

日本人類遺伝学会  
遺伝相談ネットワーク委員会報告

半田 順俊（委員長）  
大倉 興司  
松田 健史

## I 緒 言

- 1.1 感染症が人類の手によって支配されるようになり、今日の医学の重要な対象は遺伝的に原因を考慮すべき異常や疾患になってきた。感染症による死亡率は著しく減少し、これに対し、遺伝性、体質性、先天性と呼ばれる異常や疾患による死亡率は減少するどころか増加さえしている。特に新生児死亡や乳児死亡の原因では、先天異常の占める割合が著しく高くなっている。
- 1.2 したがって、国民一般の関心もこれらの異常や疾患に向けられ、ことに家族計画の普及によって生む子供が少なくなるにつれ、心身共に健康な子供を、少ない妊娠によって求めようとしている。このため、遺伝についての関心が高まり、遺伝相談の希望も急激に増加し、また、いわゆる心身障害者（児）自身やその血族の精神的、経済的負担の大きさ、あるいは社会的負担の大きさを考えた時に、これらの発生予防それ自身が社会の大きな問題となってきた。このためにも遺伝相談は早急に医療体制の中に組み込まれ、一般の要望に応える必要がある。Dice, L. R. (1959)は「遺伝の問題は今や公衆衛生の一局面である」と述べ、「遺伝相談は今日の予防医学である」(Hecht, F., and E. W. Lovrien, E. W., 1970; Hecht, F. and L. B. Holmes, 1972; Riccardi, V. M. and A. Robinson, 1973)とさえいわれ、望む者は誰もがこれを利用できるようにしなければならないといわれるようになった。
- 1.3 WHOは Technical Report Series, No. 282, Human genetics and public health (1964)において、公衆衛生における遺伝の問題の重要性を強調し、さらに遺伝相談が遺伝性の異常や疾患を減少させるのに最も即時的な効果のある実用的な手段であるとし、さらに同No. 416, Genetic counseling (1969)では、遺伝相談センターを各地に設立すべきであり、そのためには施設を拡充し、専門家を養成すべきことを各国政府に勧告している。
- 1.4 近年臨床遺伝学の知識は劇的な進歩をとげ、染色体異常の検索はより精細に、能率的に行えるようになり、また、先天性代謝異常の集団スクリーニングも行われるようになった。さらに、問題はあるにせよ、特定の疾患については妊娠中期に胎児の異常を発見することも可能になった。この結果、遺伝医学および遺伝相談に対する関心は急速に高まってきた。
- 1.5 わが国では、ごく僅かではあるがかなり以前から遺伝相談が行われてきた。しかし、

それらは人類遺伝学、医学の研究者の個人的サービスであって、公的な機関の業務として行われてきたものではなかった。また、遺伝相談の内容も、必ずしも遺伝相談について現在えられているような知識が駆使されているとはいえず、中には極めて古典的な知識によって行われているものもあった。またごく一部ではあるにせよ、医学的な業務としての認識に欠け、いわば趣味の如き態度で遺伝相談を行う者があるが、きわめて遺憾なことである。

- 1.6 遺伝相談のサービスを増大し、よりすぐれたものにして欲しいという要求が国民一般、医療関係者、さらに一部の行政関係者から起こっている。現実には、遺伝相談がどの程度、どの範囲まで普及し、どの程度のサービスを必要としているか、さらに遺伝相談を普及し国民のためのものにするに適切な方法はどのようなものか、などの点に関して極めて僅かなことしかわかっていないことも次第に明らかになってきた。
- 1.7 日本人類遺伝学会はこの現況にかんがみ、昭和47年に遺伝相談ネットワーク委員会を組織し、わが国における遺伝相談の現況を把握し、適切な遺伝相談の施設の確立、カウンセラーの養成、カウンセラー養成のカリキュラムの樹立、全国的な遺伝相談の組織網の編成、さらに医師、パラメディカル・スタッフおよび一般への啓蒙、普及の方法などの検討と実務を開始した。数回にわたる会合、意見の交換の結果、わが国における望ましい遺伝相談のあり方、組織等について試案を作成することができた。多方面からの批判をえて、結論を導きたいと考えている。
- 1.8 本報告書の作成に当って、資料収集その他の一部は厚生省心身障害研究費の援助によって行われた。また、さまざまな資料、情報を快く提供された多数の関係各位に感謝する。

