

平成9年度厚生省心身障害研究
「遺伝相談に関する研究」

「出生前診断の遺伝相談」

分担研究報告書

分担研究者：朝本明弘（石川県立中央病院診療部長・産婦人科）
研究協力者：北谷真潮（金沢医科大学総合医学研究所・
人類遺伝学研究部門臨床・講師）
干場 勉（石川県立中央病院診療部医長・産婦人科）
矢吹朗彦（石川県立中央病院診療部長・産婦人科）

要約

- 目的：遺伝相談ネットワークの構築に向けて、特に出生前診断に対する遺伝相談の実態把握とこれに関わる産婦人科医の意識調査を行った。
- 方法：日本母性産婦人科医会石川県支部会員と全国の出生前診断実施施設に対して2つのアンケート調査を行った。
- 結果：出生前診断に対する遺伝相談の必要性は多くの産婦人科医が認識しているが、現実の遺伝相談は、外来診療の中で、人的時間的に余裕のない状況の中でカウンセリングが行われている場合が多い。また一般臨床医が、個々の疾患の遺伝学的情報を迅速に入手することは困難であり、多くの臨床医、臨床施設は遺伝相談ネットワークの利用に期待を寄せていることが明らかになった。
- 結論：出生前診断の遺伝相談の現状を改善するためには、一般社会に対する遺伝サービス情報の提供、および臨床医に対する迅速かつ正確な遺伝学的情報さらに種々の遺伝サービス情報を提供できるネットワークの構築が必要である。

見出し語

遺伝相談、出生前診断、遺伝相談ネットワーク

研究方法

遺伝医学の急速な進歩に伴い、その技術が次々に臨床医学に導入されるようになり、日常診療においても遺伝性疾患に対する informed consent、遺伝相談の必要性がこれまで以上に重要となっている。この推進のためには、日進月歩する遺伝学的情報を正確、迅速に把握する必要があり、そのシステム化が求められている。

殊に、出生前診断に関しては妊娠後に遺伝相談が開始されることが多く、時間的制約の中でカウンセリングが進められるため、ネットワークシステムによる迅速な遺伝サービス情報の提供が期待される場所である。

今回の研究は、第一線の産婦人科医および出生前診断を行っている施設において、出生前診断に関わる遺伝相談がどのような状況で行われ、何が問題になっているのか。そして、遺伝サービスのネットワーク化によって何が期待でき、何が問題となってくるのかを検討した。

まず、2つのアンケート調査を実施した。いずれの調査も郵送によるもので、項目選択とコメント記述の方法によった。

第1の「石川県における遺伝相談に関する調査」は、日本母性保護産婦人科医学会石川県支部全会員 147 名を個人対象とし、13 項目の質問事項を調査した。

第2の「出生前診断の遺伝相談に関する調査」は、全国の大学医学部産婦人科学教室および各県の出生前診断を実施している産婦人科施設 222 施設を施設対象とし、16 項目の質問事項を調査した。各県の出生前診断実施施設の選択は、各県毎に日本臨床遺伝学会会員（産婦人科、小児科）に調査を依頼し決定した。

結果

I. アンケート調査 1.

「石川県における遺伝相談に関する調査」

アンケートの回収は、発送 147 名中 92 名、回収率は 62.6% であった。

1) 回答者年齢構成 (図 1)

質問 1. 年齢についてお聞きします。

- ①20才代：1名 ②30才代：13名 ③40才代：28名
④50才代：24名 ⑤60才以上：26名

回答者の年齢は、40才未満15%、40才代31%、50才代26%、60才以上28%の割合であった。

2) 所属構成 (図2)

質問2. 勤務施設についてお聞きします。

- ①大学病院：7名 ②公立病院：28名 ③私立病院：19名
④診療所：37名

勤務施設の構成は、勤務医が59% (大学病院8%、公立病院31%、私立病院20%) で、診療所開業医が41%の割合であった。

3) 遺伝相談の必要性の認識 (図3)

質問3. 日常診療において遺伝相談の必要性を感じたことがありますか。

- ①よくある：14名 ②ときにある：62名 ③ほとんどない：14名
④全くない：0 ⑤記載なし：2名

よくある(15%)、時にある(68%)を合わせると83%が日常診療の中で遺伝相談の必要性を感じていると答えた。

4) 遺伝相談施設の認知 (図4)

質問4. 石川県で遺伝相談を行っている施設があることを御存知ですか。

- ①知っている：66名 ②知らない：24名 ③記載なし：2名

72%の産科医が石川県における遺伝相談窓口の存在を認識していた。

5) 遺伝相談の経験 (図5)

質問5. 遺伝相談をされたことがありますか。

- ①ある：71名 ②ない：21名

遺伝相談の経験は、77%が経験有りと答えた。

6) 遺伝相談の対応 (5の回答者71名に対する重複回答) (図6)

質問6. 遺伝相談を受けた場合、どのように対応されていますか。

- ①外来診療の中で対応する：38名
②別に時間をとって話しをする：12名
③他の施設に紹介する：29名
④紹介するべき適切な施設がわからない：4名

回答者の41%は他施設に紹介、54%は外来診療の中で遺伝相談を終えており、別に時間をとって遺伝相談として対応しているのは17%に過ぎなかった。

7) 出生前診断に関する遺伝相談の経験 (図 7)

質問 7. 過去に出生前診断の遺伝相談をされたことがありますか。

- ①ある：73名 ②ない：19名

回答者の 79% が、出生前診断についての遺伝相談を経験していると答えた。

8) 出生前診断の実施状況 (7 の回答者 73 名に対する重複回答) (図 8)

質問 8. 出生前診断の対応についてお答え下さい。

- ①羊水穿刺を自施設で行っている：53名
②絨毛採取を自施設で行っている：10名
③臍帯穿刺を自施設で行っている：11名
④超音波検査を自施設で行っている：60名

回答者の 58% が羊水穿刺を自施設で行っていると答えたが、絨毛採取 (11%)、臍帯穿刺 (12%) の実施は比較的まれであった。また、超音波検査の実施は 65% に見られたが、これには産科診療におけるスクリーニング的使用が含まれていると考えられる。

9) 出生前診断に関する遺伝学的情報の入手 (図 9)

質問 9. 出生前診断についての情報の入手状況についてお答え下さい。

- ①情報の入手手段を持っている：31名
②殆ど情報が入らない：52名 ③記載なし：6名

34% は出生前診断に際し遺伝学的情報の入手が可能であるが、60% は情報が得られないと答えた。

10) 妊婦血清マーカー試験の実施状況 (図 10)

質問 10. ダウン症の出生前診断法として最近徐々に広がりつつある妊婦血清マーカー試験についてお答え下さい。

- ①マーカー試験を実施している：23名
②実施を考えている：23名 ③実施する予定はない：34名
④マーカー試験についての情報がない：11名 ⑤記載なし：1名

実施中が 25%、実施を考えているが 25%、合わせて 50% が実施の方向にある。一方、実施の予定なしは 37% であった。

11) 妊婦血清マーカー試験についての考え方 (図 11)

質問 11. マーカー試験についてどうお考えですか。

- ①ダウン症の出生前診断のスクリーニングとして有用であり、全妊婦に勧めるべきである：8名
②羊水検査などと同じく遺伝検査であるので、十分な時間をかけて

遺伝相談を行ったうえで妊婦の決断を待つべきである：63名

③倫理的に問題のある検査であり、実施すべきでない：7名

④その他の意見：7名 ⑤記載なし：1名

その他の意見：

①対象をハイリスクのみにして、全妊婦に勧めるべきでない

②確定診断でないので不安を煽るだけの検査である

③精度、信頼性に問題がある

④実施しているが特に勧めていない

⑤勧めはしないが、情報は全妊婦に提供すべきである

⑥対象者には直接、羊水検査をする

⑦羊水検査の診断施設の整備が問題である。

回答結果からは、積極的にマーカー試験を勧めているのは9%で、69%の産科医は遺伝相談を前提にすべきであると答えている。さらに、8%の医師は、倫理的に実施すべきでないと答えている。

12) 遺伝相談ネットワーク化 (図 12)

質問 12. 本研究班では、中央遺伝相談センター、地域遺伝相談センターの機構で情報、相談、診断のネットワーク化を構想しています。遺伝相談ネットワーク化についてお答え下さい。

①遺伝相談ネットワークができれば、大いに利用したい：73名

②余り利用することはない：15名

③必要ない：1名 ④その他の意見：1名 ⑤記載なし：2名

その他の意見：情報→相談→診断→次は何でしょうか。

80%の医師は遺伝相談ネットワークの利用に期待を寄せているが、期待内容については次の質問で調査した。

13) 遺伝相談ネットワーク化に望むもの

質問 13. 直接、患者、家族と接する第一線の先生方にとって、今後の遺伝相談について、あるいは遺伝相談ネットワーク化構築に関して何を望まれますか。

期待する点：

①遺伝性疾患に関する詳細な情報提供

②正確、迅速な情報提供

③病診間の情報交換が可能な方法

④インターネット以外にも FAX などの利用できるシステム

- ⑤遺伝相談に関して、一般診療施設で行うことと専門施設で行うこととのマニュアル化作成
- ⑥診断料が患者の負担にならないようなシステム
- ⑦遺伝相談施設の紹介
- ⑧遺伝相談の保険適用の検討。

