

平成 10 年度厚生科学研究（子ども家庭総合研究）遺伝医療システムの構築と運用に関する研究
分担研究報告「地域カウンセリングシステムの構築に関する研究」

分担研究者：青木菊麿（女子栄養大学小児保健学教授）

研究要旨：1)地域カウンセリングシステムの構築のための基礎資料として、全国の遺伝相談実施施設の現状、及びシステム化への可能性についてアンケート調査を実施した。2)一部地域におけるシステム化の可能性について検討した。

「研究目的」

遺伝子の解析が可能となって遺伝性疾患の研究は大きく進展し、様々な遺伝学的情報が明らかにされつつあるが、遺伝性疾患のハイリスク家族に対し、必ずしも十分な情報が提供されているとはいえない。そのため、適切な専門スタッフが遺伝相談について正しい知識を持ち、カウンセリングを必要とするクライアントに適切なカウンセリングが提供可能な実施体制を整備し、充実させていく方策を検討することは、重要な課題である。そのために地域的に遺伝相談に関する情報センターを整備確立し、ネットワークを構築して国民の要望に応える組織化の具体的な体制を検討し、地域における遺伝相談あるいは遺伝カウンセリングが効率よく実施されるために、各地域の遺伝相談のシステム化を提言することを研究目的とする。

「研究方法」

1. 我が国で遺伝カウンセリングを実施している施設の把握を目的として、日本人類遺伝学会臨床遺伝学認定医及び日本家族計画協会主催遺伝相談医師カウンセラ - 研修会修了者を対象に、遺伝カウンセリングの活動状況をアンケート調査した。
2. 研究協力者の所属する地域で、システム化についての具体的な検討を行った。

「研究結果と考察」

。アンケート調査結果

アンケート発送数 558 に対して、350 名から回答が得られ（回答率 62.7%）、回答施設数は 198 であった。地域カウンセリングシステムの構築に関する主な項目のアンケート調査集計結果は、以下のごとくであった。

1. 回答の得られた施設を分類すると、大学病院は 56 施設、総合病院 71 施設で、その他保健所が 26 施設、診療所や個人病院が 20 施設であった。

同一施設で複数の遺伝相談部門の開設数は 78 であり、そのうち大学病院が 26 施設、総合病院や小児医療センターが 8 施設含まれていた。遺伝相談の大部分は大学病院や総合病院が中心となっており、行われていると考えられた。

2. 各施設において遺伝相談を行っている医師数は、1 名が 110 施設、2 名は 35 施設、3 名は 25 施設、4 名は 8 施設、5 名以上は 4 施設という結果であった。大部分の施設では 1 人の医師が遺伝相談を担当していることになり、そのため特に遺伝相談の各地域でのネットワーク化が望まれていることが考えられた。常勤の医師により遺伝相談が実施されている施設は 161、非常勤のみの施設数は 19 であり、大部分の施設が常勤医により実施されていることが明らかであった。

3. 学会による認定医の状況は、日本人類遺伝学会認定医 203 名、日本臨床遺伝学会認定医は 64 名であり、両方の認定医は 38 名であった。

5. 遺伝相談の年間件数は、10 件以下 74 施設、10 ~ 50 件 92 施設、50 ~ 100 件 17 施設、100 ~ 200 件 7 施設、200 ~ 300 件 4 施設であり、大部分の施設では年間相談件数は 50 以下であったが、300 件以上と回答したのは 4 施設であった。

6. 遺伝相談の実施回数については、週 1 回 50 施設、週 2 回 11 施設、週 3 回 2 施設、月 1 回 34 施設、月 2 回 18 施設、不定期 18 施設であった。

7. 遺伝相談の専門別分野（複数回答）に関して回答した医師数は、染色体・奇形 219 名、神経疾患 119 名、筋疾患 117 名、精神疾患 119 名、代謝性疾患 139 名、血液疾患 48 名、羊水絨毛に伴うカウンセリング 151 名、皮膚疾患 40 名、眼科疾患 34 名、耳鼻科疾患 27 名、遺伝相談全般 150 名という内容であった。

8. 遺伝相談を独立した部門としている施設数は、大学病院 7、小児病院関係 3、保健所 2、その他 4 であり、遺伝子診療部などの名称で独立した診

療部が増加しつつあることが想像された。特定科の一部としては、小児科・産婦人科が大部分であった。

9. 地域における遺伝相談ネットワークについて、計画ありの回答は 47 施設、計画なしは 141 施設であり、ネットワークの計画があれば参加したいという回答は 181 名、いいえ 19 名で、ネットワーク化に関心が高いことが伺われた。