## II 遺伝相談の歴史

- 2.1 遺伝相談の原型はヨーロッパの牧畜、畜産の歴史に求めることができ、正確な交配記録は18世紀中葉に作られ、イギリスではウシの交配記録が1882年に出版された。メンデルの法則の発見以後、ようやくこの世界にも近代的な生物学の考えが導入され、生物学的革命が起こった。アメリカにおいてWright, S.が家畜の交配研究において複雑な数学を用い始めたが、この方法をヒトの家系分析などに導入したのは、Morton, N. E. で1950年代以後のことである。これらの方法は直ちに遺伝相談に導入されるには至らなかった。
- 2.2 なんとんでも近代的な遺伝相談の基礎を開いたのは Francis Galton 卿であろう。彼はメンデルの法則は知らなかったが、ヒトの形質の発現における遺伝と環境とのかかわりを研究し、また、1卵性および2卵性双生児の比較を行った。そして、遺伝相談へと展開する優生運動の芽をもたらししたのである。
- 2.3 20世紀初頭における近代遺伝学の発見は、ちょうど世界中に沸き上った優生運動を育てるのに必要なものようであった。優生運動の概念は、すべての社会問題を実際問題として生物学的に処理するのに用意されたもののように思われたため、大いに人びとの心を捕えたのである。しかし、それが存立するための、十分な科学的補強が行われる前に、優生運動は影をひそめていったのである。
- 2.4 優生運動家がいかにおろかであったかは、今日では容易に理解できるところであるが、しかしこの種のことは現在でも無意味なことではなく、同じような優越感を持ち続けている人も存在するのである。
- 2.5 アメリカでは1904年に Davenport, C. B. によって「Eugenics Records Office」が設立され、多くの遺伝性疾患の家系図や病歴が収集保存され、また、彼自身はその言葉を用いなかったが、誠意ある遺伝相談が40余年にわたって続けられた。1927年には Dight, C. F. がミネソタ大学に生物学的な人種の改良といった目的で基金を寄附し、1941年に the Dight Institute for Human Genetics が設立された。
- 2.6 同じころ、ミシガン大学でも Dice, L. R. の努力により、遺伝相談を目的として Neel, J. V. を中心に1941年に Heredity Clinic が設立され、その後人類遺伝学教室となり、世界で最大の規模と陣容をほこり、最も活潑に研究を行うセンターとなった。1967年までに約9,000件の遺伝相談が取り扱われた。

- 2.7 デンマークでは1929年に遺伝的な理由によって患者の断種を行える法律が制定され、1942年までに約2,000人が断種手術を受けた。その後さまざまな問題点が指摘され、この法律は廃止された。Kemp, T. (1943)はその教科書の最後の章を「genetic hygiene」としているが、彼の場合は明らかに遺伝相談を優生学的手段としていた。
- 2.8 the Dight Institute Bulletin №1 (1943) に、Oliver, C. P. は「genetic consultation」と「genetic advice」という言葉を使った。1947年に同研究所のReed, S. C. は genetic hygiene<sup>2</sup>という言葉を書き加えて、はじめて「genetic counseling」遺伝相談という言葉を提案した。
- 2.9 ナチ政権下のドイツにおいては、人類遺伝学の知識はいわゆる優生運動として国家主義的、民族主義的な政策に利用された。しかし、現在ではFuhrmann, W. and Vogel, F. の著書「genetic counseling」(1969)にみるように、明らかに今日人類遺伝学者の手によって、国家や政策に対してではなく、個人の、そしてその家族のためのものとして用いられている。また、現在の西ドイツでは医学部の90%に人類遺伝学あるいは臨床遺伝学の講座が設置され、遺伝相談も活潑に行われている。
- 2.10 イギリスにおいては人類遺伝学の研究所としては有名なGalton Laboratoryがあるが、遺伝相談を主とするものとしては、1946年にロンドンのHospital for Sick Childrenに遺伝部門が設立され、さらに諸所に同じような部門が作られ、一部はMedical Research Council (MRC) の管轄下であって、きわめて積極的に遺伝相談を行い、またたんなる追跡調査などを含め、基礎的資料の業績につとめ、既に有用な多くの資料を発表している。
- 2.11 先天異常や遺伝性疾患の子供を最初に診るのは大部分が開業医、家庭の主治医である。正確な診断は専門医にゆだねられることがあるにしても、療育の問題などをはじめ、特に次の子供に予期される危険などはしばしば最初に診た医師に相談される。遺伝の問題が臨床医学の中心的課題となったにもかかわらず、世界のどの国でもこれらの知識を開業医などに再教育し、情報を提供するような行政の施策は講じられていなかった。アメリカではミネソタ州がいち早くこのことに気付き、1959年に新しい法をもうけ、州の保健局に遺伝部門を設置し、Schacht, L.を中心に遺伝相談を行うことをはじめ、医師の再教育、住民の啓蒙を積極的に行うようになった。