危惧される問題点：

- ①プライバシーの保護
- ②遺伝相談はカウンセラーの倫理観に基づいて、ボランティア的に行うべきもので、行政の関与するものではない
- ③出生前診断が中絶を前提としている現状では、出生前診断自体が問題である。

II. アンケート調査 2.

「出生前診断の遺伝相談に関するアンケート調査」

アンケートの回収は、発送 222 施設中 165 施設、回収率は 74.3% であった。

1) 回答施設構成 (図 13)

質問 1. 貴施設についてお教え下さい。

- ①大学病院：62 ②臨床病院 (国公立)：98 ③診療所：5

臨床病院が 59% と最も多く、大学病院 38%、診療所 3% の割合であった。

2) 年間遺伝相談件数 (表 1、図 14)

質問 2. 貴施設での年間のおおよその遺伝相談件数を教えて下さい。

表 1 に施設別および全体の遺伝相談件数、割合を示したが、年間の遺伝相談件数 10 件未満が 35%、10—49 件が 43% であり、全体の 80% 近くが年間の相談件数 50 件未満であった。一方 300 件以上の相談を扱っている施設は 3% とわずかであった。この傾向は、大学病院、臨床病院、診療所の施設別でも同じであった。

3) 年間出生前診断件数 (<22 週) (表 2、図 15)

質問 3. 貴施設での年間のおおよその出生前診断件数 (<22 W) を教えて下さい。

表 2 にみるように、遺伝相談件数と同様の傾向を示した。すなわち、出生前診断件数 10 件未満が 38%、10—49 件が 43% であり、80% 強が年間の出生前診断件数が 50 件未満であった。300 件以上の施設は 5% であった。

4) 実施出生前診断方法（検体採取）（表 3、図 16）

質問 4. 貴施設で実施されている出生前診断法を教えてください。

羊水穿刺は、大学病院での実施率が 92%（回答施設数に対する割合、57/62）、臨床病院で 87%、診療所で 100%、全体での実施率は 89% と多くの施設で行われている。しかし、15 週以前の早期羊水穿刺は全体の 31%、胎児採血は 32%、絨毛採取は 17% と実施施設は限られていた。

5) 実施出生前診断法（診断方法）（表 4、図 17）

質問 5. 検体採取後の診断について、自施設で可能な検査について教えてください。

表 4 は各々の診断方法について施設別と全体の実施数と実施率を示し、図 17 には全体における各診断方法の実施率を図示した。

染色体検査が可能な施設は、全体で 20% で、大学病院の 34%、臨床病院の 11% であった。DNA 診断が可能な施設は全体で 13%、酵素診断可能な施設は 7% と少なく、いずれの検査も大学病院が中心であった。一方、出生前診断を行っている施設の 75% は、検体採取のみの実施であり、この傾向は臨床病院（86%）、診療所（80%）ではさらに著明であった。

6) 臨床研究中の他の出生前診断法（表 5）

質問 6. 貴施設において、他に臨床応用を研究している診断方法があれば教えてください。

その他には、超音波断層法、副腎過形成の診断と治療が含まれる。

母体血による胎児 DNA 診断は 19 施設（12%）、着床前胚診断は 8 施設（5%）で研究中で、多くは大学病院であるが母体血による胎児 DNA 診断の研究は臨床病院でも行われていた。

7) 母体血清マーカー試験の実施状況（表 6、図 18）

質問 7. 母体血清マーカー試験の実施について教えてください。

血清マーカー試験の実施状況は、全体で見ると実施中が 33%、実施を検討中が 21%、実施予定なしが 46% である。実施中は各施設群共 30~40% であるが、実施を検討中は大学病院 10% に対し、臨床病院で 27%、診療所で 40% と臨床施設で増加の気配が認められた。

8) 遺伝相談形態（表 7、図 19）

質問 8. 貴施設での遺伝相談の状況について教えてください。

遺伝相談の環境に関しては、独立の遺伝相談窓口を設けて個別に行っている施設が 16% で、大学病院ではやや多い傾向があった。必要に応じて、別に

相談時間を設定している施設が28%で、この対応は臨床施設に多い傾向が見られた。しかし、全体の56%の施設は外来診療の中で対応していると答え、特に臨床病院では62%に上っている。

9) 学会認定医 (表 8、図 20)

質問 9. 貴施設に日本人類遺伝学会の臨床遺伝学認定医、臨床細胞遺伝学認定士あるいは日本臨床遺伝学会の遺伝相談認定医師カウンセラーがおられますか。

出生前診断実施施設で学会認定の遺伝学専門医のいる施設は21%のみであった。

10) 出生前診断のカウンセリング (表 9、図 21)

質問 10. 出生前診断の遺伝相談の実施状況について教えてください。

出生前診断に関する遺伝相談について、学会認定医、あるいは専任の医師が行っている施設が大学病院で61%、臨床病院で22%、診療所で60%、全体では38%であった。外来担当医が行っている施設は全体で54%であるが、臨床病院では66%と多かった。また、特に遺伝相談を行っていないと答えた施設が8%に見られた。

11) 紹介患者の再遺伝相談 (表 10、図 22)

質問 11. 他から出生前診断の依頼を受けた場合、紹介医とは別に新たに遺伝相談を行っているでしょうか。

出生前診断実施施設では、紹介による検査も多いが、紹介患者に対して全例、新たに遺伝相談を行っている施設は大学病院で74%、臨床病院で59%、診療所で80%、全体では66%であった。一方、紹介医の説明で納得していれば特に行っていない施設は全体で34%であったが、臨床病院は41%で最も多かった。

12) 遺伝相談時間 (表 11、図 23)

質問 12. 出生前診断実施前の遺伝相談の時間的問題についてお答え下さい。出生前診断に関して十分に時間をかけて遺伝相談が行われていると答えた施設は、大学病院で69%、臨床病院で39%、診療所で40%、全体では50%であった。一方、人的、時間的に十分時間をかける余裕がないと答えた施設は、大学病院で31%、臨床病院で61%、診療所で60%、全体では50%に達した。

13) 紹介例の出生前診断結果の説明 (表 12、図 24)

質問 13. 紹介例の出生前診断後の遺伝相談 (結果の説明) についてお答え

下さい。

紹介例の出生前診断について、診断後の結果の説明を全例、自施設で行うと答えた施設は、大学病院で82%、臨床病院で51%、診療所で60%、全体では63%であった。また、詳しい説明が必要な場合のみ自施設で行うと答えた施設は全体で24%であった。一方、診断結果の説明を紹介先に依頼していると答えた施設は9%であるが、全て臨床病院であった。

14) 出生前診断後のサポート (表 13、図 25)

質問 14. 出生前診断後の継続的な遺伝相談および妊娠中絶に至った場合の精神的サポート体制についてお答え下さい。

出生前診断後に何らかの継続的サポートを全例に行っていると答えた施設は全体の24%、必要な場合にのみ行っている施設は67%、特にフォローはしていないと答えた施設は6%で、いずれも施設群間で対応に差はなかった。

15) 遺伝相談ネットワークの利用 (表 14、図 26)

質問 15. 出生前診断の遺伝相談は、妊娠後に開始することが多く、時間的制約が有り、まれな疾患に関しては、検査の依頼施設を確保するのに苦慮することがあります。遺伝相談の全国ネットワーク構想はこのような情報、相談、診断を有機的に行うためには是非必要と考えられます。本研究班では中央遺伝相談センター、地域遺伝相談センター構想を想定して、インターネットを念頭に置いたネットワーク化を構想しています。このようなネットワークの利用についてお答え下さい。

遺伝相談ネットワーク化に対する期待は、いずれの施設群でも80%を越え、全体では86%が大いに期待していると答えた。一方、余り利用しないが11%、不要と答えた施設が1施設(0.6%)あった。

16) 遺伝相談ネットワーク化に対する意見

質問 16. 出生前診断の遺伝相談を行う上で、このようなネットワーク構想に対して望む点、注文をつけたい点など御意見をお聞かせ下さい。

ネットワークに期待する点：

- ① 遺伝性疾患に関する最新、正確な情報提供
- ② 遺伝相談、診断に関する施設の確保と紹介、および具体的な情報提供(どこで、誰が、いつ、どのくらいの費用で、など)
- ③ 全国同一レベルの情報提供が可能になる
- ④ E-メールで意見を求められるシステム

⑤24 時間アクセス可能なインターネットシステム

ネットワーク実施上の意見：

- ①各地域にセンター機能を持たせた施設をつくる
- ②地域別センターよりは全国一本化の方が効率的
- ③ネットワーク機関のレベルのチェック機構（提供する情報内容、診断精度をチェックする専門家の確保）
- ④遺伝相談に関わる人材の養成（カウンセラー、臨床心理士、保健婦など）
- ⑤商業検査施設の活用と精度管理
- ⑥遺伝相談の保険適用

