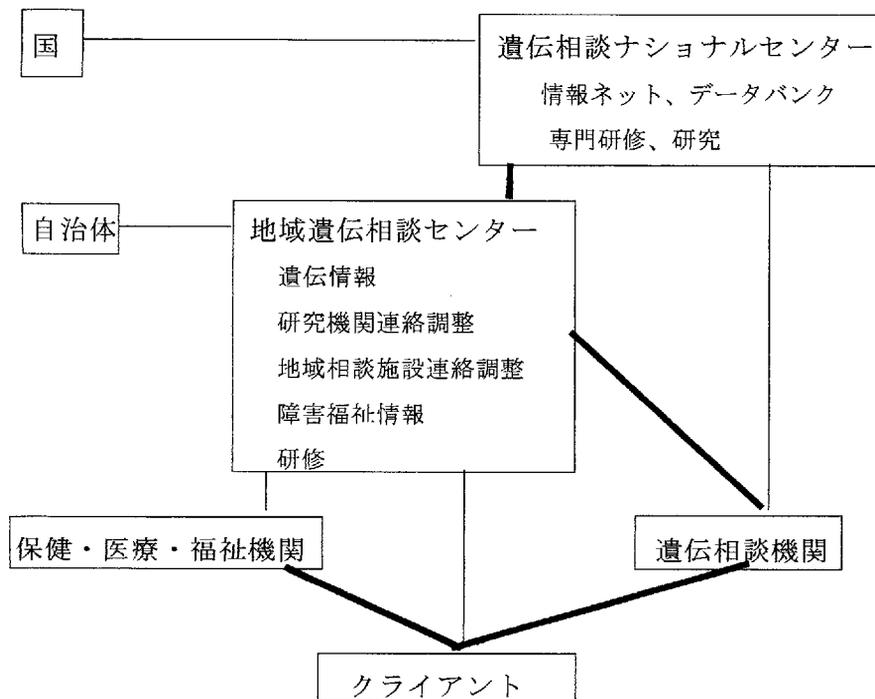


表2 地域遺伝相談センター（仮称）運営費（例）

	初年度	年間
1 図書及び文献	1500	300
2 コンピュータ及び付属機器	900	
インターネット契約	12	
回線使用料	192	192
3 自動核酸抽出システム	4200	
消耗品	30	30
超低温槽	840	
PCRシステム	820	
トランスイルミネーター	180	
4 研修会議費	150	150
研修会	100	
会議	50	
5 人件費	6850	6850
医師カウンセラー	3274	
カウンセラー補助（看護職等）	3576	
6 通信費	40	40
合計	15714	7562

（単位千円）

地域遺伝相談システム「仮称」に関するアンケート調査のお願い

厚生省心身障害研究

遺伝相談に関する研究班（主任研究者 青木菊麿）

月野隆一（有田市立病院）

富和清隆（大阪市立総合医療センター）

小野正恵（東京逡信病院小児科）

青木菊麿（女子栄養大学）

今日、遺伝相談の対象となる遺伝性疾患や状況は次第に広範囲におよぶようになり、相談には様々な情報や経験が求められるようになりました。どこでも適切な遺伝相談が受けられるためには遺伝相談ネットワークの整備が必要になりますが、ネットワークが円滑に運用されるためには、中央の遺伝相談センターと連携しながらも、身近に情報交換や連絡が出来る地域の中核となるセンターの設置が望まれています。

全国で遺伝相談を実施している施設の実態把握とシステム化を目的として、この度厚生省心身障害研究班が組織されました。健康保険の点数の算定も日本人類遺伝学会や日本臨床遺伝学会から要望書が提出されています。厚生省がようやく各地域の遺伝相談施設やセンターの設立、ネットワークの作成など、遺伝相談の窓口整備を望んでいます。遺伝相談を実施されている方、あるいはこれから実施しようと計画されている方に、地域遺伝相談センターについてのご意見や遺伝相談施設の内容についてご意見を伺いたいと思います。またそこで活躍する医師カウンセラーの教育の在り方、教育内容などについてのご意見も伺いたいと思います。

昨年は日本家族計画協会遺伝相談センターから全国の遺伝相談を行っている施設にアンケート調査をお願いし、貴施設よりご回答を頂きましたが、今回もう少し具体的な内容について、厚生省心身障害研究の一部としてのアンケート調査を実施したいと思います。

御多忙のところ大変申し訳ありませんが、アンケート調査にご協力下さいますようお願い申し上げます。アンケートはⅠ、Ⅱ、Ⅲに分かれています。その間に多少の重複した内容があるかと存じますが、御了承下さい。

御回答下さる先生の所属する施設名、科名、お名前などをご記入下さい。

施設名	
所属名	相談部門名
所在地	
電話	FAX
お名前	E-mail

恐れ入りますが、1月末日 までにご返事下さるようお願い申し上げます。

5. 地域の障害福祉に関する情報提供と連絡調整

地域の遺伝相談の需要や在り方に関する障害福祉の専門家などによる検討実施

①不要 ②さほど必要ではない ③必要 ④大いに必要 ⑤その他 ()

地域における保健・福祉・医療の社会的資源に関する情報提供

①不要 ②さほど必要ではない ③必要 ④大いに必要 ⑤その他 ()

患者・家族団体に関する情報提供と連絡調整

①不要 ②さほど必要ではない ③必要 ④大いに必要 ⑤その他 ()

6. 遺伝相談カウンセラー及び関係者の研修

遺伝相談カウンセラーによる事例検討会と研究会の実施

①不要 ②さほど必要ではない ③必要 ④大いに必要 ⑤その他 ()

看護職等関係者に対する研修会の実施

①不要 ②さほど必要ではない ③必要 ④大いに必要 ⑤その他 ()

患者・家族及び一般市民に対する公開研修会

①不要 ②さほど必要ではない ③必要 ④大いに必要 ⑤その他 ()

7. その他、地域センターの規模、規格、機能、運営の在り方についてのご意見を御願
いします。

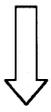
同封の返送用封筒で下記宛にお送り下さい。

〒162-0843

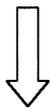
東京都新宿区市谷田町1-10

保健会館新館 遺伝相談センター

アンケートに貴重なお時間を割いていただき、誠にありがとうございました。
後日結果をご報告させていただきたく存じます。



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

どこの地域にあっても、必要かつ適切な遺伝相談が受けられるようにするには遺伝相談ネットワークを全国規模で構築することが必要である。しかし、ネットワークが遺伝相談施設に有効利用されるには、臨床遺伝学に関する情報の遺伝相談施設への一方的な提供だけでなく、地域の遺伝相談に関する日常的な問題やその対応について相談施設間での情報交換が必要である。そのためにはネットワークの中に地域の遺伝相談活動の中核となる施設を位置づけることが望まれる。地域遺伝相談センターの規格とその機能について全国遺伝相談実施施設に対してアンケート調査を行った。その結果、設置は都道府県単位程度としその機能として、相談機関に対する資料情報、検査研究機関に関する情報、地域の遺伝相談活動状況、障害福祉に関する情報等の提供、研究・研修会の実施等が期待された。また、それらの機能を果たしうる地域センターの規格、運営のあり方について検討した。