- 2.12 1951年当時アメリカには既に10か所の遺伝相談センターが作られており、その後次第に、1960年代からは急速に遺伝相談クリニックが設置されるようになった。International Directory of Genetic Services (1974)によると、アメリカだけで387機関が記載されており、実際には450にのぼるともいわれている。
- 2.13 WHOでは非感染症部に遺伝部門を設け、人類遺伝学あるいは臨床遺伝学の研究、教育、そして遺伝相談などの実際的応用について、各種の報告書を出し、また各国政府への勧告を行ってきた。さらに、臨床医学者への教育を主としたトレーニング・コースも設け、コペンハーゲンにおいて継続的に行われてきたし、トレーニング・グラントによって個々の研究者の養成も行われている。
- 2.14 わが国においては、古く優生学的な見地から民族衛生学会が設立され、優生相談がかなり積極的に行われた。昭和16年に制定された国民優生法はナチス・ドイツの断種法がその原型であり、思想的にも同じ意図に基くものであった。戦後昭和23年にこれが改正され優生保護法と姿をかえたが、改正の主旨は激増する人口に対処する目的で人工妊娠中絶を合法化することであった。したがって優生にかかわる部分はほとんど変えられていない。
- 2.15 現在のような遺伝相談の概念がわが国に導入され、ごく一部にはあるが多少認識されるようになったのは1950年以後である。すなわち有名な Stern, C. の著書 (1950) および Neel, J. V. and W. J. Schull の著書 (1953) である。実際に具体的な問題が直接日本の医学者に伝えられたのは、長崎大学医学部における Neel の講演 (1952) および日本各地で行われた Stern の講演 (1956) であろう。さらに、遺伝相談に関する Reed の著書 (1955) によって、遺伝相談のあり方が多くの事実と共に伝えられた。
- 2.16 しかし、当時はまだわが国の医学の領域ではこれを医学の問題として取上げる情況にはなく、ようやく関心をもたれ、ささやかでも問題にされるようになったのは、大倉がその経験からわが国で取り扱われる問題をまとめて解説を試みて以後のことである (1959, 1960)。といっても、まだ遺伝相談が一般化されるという気運にはなく、ごく限られた医師や研究者の関心を集めたにすぎず、またそれらの個人的なサービスとして相談が行われるに過ぎなかった。
- 2.17 その後次第に遺伝相談という言葉は一般に普及していったが、しかし、遺伝相談を

行う施設はまったく拡充されることはなく、医療機関等においてその業務として取り上げられたのは、わずかに京都府立医大の医事相談部における遺伝相談で、昭和36年に府条例の改正を伴って設立された。また、人材の養成についてもまったく関心ははられず、わずかに米国のNIHの援助で1961年から3年間に大倉が行ったもの以外に計画的に行われたことはなかった。

2.18 アメリカにおいては遺伝相談の需要が高まり、また個々の機関に遺伝相談にかかわる部門が設立されても、診断、治療、予防という立場から、それぞれの機関のもつすぐれた能力、例えば特殊な遺伝性疾患や症候群の診断、それらの検索、独特の技術による代謝異常の鑑別といったものを相互に利用できなければ、真に望ましい姿の遺伝相談が行えるものではないことに気付かれた。また、急激に遺伝相談部門が設立されることによって、十分に訓練されたカウンセラーが配置されるとは限らず、この面でもかなりの問題が生じてきた。このような事態を改善する必要にせまられ、アメリカ人類遺伝学会に遺伝相談委員会がもうけられ、これらの問題の検討が始められた。