危惧される問題点：

- ①患者、保因者のプライバシーの保護
- ②遺伝相談、出生前診断に行政が関与すべきでない
- ③情報公開の範囲（アクセスを全面公開か限定か）
- ④カウンセラーの資格の問題（ネットワークでの情報を元にカウンセリングをしてしまうことが起こりうる）
- ⑤出生前診断についての倫理的問題を考慮する

考察

本研究からは、第一線の産婦人科医の 80% 以上が日常診療の中で遺伝相談の必要性を感じており、また 70% 以上の医師が遺伝相談、出生前診断の相談を経験していると答え、遺伝的内容の相談は診療の中で日常的に取り扱われていると考えられる。しかし、その実際の取り扱い件数は少なく、全国の出生前診断実施施設の調査では、80% 近くの施設は遺伝相談、出生前診断いずれも、年間 50 件未満であり、300 件以上の遺伝相談、出生前診断を扱っている施設はそれぞれ 3%、5% のみであった。

出生前診断の実施状況に関しては、羊水穿刺は、石川県で 58%、全国の出生前診断施設では 90% で行われていた。これは、超音波診断装置の精度向上により、超音波下の羊水穿刺が技術的に容易になったためと考えられる。しかし、技術的に熟練を要する絨毛採取や胎児採血（臍帯穿刺）は、石川県では各々 11%、12%、全国の出生前診断施設でも各々 17%、32% と実施できる施設は限られて

いた。超音波検査は、石川県の調査で65%が実施していると答えているが、これには日常のスクリーニング的検査も含まれていると考えられ、出生前診断施設の調査からは削除した。また、妊娠15週以前の早期羊水穿刺は、未だ一般的とは言えず全国調査で31%の実施率であった。

これらの結果から、わが国の出生前診断は、絨毛採取、胎児採血の実施施設が限られていることから、羊水穿刺が主な検体採取手段となっている。

一方、検体採取後の診断についての調査では、自施設で診断可能な検査法を見ると、染色体検査が20%の施設で行われていたが、DNA診断、酵素診断は各々13%、7%の施設のみに限られ、大部分は他の施設に診断を依頼していた。さらに、75%の施設は検体採取のみおこない、診断はすべて他の施設に依存していた。また、新たな出生前診断法として、母体血による胎児DNA診断法が19施設(12%)で、着床前胚診断法が8施設(5%)で臨床研究が進められていた。

現在、ダウン症の出生前診断法として主に商業検査施設で検査が行われている母体血清マーカー試験の実施が次第に広がりを見せるにつれて、出生前診断についての様々な社会的、倫理的論議を引き起こしている。

今回、このマーカー試験の実施状況を調査した。石川県および全国の出生前診断実施施設共に、「マーカー試験を実施中」「実施を検討中」を合わせると50%を越え、特に「実施を検討中」の割合は臨床施設に多く、今後の増加の気配を見せている。マーカー試験は確定検査ではなく、診断には羊水検査による確認が必要であるが、羊水穿刺が容易に実施できるようになったことがマーカー試験の広がりの一因となっていると考えられる。また、石川県の産婦人科医のマーカー試験に対する考え方を訪ねた質問では、69%がマーカー試験は遺伝検査であり、遺伝相談を前提とするべきであると答えている。しかし現状は、日常診療の中でスクリーニング的に実施されている施設も多く、十分なinformed consentが得られているとは言い難い。

次に、出生前診断に関する遺伝相談がどのような状況で行われているかを調査した結果、出生前診断のカウンセリングは多くの場合、遺伝相談としては極めて不備な環境の中で行われていることがうかがわれた。石川県の産婦人科医の回答では、41%が他の施設に紹介しているが、54%は外来診療の中で対応していた。そして、60%の医師が十分な遺伝学的情報が得られないと答えた。

この傾向は、出生前診断実施施設でも同様であった。出生前診断施設で自施設に、日本人類遺伝学会の臨床遺伝学認定医・臨床細胞遺伝学認定士、あるいは日本臨床遺伝学会の遺伝相談認定医師カウンセラーの学会認定専門医がいるのは

21%のみであった。そして、独立の遺伝相談窓口を設けているのは16%で、半数以上(56%)の施設は外来診療の中でカウンセリングを行っていた。また、カウンセリングを学会認定医あるいは専任医が行っている施設は38%で、外来医が行っている施設が54%を占めた。したがって、このような状況の中では半数の施設では人的、時間的に余裕がないと訴えており、この傾向は臨床病院で顕著であった。

遺伝相談は、クライアントの遺伝リスクに対して、十分な遺伝学的情報を提供し、真の悩みを聞きだし適切なアドバイスをすることによって、クライアントがその後の行動を自ら決定できるように援助するものである。この本来の目的からすると、少なくともプライバシーが保護できる個室で、十分な時間をかけてカウンセリングができる環境が必要である。出生前診断に関しては、本来は妊娠前に十分に時間をかけて遺伝相談を実施し、出生前診断に対する態度を妊娠前に決断できるように援助すべきである。しかし、現実には妊娠後に相談を受ける場合が多く、現状のようなカウンセリングに終始している。

この状況を改善するには、一般社会に対して遺伝相談、出生前診断に関する情報提供と迅速に相談が受けられるような遺伝サービスシステムの整備、また産科臨床医に対して遺伝学的情報、遺伝相談施設の紹介が迅速に提供できるシステムの整備が必要である。

出生前診断実施施設では紹介による相談も多いが、紹介患者の場合、紹介先の説明内容の確認の意味でも新たなinformed consentが必要である。今回のアンケート回答では、紹介患者に対し、全例新たに遺伝相談を行うと答えたのは66%であった。また、出生前診断後の結果の説明を全例自施設で行うと答えたのは63%であった。そして、出生前診断後のフォローとして継続的な遺伝相談や妊娠中絶に至った場合の精神的援助を全例に何らかの形で行っている施設は24%に過ぎなかった。

わが国での出生前診断の現状は、最初の遺伝相談、出生前診断の検体採取、疾患の診断、診断後の説明が一貫して同一施設で行われることは少なく、したがって診断に対する責任の所在が不明瞭である。さらに、診断後の心理面の援助体制についても十分なシステムにはなっていない。

遺伝相談は、本来個々のクライアントの幸福を第一義の目的としているが、出生前診断に関する遺伝相談では、胎児の人権、生命倫理というクライアント、カウンセラー双方にとって重い倫理的課題を抱えた中でカウンセリングが進められることになる。その結果、診断後も、結果の如何に関らずクライアントの精神的

負担が続くことがある¹⁾。ましてや、妊娠継続を残念した場合には、悲嘆は深く長く続き、児をなくした後の回復過程は次回の妊娠への希望にも大きく影響すると考えられ^{2),3)}、診断後の心理面の援助は重要である。

今回のアンケート調査から、出生前診断に関する遺伝相談は、遺伝学的情報の少ない状況の中、外来診療の余裕のない環境の中で対応されている実態が明らかになった。

現在のこのような遺伝相談を取り巻く環境の中で、多くの施設が遺伝相談ネットワーク化に期待し、インターネットやファックスを利用した迅速かつ正確な遺伝サービスの情報提供を望んでいる。遺伝相談ネットワークの構想は、過去にも論議され、地域的な試みもなされているが、全国規模の試みはない⁴⁻⁷⁾。

今回のアンケート調査からネットワークに期待する具体的な内容は、遺伝性疾患の診断に関する情報、遺伝相談施設・出生前診断施設の紹介、出生前診断に関する具体的な情報（時期、費用、精度、リスクなど）、遺伝相談の保健適用の検討などであった。その反面、危惧される点として、患者、保因者のプライバシーの侵害、商業施設を含めた診断施設の精度管理、ネットワークの管理体制（情報の管理、更新など）、遺伝情報の公開方法（全面公開か限定か）、カウンセラーの資格、教育の問題、出生前診断における倫理的問題等が指摘された。遺伝相談ネットワーク化は、多くから期待されており、実施に向けての具体的な方法を早急に考える必要がある。出生前診断の遺伝相談ネットワークが具体的に機能するためには、遺伝サービス情報の提供システムの整備とともに、出生前診断の検体採取施設・診断施設の確保と整備を行い、遺伝相談から出生前診断後のフォローアップまでの一貫した連携が迅速に機能するようなシステムを構築する必要がある。しかしながら、指摘されたように検討すべき課題も多く、今後いくつかのハードルをクリアしなければならない。

結論

今回のアンケート調査の結果からは、わが国における出生前診断に関する遺伝相談の状況は、多くの場合、外来診療の余裕のない環境の中で対応されていることが明らかになった。この状況を改善するには、遺伝相談ネットワーク化によって遺伝情報サービスの整備とともに、遺伝相談から出生前診断後の精神的援助を含めた一貫したフォローアップシステムの整備が必要である。

文献

- 1) 高瀬悦子 他：羊水診断を受けた母親に対する意識調査. 臨床遺伝研究 9: 166-173, 1988.
- 2) Stray-Pedersen, B et al: Etiologic factors and subsequent reproductive performance in 195 couples with a prior history of habitual abortion. Am J Obstet Gynecol 148: 140-146, 1984.
- 3) 堀口文：突然死で胎児を失った家族への対応. 周産期医学 23: 349-352, 1992.
- 4) 遺伝相談とそのシステム化に関する研究（分担研究：坂元正一）. 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. 1982.
- 5) 長谷豊：大阪市の遺伝相談. 臨床遺伝研究. 3: 12-19, 1981.
- 6) 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: 32-60, 1991.
- 7) 佐藤孝道：遺伝相談ネットワークの設計と展望. 産と婦. 61: 1001-1005, 1994.