10. 具体的に全国あるいは地域の遺伝相談ネットワークに対し、何を望むかという設問には、複数回答ではあるが、地域別の遺伝カウンセリング施設の全国リスト 241 名、疾患もしくは分野別遺伝カウンセリング施設の全国リスト 227 名、特定の疾患について遺伝子診断を行ってくれる施設リスト 306 名、専門家から診断やアドバイスを受けることが出来る 210 名、パソコン通信を用いて画像を送り専門家の意見が聞ける 127 名、

利用できる福祉制度やその窓口を知りたい 215 名、患者支援団体を紹介して貰いたい 229 名、という結果であり、遺伝子診断とともに患者支援団体や福祉制度の存在を知りたいという希望が多かった。遺伝相談は遺伝子解析から福祉の問題まで非常に幅広いものが要求されている分野であることが確認された。ネットワーク構築の際にインターネットを活用することを想定したアンケート内容であったが、クライアントのプライバシー保護の問題、専門情報が一般市民に流れた際内容に関して責任の所在が不明になる、カウンセリングが集中すると思われる施設にホームページを開く、などの回答が多く、ネットワーク構築にパソコンの利用は十分に考えられる結果であった。

11. 遺伝カウンセリングの保険適応については、賛成が 306 名(86%)であり、大部分の医師が賛成であった。保険適応に必要な条件としては、これまで存在する研修制度、認定医制度を利用するという意見が大部分であり、保険適応となるカウンセリング施設を限定するという意見も多く見られた。

12. 地域別(都道府県別)遺伝相談施設数は東京の 26 施設を最高に、地域によっては 1 施設のみが数地域みられた。

。遺伝医療システムの構築と運用に関する地域別システム化の予備的な検討

1. 横浜地区(研究協力者 横浜市立大学 平原史樹)

研究協力者の所属する施設のある横浜市は本邦第 2 の都市であり、人口は既に 300 万を越え、遺伝医療サービスも含めて、様々な高次医療サービスの整備が急務とされている。その中で、本施設は大学病院としての機能を活用した遺伝医療サービスを提供する必要がある。

現在本施設では遺伝相談カウンセリングは、横浜市立大学医学部付属病院内の産婦人科におかれている遺伝相談外来のみであるが、施設としては日本人類遺伝学会臨床遺伝学認定医師指導施設としての認定を受けており、さらに日本臨床遺伝学会遺伝相談医師カウンセラー認定医と指導医のもとに、臨床遺伝認定医 4 名が所属し、認定研修中の者も産婦人科、小児科、精神科、泌尿器科など、多岐にわたり、大学病院としての機能を活用した遺伝医療サービスを統合、整理して提供することが可能であり、従来の併診体制をさらに進めた形での統括的診療体制を検討し、整備している。

また、本施設は、必ずしも全市全域ではないが、横浜市内、各区の保健所からの紹介事例の遺伝相談にも、多く対応しているのが現状である。現在、横浜市には遺伝相談を含めた、遺伝医療に総合的に対応している施設が県立子ども医療センターに 1 か所のみ存在しているものの、到底これらの需要に対応しきれない状況ではない。現在横浜市全 18 区の保健所担当部署より、保健所段階での遺伝相談の需要数、内容、対応につき、調査、分析を行うと同時に、市内主要医療機関にも調査範囲を広げ、その実体と問題点を明らかにしている所である。

以上の検討事項を分析し、本地域における遺伝相談の需要、地域内での連携、又その中で、遺伝相談、出生前診断における倫理的基盤の整備についても十分な検討を行うこととする。

2. 東北地方(研究協力者 東北大学 松原洋一)

1) これまでの東北地方における遺伝カウンセリングは、他地域に比べて著しく数少ないカウンセラーがそれぞれ孤軍奮闘している状況であった。そのような状況下で、近年、カウンセリングが十分になされないままに遺伝子診断が急速な勢いで導入されつつある。また、現在、保健所を中心に行われている一次遺伝相談と、より専門的な二次あるいは三次の医療機関における遺伝相談は必ずしも有機的に連携されていない。さらに、大学付