2.19 National Foundation はポリオの制圧が可能となるに従い、その援助の方向を先天奇形の発生予防、さらに遺伝性疾患の発生予防の研究や実際的な活動に援助の全力を投入するようになり、各種の有用な資料の刊行、例えば Birth Defects Original Article Series を1964年から刊行し、その他多数のシンポジウムや研究の資金的援助を行ってきた。遺伝相談に欠くことのできない多くの資料をこれらの中に発見することができる。

2.20 1960年の後半に、それまで神経筋疾患の研究の援助を主に行っていた財団(National Foundation of Neuromuscular Diseases)が、一応その目的を終えたとし、主として北アメリカにおける遺伝相談の発展、維持および遺伝学にかかわるセンターのネットワークの拡大を目的とし、その名も National Genetic Foundation(NGF)と改めて再出発した。その手始めとして、同財団の援助のもとに、ネットワークの組織作りに関する会合が1969年に開かれた。12人の研究者が集まり、多くの検討が行われたが、最も大きな問題は遺伝相談の質の調整、向上させる機構の欠除という点であった。

2.21 NGFはカナダをも含め、診断と治療に関し信頼の寄せられる47の機関を選定し、またニューヨークにセンターを設立して、北米各地から寄せられる医師およびクライアント自身からの要求に応じ、適切な遺伝相談施設の紹介などを1970年から開始

した。このセンターで1971年1月から1972年10月までに1,685件を取扱った。

2.22 カナダはカナダに十分な資格をもつ医師および Ph. D. を臨床遺伝学サービスのために供給し、配備するために、一定の専門的基準をもうけ、臨床遺伝学部門の性格と責任を決定し、政府および州政府への情報提供や、勧告、さらに資金援助に関する接衝、医師や Ph. D. に対する臨床遺伝学の資格の認定などのために、1974年12月に会合をもち、Canadian College of Medical Genetics 設立の趣意書を発表した。

2.23 西ドイツの Phillips-Universität (Marburg) の人類遺伝学教室も、遺伝相談を1972年8月に開始し、1年間に1,152件の相談があったと報告している。これらの報告をみると、遺伝相談が開始されると、1か所のセンターで少なくとも年間500件から1,000件の要求があると考えられるようになってきた。一部には診断が当然含まれている。

2.24 わが国では、遺伝相談に対して1970年頃から医師や研究者も関心を強く持ち始めた。それでもまだ広く知られるところではなかった。人類遺伝学会や先天異常学会などでシンポジウムなども開かれたが、医療体制に組み込まれるような気運には至らなかった。しかし個々の医師の努力で、いくつかの機関で専門外来あるいは特殊外来といった形で遺伝相談が行われるようになった。

2.25 しかし、それらの部門の設立に当たった医師や、臨床医学界の中に一部かなり大きな事実の誤認があることが指摘される。すなわち、後に詳しく述べられるような現在考えられている遺伝相談でなく、染色体の検索や先天代謝異常の検索あるいは胎児診断が遺伝相談の主体であると考えられる傾向である。顕微鏡下に異常の像を見ることができるといった事実で幻惑され、遺伝相談の真の姿が見失われているのである。染色体異常検索などは、明らかに遺伝相談の一部ではあるが、遺伝相談のすべてではないことが認識されなければならない。

2.26 このような現状にかんがみ、日本人類遺伝学会では、昭和47年に遺伝相談ネットワーク委員会を設け、遺伝相談施設の拡充、カウンセラーの養成、養成カリキュラムの検討、遺伝相談に関する資料の収集と配布、特殊な診断（特殊な遺伝性疾患、先天代謝異常、稀れな血液型などの同定、診断など）に関する全国的な組織網の編成を開始した。



### Ⅲ 遺伝相談の対象となる異常や疾患の種類と頻度

3.1 遺伝相談にはさまざまな問題が持ち込まれる。医学的、遺伝学的な問題は当然だが、この他にも社会的問題、心理的、倫理的な問題まで包含される。しかし、やはりその根本は医学的問題である。それらがどのようなものであり、国民にどのように分布しているかをいくつかのカテゴリーに分けて考えてみる必要がある。(U. N., Report of the United Nations Scientific Committee on the Effects of Atomic Radiation, 1958, 1962; WHO, Techn. Rep. Ser. No. 282, 1964)。