資料1 石川県における遺伝相談に関するアンケート調査

以下の項目につき選択（○）あるいは御記入下さい。

1. 年齢についてお聞きします。
①20才代 ②30才代 ③30才代 ④40才代 ⑤50才代 ⑥60才以上
2. 勤務施設についてお聞きします。
①病院（大学、公的、私的） ②診療所
3. 日常診療において遺伝相談の必要性を感じたことがありますか。
①よくある ②ときにある ③ほとんどない ④全くない
4. 石川県内で遺伝相談を行っている施設（常設窓口としては、金沢医大人類遺伝研臨床、金沢市元町福祉保健センターなど）があることを御存知ですか。
①知っている ②知らない
5. 過去に遺伝相談をされたことがありますか。
①ある ②ない
6. 5. の問いにあると答えた場合にお答え下さい
遺伝相談をうけた場合、どのように対応されていますか。
①外来診療の中で話をする。
②別に時間をとって話をする。
③他の施設に紹介する。
④紹介すべき適当な施設がわからない。
7. 過去に出生前診断の遺伝相談をされたことがありますか。
①ある ②ない
8. 7. の問いにあると答えた場合にお答え下さい。
出生前診断の対応についてお答え下さい
羊水穿刺： ①自施設で行う ②他施設に紹介する
絨毛採取： ①自施設で行う ②他施設に紹介する
臍帯穿刺： ①自施設で行う ②他施設に紹介する
超音波検査：①自施設で行う ②他施設に紹介する
9. 出生前診断についての情報（診断可能な疾患名、診断方法、リスク、検査可能な施設など）の入手状況についてお答え下さい。
①情報の入手方法を持っている。
②ほとんど情報が入らない。

10. ダウン症の出生前診断法として、最近徐々に広がりつつある妊婦血清マーカー試験（いわゆるトリプルマーカー試験など）についてお答え下さい。
- ①マーカー試験を実施している。
 - ②検討中（実施を考えている）。
 - ③実施する予定はない。
 - ④マーカー試験についての情報がない。
11. マーカー試験についてどうお考えですか。
- ①ダウン症の出生前診断のスクリーニングとして有用であり、全妊婦に勧めるべきである。
 - ②羊水穿刺などと同じく遺伝検査であるので、十分な時間をかけて遺伝相談を行ったうえで妊婦の決断を待つべきである。
 - ③倫理的に問題のある検査であり、実施すべきでない。
 - ④その他の御意見（
12. 本研究班では、中央遺伝相談センター—地域相談センターの機構で情報、相談、診断のネットワーク化を構想しています。遺伝相談ネットワーク化についてお答え下さい。
- ①遺伝相談ネットワークが出来れば、大いに利用したい。
 - ②余り利用することはない。
 - ③必要ない。
 - ④その他の御意見（
13. 直接、患者、家族と接する第一線の先生方にとって、今後の遺伝相談について、あるいは遺伝相談ネットワーク化構築に関して最も何を望まれますか。御意見をお聞かせ下さい。

御協力ありがとうございました。

9. 貴施設に日本人類遺伝学会の臨床遺伝学認定医、臨床細胞遺伝学認定士あるいは日本臨床遺伝学会の遺伝相談認定医師カウンセラーがおられますか。
- ①いる ②いない
10. 出生前診断の遺伝相談の実施状況について教えてください。
- ①学会認定医あるいは専任の医師が行っている
②外来担当医が行っている
③特に行っていない
11. 他から出生前診断の依頼を受けた場合、紹介医とは別に新たに遺伝相談を行っているでしょうか。
- ①全例、新たに遺伝相談を行っている
②紹介医の説明で納得していれば特に行っていない
12. 出生前診断実施前の遺伝相談の時間的問題についてお答え下さい。
- ①十分に時間をかけて遺伝相談が行われている
②人的、時間的に十分時間をかける余裕がない
13. 紹介例の出生前診断後の遺伝相談（結果の説明）についてお答え下さい。
- ①全例、自施設で行う
②紹介先にまかしている
③詳しい説明が必要な場合のみ自施設で行う
14. 出生前診断後の継続的な遺伝相談および妊娠中絶に至った場合の精神的サポート体制についてお答え下さい。
- ①全例、出生前診断後はなんらかの継続的サポートを行っている
②必要な場合のみ行っている
③特にサポートすることはない
15. 出生前診断の遺伝相談は、妊娠後に開始することが多く、時間的制約があり、稀な疾患に関しては、検査の依頼施設を確保するのに苦慮することがあります。遺伝相談の全国ネットワーク構想はこのような情報、相談、診断を有機的に行うために是非必要と考えられます。本研究班では中央遺伝相談センタ

一、地域遺伝相談センター機構を想定して、インターネットを念頭に置いたネットワーク化を構想しています。このようなネットワークの利用についてお答え下さい。

- ①ネットワーク化に大いに期待している
- ②利用することは余りないと思う
- ③不要

16. 出生前診断の遺伝相談を行う上で、このようなネットワーク構想に対して望む点、注文をつけたい点など御意見をお聞かせ下さい。

御協力ありがとうございました。

表 1

件数区分	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所(%)	全体 (%)
<10	11 (18)	43 (44)	3 (60)	57 (35)
10-49	31 (50)	39 (40)	1 (20)	71 (43)
50-99	11 (18)	12 (12)	0 (0)	23 (14)
100-299	6 (10)	2 (2)	1 (20)	9 (5)
300-499	2 (3)	0 (0)	0 (0)	2 (1)
≥500	1 (2)	2 (2)	0 (0)	3 (2)
合計	62 (100)	98 (100)	5 (100)	165 (100)

表 2

件数区分	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所(%)	全体 (%)
<10	10 (16)	50 (51)	2 (40)	62 (38)
10-49	34 (55)	36 (37)	2 (40)	72 (43)
50-99	8 (13)	4 (4)	1 (20)	13 (8)
100-299	7 (11)	3 (3)	0 (0)	10 (6)
300-499	0 (0)	3 (3)	0 (0)	3 (2)
≥500	3 (5)	2 (2)	0 (0)	5 (3)
合計	62 (100)	98 (100)	5 (100)	165 (100)

表3

採取法	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体(%)
絨毛採取	19 (31)	7 (7)	2 (40)	28 (17)
早期羊水穿刺	25 (40)	26 (27)	0 (0)	51 (31)
羊水穿刺	57 (92)	85 (87)	5 (100)	147 (89)
胎児採血	35 (50)	17 (17)	1 (20)	53 (32)

表4

検査法	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体(%)
染色体検査	21 (34)	11 (11)	1 (20)	33 (20)
DNA診断	20 (32)	2 (2)	0 (0)	22 (13)
酵素診断	11 (18)	1 (1)	0 (0)	12 (7)
検体採取のみ	35 (57)	84 (86)	4 (80)	123 (75)

表5

新たな診断法	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体(%)
母体血中胎児DNA診断	14 (23)	4 (4)	0	19 (12)
着床前胚診断	8 (13)	0 (0)	0	8 (5)
その他	2 (3)	0 (0)	0	2 (3)

表6

マーカー試験	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体(%)
実施中	22 (35)	30 (31)	2 (40)	54 (33)
実施を検討中	6 (10)	27 (27)	2 (40)	35 (21)
実施予定なし	34 (55)	41 (42)	1 (20)	76 (46)

表7

遺伝相談形態	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体(%)
独立相談窓口	18 (29)	8 (8)	1 (20)	27 (16)
必要時設置	14 (23)	29 (30)	3 (60)	46 (28)
外来診療の中で	30 (48)	61 (62)	1 (20)	92 (56)

表8

学会認定医	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体(%)
いる	20 (32)	13 (13)	2 (40)	35 (21)
いない	42 (68)	85 (87)	3 (60)	130 (79)

表9

カウンセラー	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体(%)
認定医、専任医	38 (61)	22 (22)	3 (60)	63 (38)
外来医	23 (37)	65 (66)	1 (20)	89 (54)
特に行っていない	1 (2)	11 (11)	1 (20)	13 (8)

表 10

再遺伝相談	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体(%)
全例に実施	46 (74)	58 (59)	4 (80)	108 (66)
必要時のみ	16 (26)	40 (41)	1 (20)	57 (34)

表 11

相談時間	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体(%)
十分時間をかけて	43 (69)	38 (39)	2 (40)	83 (50)
時間的余裕なし	19 (31)	60 (61)	3 (60)	82 (50)

表 12

診断結果の説明	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体(%)
全例自施設で	51 (82)	50 (51)	3 (60)	104 (63)
紹介先に依頼	0 (0)	14 (14)	0 (0)	14 (9)
必要時自施設	11 (18)	27 (28)	2 (40)	40 (24)
記載なし	0 (0)	7 (7)	0 (0)	7 (4)