属病院においては、各科で個別に施行されている遺伝子診断やカウンセリングも施設全体として協調がなされていない。これらの施設の連携をはかる第一歩として、現時点での遺伝カウンセリング実施施設を把握することが、第1の目的である。

2) 遺伝疾患のカウンセリングにあたっては、正確な診断が大前提となる。近年の分子遺伝学的研究の進歩は、様々な遺伝疾患における遺伝子診断を可能とした。しかしながら、どの施設でどのような解析が行われているかという情報を得ることは、特に頻度の低い先天性代謝異常症では困難である。米国ではすでに連邦政府が財政的な援助を行う遺伝子診断情報ネットワークが稼働しており、550種類を超える遺伝性疾患に対する遺伝子診断施設がリストアップされている。したがって、我が国においてもこのような遺伝子診断可能な情報ネットワークを構築して、遺伝医療システムの一端とすることが急務と考えられる。そのような観点から、各種遺伝疾患の診断が可能な施設を調査することが第2の目的である。

3) 遺伝カウンセリングをすでに実施している施設および計画中的施設として、青森県3施設、岩手県7施設、秋田県5施設、山形県2施設、宮城県4施設がリストアップされた。

4) 今後、以上の遺伝カウンセリング施設を結んだ有機的なネットワークをつくり、情報交換することによって、東北地区におけるより良い遺伝相談システムを作り上げていくことが期待される。来年度はこれらの施設と具体的に連絡をとり、研究会を発足させることを計画中的である。

3. 埼玉県（研究協力者 埼玉県立小児医療センター 大橋博文）

埼玉県の遺伝相談の需要として、毎年出生する先天異常をもつ児の3分の1の家族が遺伝相談を必要とするとして約1000件、また、全国の出生前診断件数から埼玉県のそれを推測して侵襲的検査で300件以上、母体血清マーカーテストで約1000件と想定した。現在埼玉県で遺伝相談の窓口は5ヶ所のみで、そのうち本研究協力者が担当する3ヶ所合計の相談実績は平成9年度で56件である。この需要と実績のギャップは遺伝相談システムの不備を示唆する。システム整備の研究として以下を計画している。1) 厚生省遺伝相談モデル事業への参加検討：保健所、医療機関を一次遺

伝相談施設、既存の遺伝相談を主に5施設程度を2次施設、埼玉県立小児医療センターを3次施設とする。それぞれの施設での対応相談内容基準を決め、より高次の相談内容の場合は高次施設へ紹介する。3次施設は情報バックアップ機能も果たす。同時に、一般教養として認識されるべき代表的な相談内容に関する、保健婦や一般県民を対象とした教養セミナーを定期的開催する。2) 当センターにダウン症児と家族に対する情報提供集団指導外来がある。以前京都で行われたダウン症児の家族へのアンケート調査と同じものを当県で行い、当外来が家族にメリットがあったか否かを比較評価する。本活動の存在意義が評価できれば、ダウン症に限らず、先天異常性疾患に対する医療機関のアプローチの一つの在り方が示される。

4) 福岡県（研究協力者 久留米大学 芳野信）

久留米大学病院では1996年4月から学際的外来として遺伝外来を開設・運営にあたってきた。その運営の過程で大分遺伝カウンセリングネットワークの支援を得て、カウンセリングに役立terるといふ症例を経験した。これらの体験を通じて期待される地域遺伝カウンセリングネットワークの機能について検討した。これらの機能としては、

診断方法、特に遺伝子解析に関する情報の交換、およびクライアントが受けることの出来る医療サービスに関する情報の交換。実際の症例における専門家へのコンサルテーション。倫理的問題に関する意見の交換。などがあげられる。

「結語」

全国における遺伝相談システム化は各地域が中心になって地域別に構築されていくことが望まれる。その際拠点となるべき施設は大学病院や小児病院などであり、地域での一次相談から三次相談に至るまでのシステム化が求められるべきである。遺伝相談カウンセラーが必要とする情報は、遺伝性疾患の診断に必要な遺伝子検索から福祉の問題まで幅広いものであり、各地域においてこれらの要望に応じられるシステム化が期待されている。また、地域によっては遺伝相談活動の拠点となる施設の数に差が認められるので、これを解消するような検討が必要と考えられる。どの地域においても、同一レベルの遺伝相談が行われることを目標とすべきである。来年度は各地域における具体的な検討の段階に入る予定である。