

厚生科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)
分担研究報告書

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究

分担研究課題:遺伝カウンセリングのあり方に関する研究

(1)わが国における遺伝カウンセリングのあり方について

分担研究者:鈴木友和公立学校共済組合近畿中央病院病院長

研究協力者:富和清隆(大阪市立総合医療センター部長)、大橋博文(埼玉県立小児医療センター)、玉井真理子(信州大学医療技術短期大学部助教授)、松原洋(東北大学助教授)、平原史樹(横浜市立大学教授)、千代豪昭(大阪府立看護大学教授)、吉岡章(奈良県立医科大学教授)、月野隆一(有田市立病院副院長)

研究要旨

わが国における遺伝カウンセリング(遺伝相談)のあり方に関し、以下の提言を行った。1. 実践的な遺伝カウンセリングを定義し、これを訓練された医師と他の専門職とのチームで行う診療行為であると規定した。遺伝カウンセリングは、様々な形態で行われる遺伝に関する相談及び遺伝子診断や治療などに関するインフォームドコンセントとは区別されるべきものである。2. 遺伝カウンセリングの実施要項を細部にわたり検討し、新しい実施基準をまとめた。

A. 研究目的

遺伝医療システムの構築と運用に関する研究を推進するためには、遺伝カウンセリング(遺伝相談)に関する用語の定義や遺伝カウンセリングそのものの定義を明確にしておく必要がある。本研究はその作業を行い、わが国における遺伝カウンセリングのあり方を提言することを目的とする。

B. 研究方法

主任研究者直属の作業部会が編成され、4回の会合、E-mailやFAXにより意見交換が行われ、提言がまとめられた。

C. 研究結果および D. 考察

わが国における遺伝カウンセリングのあり方について以下のとおり提言する。

1. 歴史的背景

臨床遺伝学の応用として1940年代に始まった遺伝カウンセリング(遺伝相談)の対象は、最近まで主に単一遺伝子病、染色体異常や先天奇形であ

り、カウンセリングの内容もそれらの疾患が家族や次世代にどのように遺伝するかを説明することが中心であった。また、遺伝性疾患に対する無理解や誤解に基づく不安や悩みも少なくなく、遺伝や疾患に対する理解を深めることも遺伝カウンセリングの重要な役割であった。遺伝カウンセリングでは、他の個体に形質を伝える役割を担うものとしての遺伝子は想定されてはいたが、体細胞における遺伝子の役割についてはあまり意識されることはなかった。

ところが1950年代に始まった分子生物学の進歩により、ヒトの遺伝子や発生メカニズムの解明が進み、遺伝性疾患はもとより腫瘍及び広範囲の疾患において遺伝子の異常や遺伝的背景の関与が明らかになってきた。それに伴い、臨床遺伝学の対象は急速に広がった。とりわけ、分子遺伝学的手法が遺伝子診断として診断学に利用されるようになり、また遺伝子を用いた治療、すなわち遺伝子治療も実現しつつある。これらの技術は遺伝性疾患に関してのみならず、遺伝子が発生病態に関与