表 13

出生前診断後のサポート	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体 (%)
全例フォロー	17 (27)	21 (21)	2 (40)	40 (24)
必要に応じて	42 (68)	67 (68)	2 (40)	111 (67)
特にしない	3 (5)	5 (5)	1 (20)	9 (6)
記載なし	0	5 (5)	0	5 (3)

表 14

遺伝相談ネットワーク	大学病院 (%)	臨床病院 (%)	診療所 (%)	全体 (%)
大いに期待	58 (93)	79 (81)	4 (80)	141 (86)
余り利用しない	1 (2)	16 (16)	1 (20)	18 (11)
不要	1 (2)	0 (0)	0 (0)	1 (0.6)
記載なし	2 (3)	3 (3)	0 (0)	5 (3)

日母アンケート

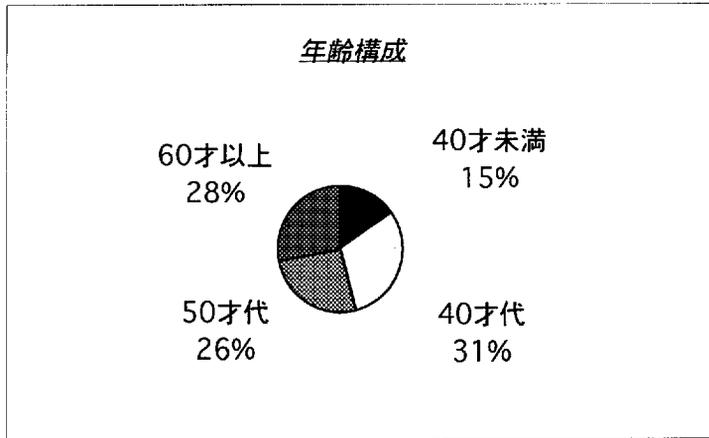


図 1

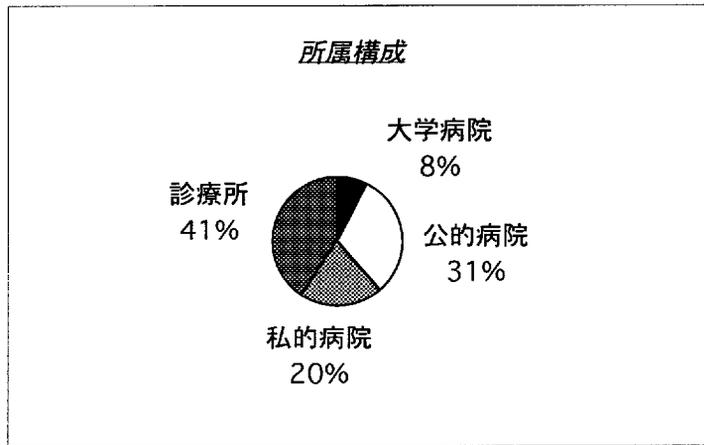


図 2

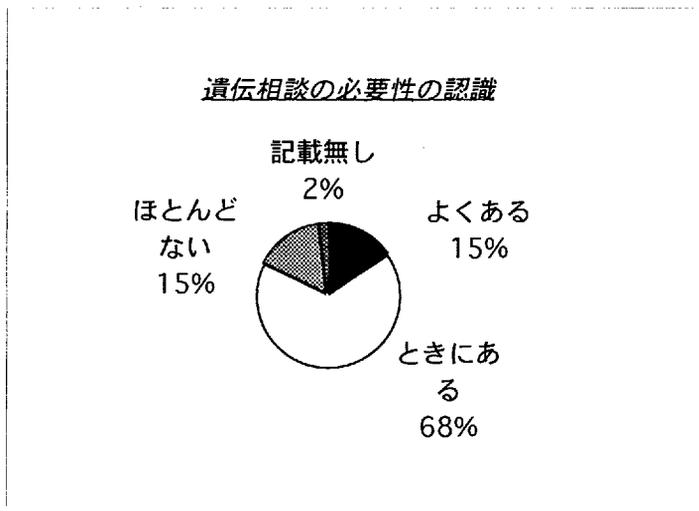


図 3

日母アンケート

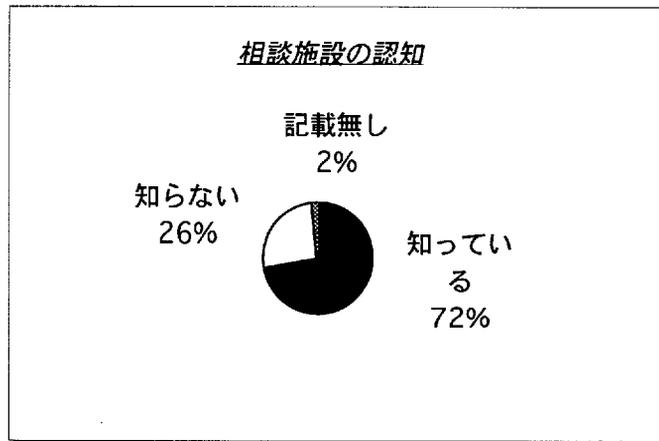


図 4

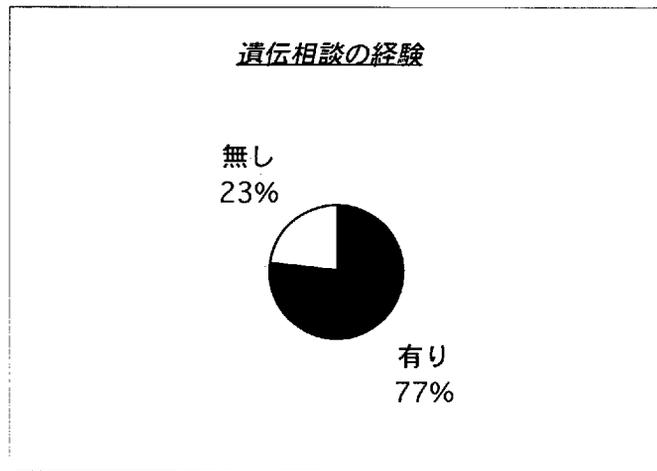


図 5

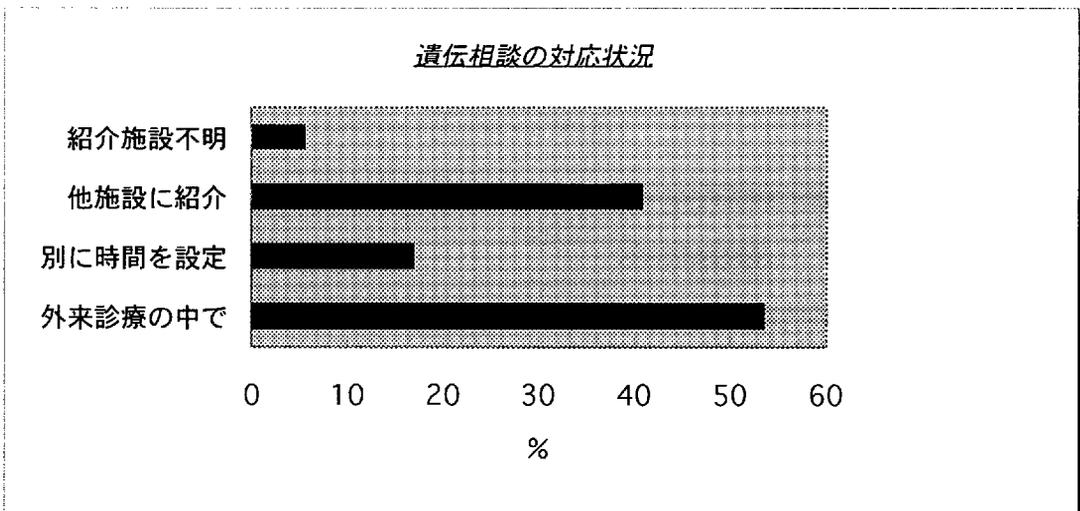


図 6

日母アンケート

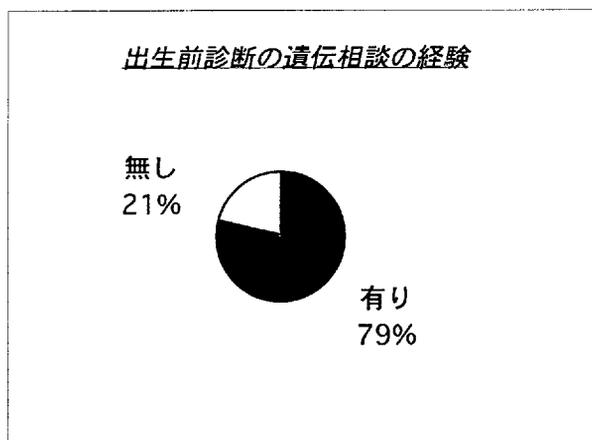


図7

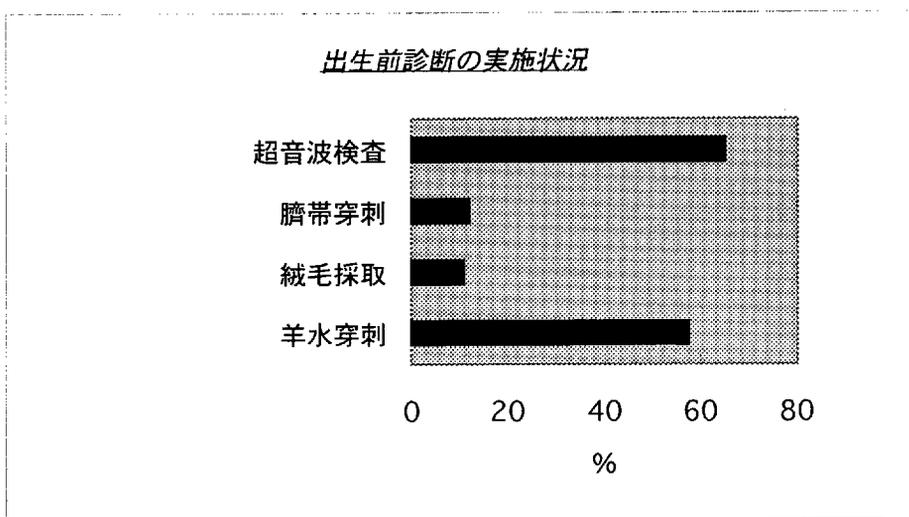


図8

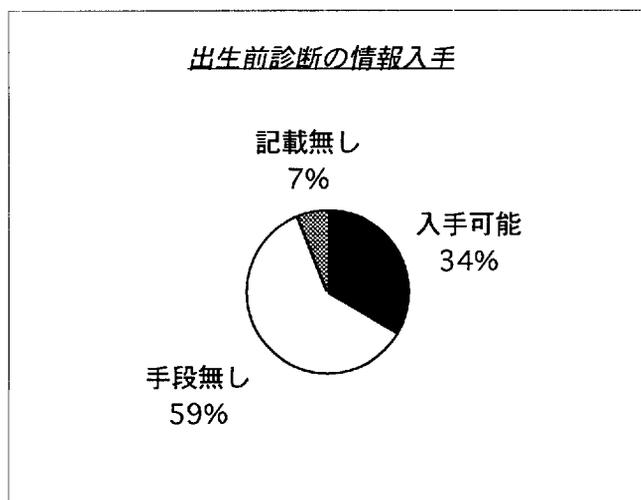


図9

日母アンケート

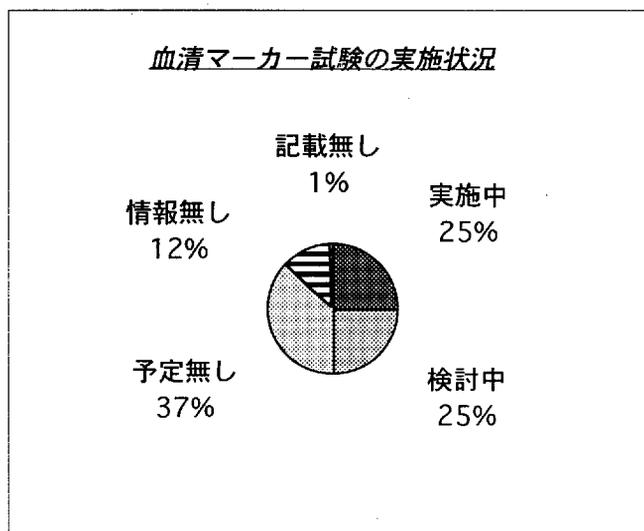


図 10

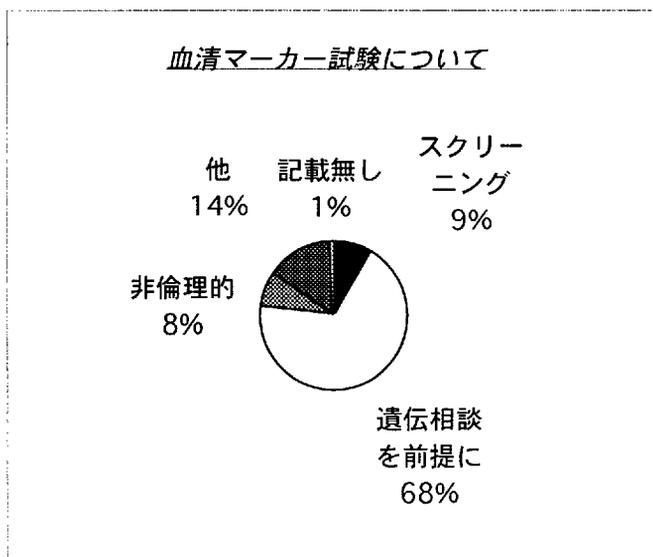


図 11

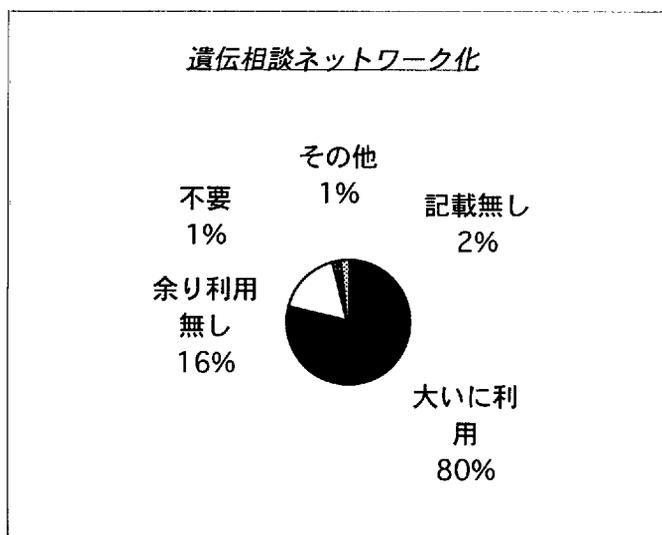


図 12

出生前診断施設アンケート

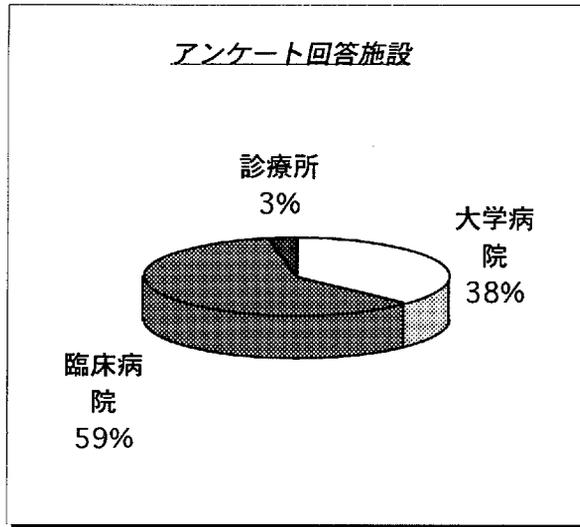


図 13

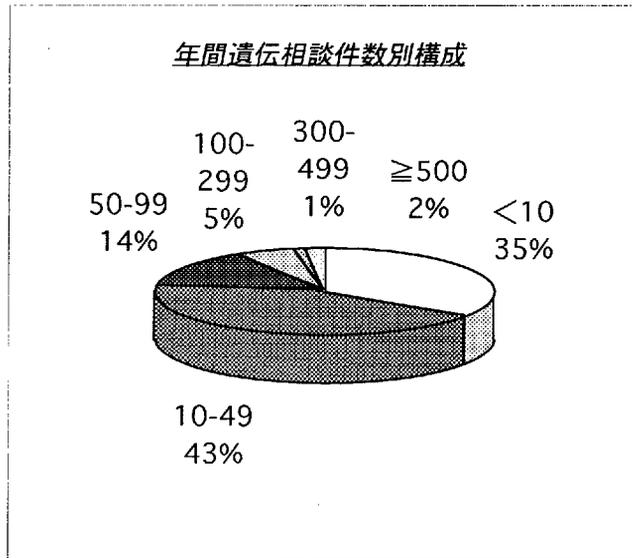


図 14

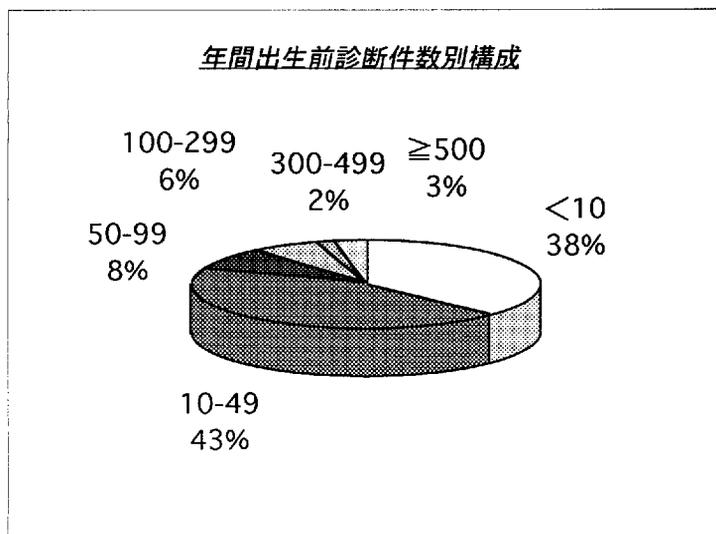


図 15

出生前診断施設アンケート

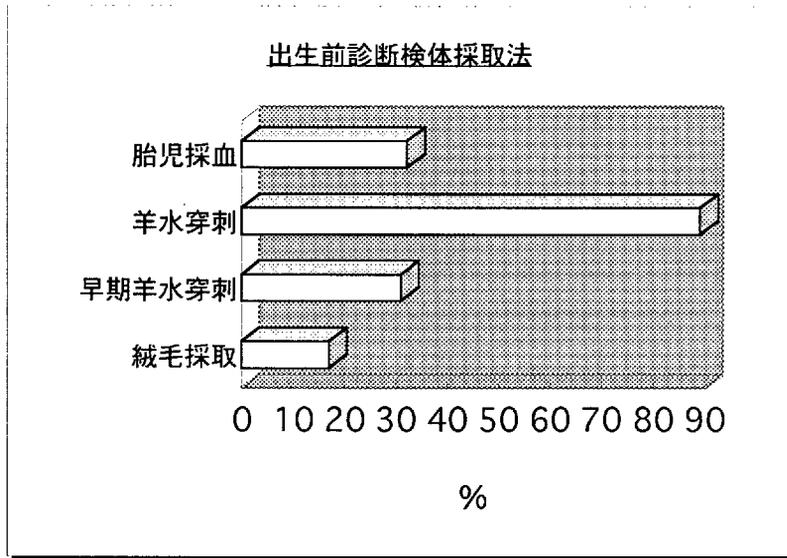


図 16

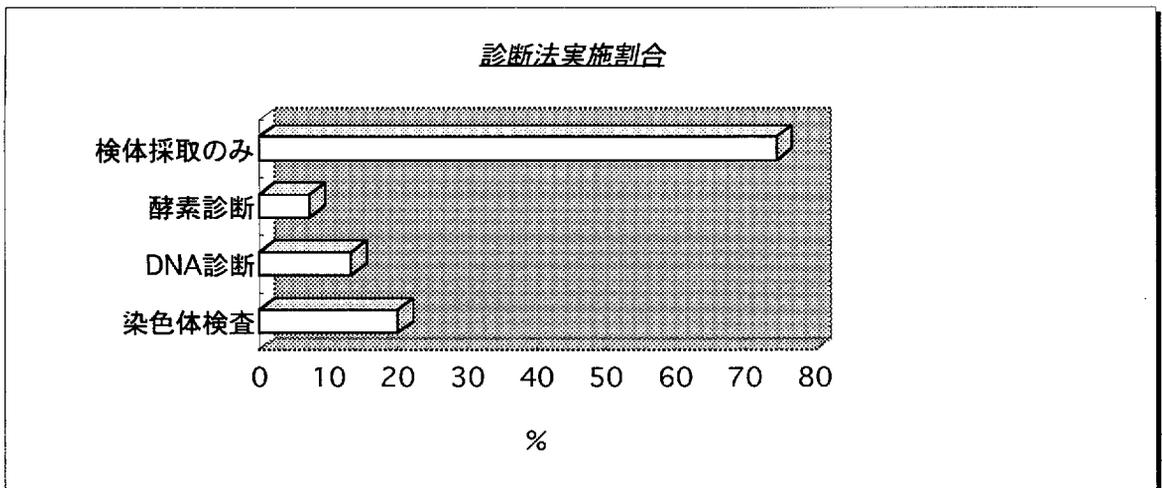


図 17

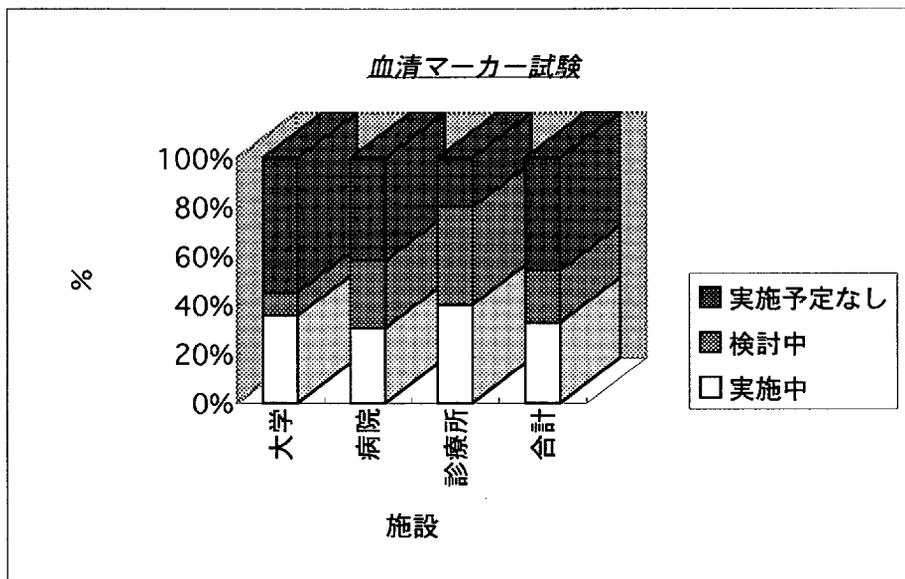


図 18

出生前診断施設アンケート

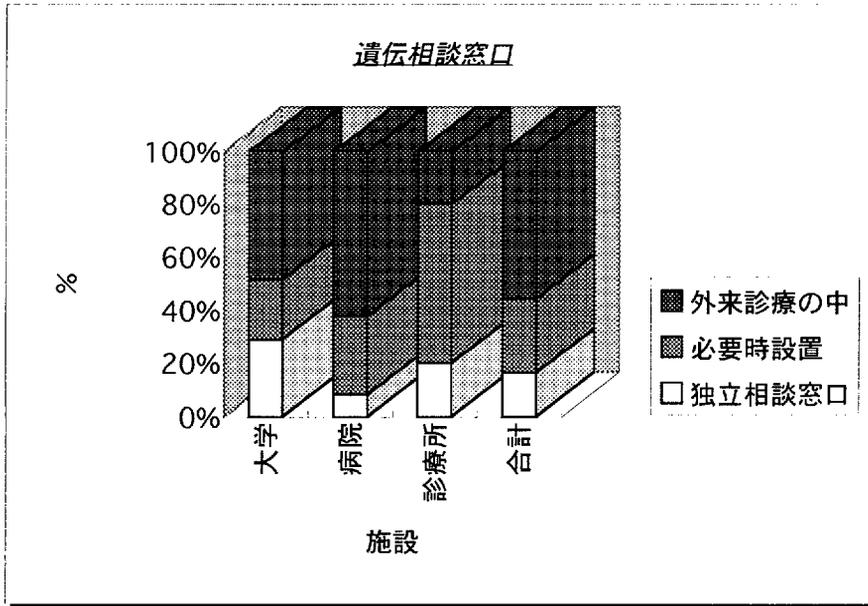


図 19

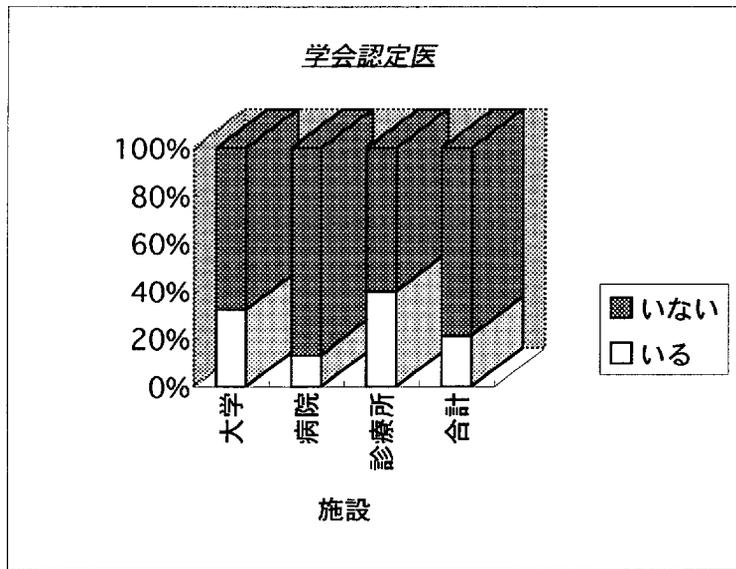


図 20

出生前診断施設アンケート

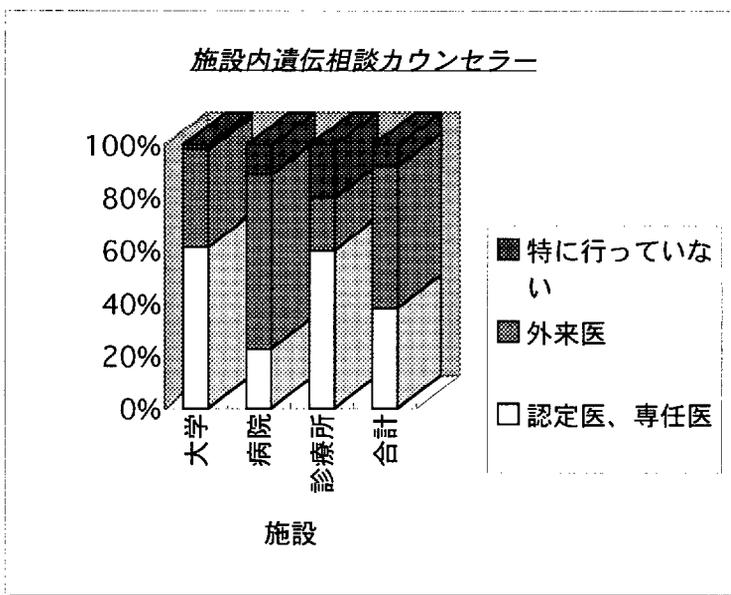


図 21

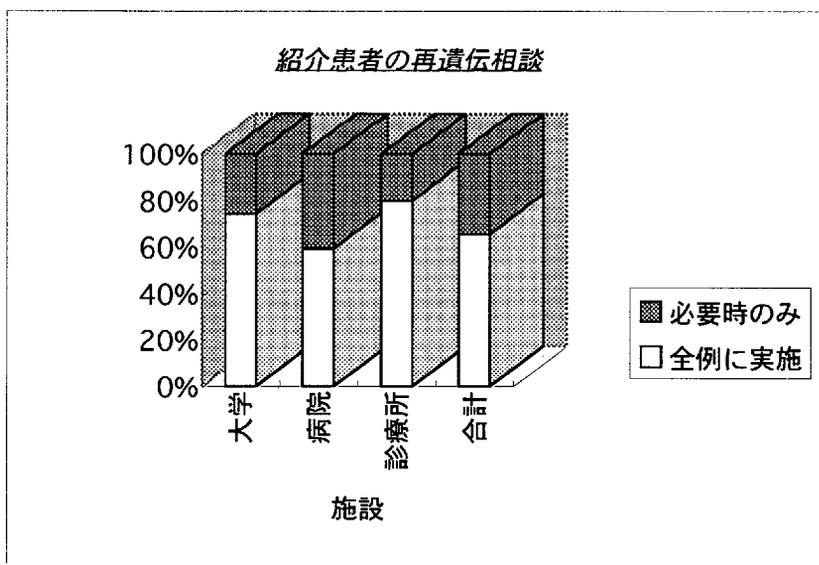


図 22

出生前診断施設アンケート

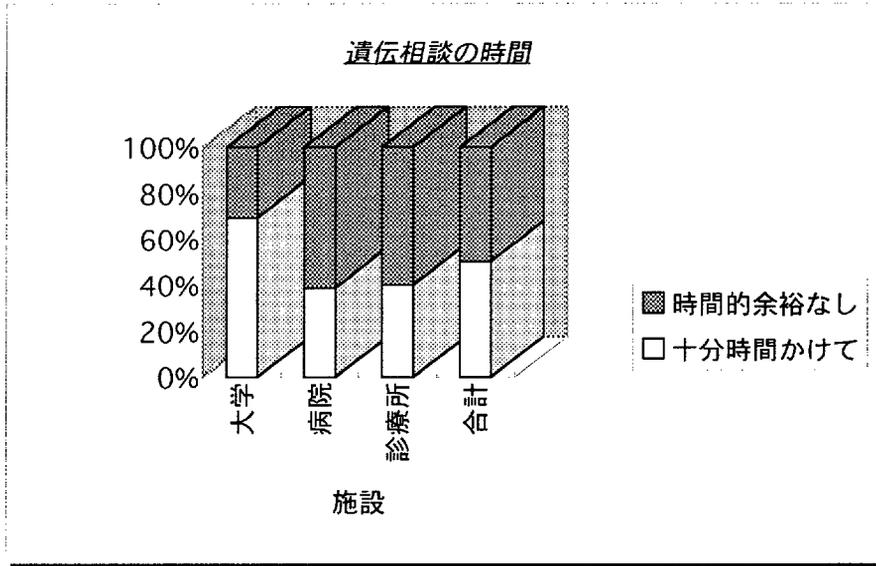


図 23

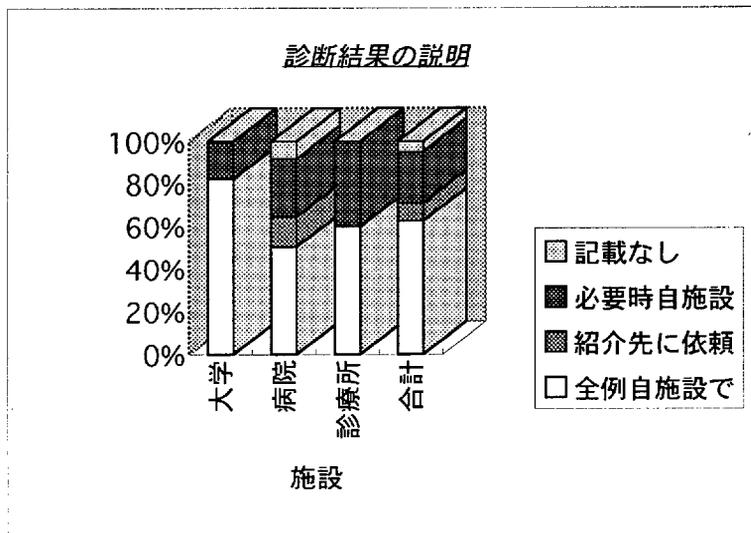


図 24

出生前診断施設アンケート

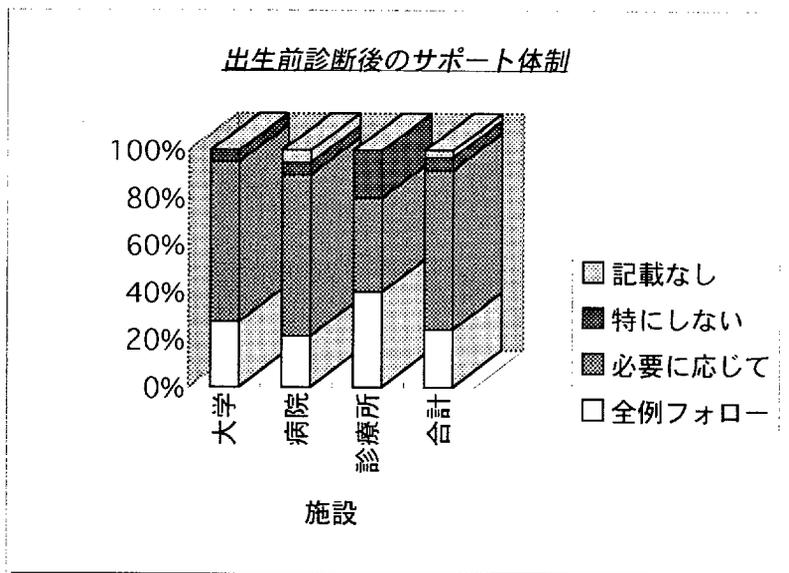


図 25

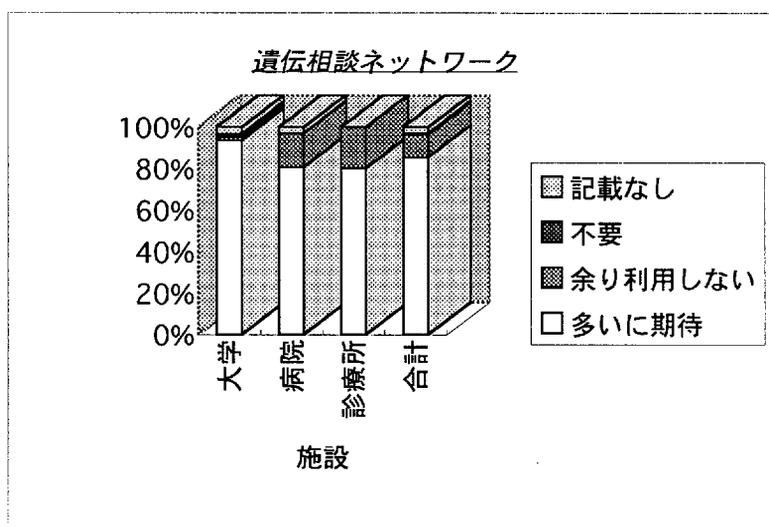
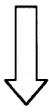


図 26



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

目的: 遺伝相談ネットワークの構築に向けて、特に出生前診断に対する遺伝相談の実態把握とこれに関わる産婦人科医の意識調査を行った。

方法: 日本母性産婦人科医学会石川県支部会員と全国の出生前診断実施施設に対して 2 つのアンケート調査を行った。

結果: 出生前診断に対する遺伝相談の必要性は多くの産婦人科医が認識しているが、現実の遺伝相談は、外来診療の中で、人的時間的に余裕のない状況の中でカウンセリングが行われている場合が多い。また一般臨床医が、個々の疾患の遺伝学的情報を迅速に入手することは困難であり、多くの臨床医、臨床施設は遺伝相談ネットワークの利用に期待を寄せていることが明らかになった。

結論: 出生前診断の遺伝相談の現状を改善するためには、一般社会に対する遺伝サービス情報の提供、および臨床医に対する迅速かつ正確な遺伝学的情報さらに種々の遺伝サービス情報を提供できるネットワークの構築が必要である。