#### 3.2 単純な遺伝形式をとるもの：

明らかに、あるいはおそらくメンデル式の単一遺伝子座上に存在する遺伝子によって決定される異常や疾患がある。比較的簡単な遺伝形式をとるもので、一般に簡単に理解できるように思われがちであるが、個々の異常や疾患においてはかなりさまざまな問題があり、これらが理解されなければ十分な遺伝相談は行いがたい。問題点を整理すると、

(a) ほとんどすべての異常や疾患で、その頻度はかなり低いものであり、高いものでも数千人に1人くらいで、ふつう数万か十数万人に1人くらいである。だが、メンデル式遺伝をするとされる異常や疾患の頻度は多く、McKusick, V. A. (1975)によれば約2,300種とされている。

(b) 臨床的にはまったく同じか、きわめて類似した病像を示すにもかかわらず、それらが異なった遺伝子座にある遺伝子によることがある。この遺伝的異質性 genetic heterogeneity についての認識はまだ十分ではなく、また十分な情報もえられていないが、遺伝相談では最も重要な臨床遺伝学上の問題である。同時に、非遺伝的原因によっても同じ病像を呈する場合があります、表型模写 phenocopy と呼ばれる。放射線の胎内被曝、風疹ウイルスによる小頭などがよい例である。

(c) 特定の遺伝子による異常であることは明らかであるが、特定の環境条件のもとでだけ症状の現われる場合がある。急性間欠性ポルフィリア、血清コリンエステラーゼ欠損による Suxamethonium 過敏症 G 6 P D 欠損による諸種の薬物による溶血などがあげられる。

(d) 特定の遺伝子を伝えられた個体でも、時には表現されないことがある。このよ

りな遺伝子は浸透度 penetrance が低いといわれる。また、症状がさまざま  
で必ずしも常に一定の症状が現われるとは限らない。このように表現度 ex-  
pressivity に変異のある場合、例えば遺伝性症候群の多くのもので、診断  
において誤りをおかす原因となる。

(e) 優性遺伝子による異常や疾患で特に問題があるのだが、発病年齢が比較的遅い  
ということがある。ハンチントン舞踏病などがよい例であるが、発病年齢の分布  
が明らかにされていないと正しい危険率の推定は行えない。

(f) 以上このカテゴリーに属する異常や疾患は生産児の1%にすでに発病している  
か、あるいは将来発病する危険があると推定されている。しかし色覚異常のよう  
に、生命の維持や日常生活に大きな影響を与えないようなものは含まれていな  
い。

### 3.3 複雑な遺伝をするもの：

単一遺伝子によらず、多数の遺伝子の関与するポリジーンの考え方、さらにそれか  
ら発展した多数の遺伝子と環境要因との複雑な相互作用による多因子性遺伝 mul-  
tifactorial inheritance という考え方で理解すべき多数の異常や疾患が  
ある。このカテゴリーに入るものに、多くの先天奇形があり、またいわゆる体質性  
constitutional と呼ばれる疾患がある。

(a) 先天奇形の定義は簡単ではないが、一般に、生産児について、出生時に約1.5  
%, 5才までにさらに1%発見されるとされている。

(b) 体質性疾患とされるものの中には、糖尿病、分裂病、悪性新生物などが含まれ  
るが、これらの人口中の頻度は明らかではなく、地域、社会環境の違いやいわゆ  
る人種の違いによって異なってくる。しかし、どんなに少なく見積っても国民の  
1%以上にこれらが存在すると推定される。

(c) このカテゴリーに属する異常や疾患で遺伝的危険率を求めることはかなり困難  
で、メンデルの法則に従って理論的な遺伝的比(分離比)から求めることはでき  
ない。したがって、大規模な家系調査をもとにした経験的危険率にたよらなけれ  
ばならない。正しく遺伝相談を行うには日本人について調査された結果によらね  
ばならぬが、まだほとんどの疾患について調査が行われていない。

(d) 異質性、表型模写のあるような異常や疾患、あるいはさまざまな原因によると  
いいかえてもよいが、このような場合に、一般的には再発危険率は低くとも、そ

のうちには明らかに単一遺伝子による場合もあり、家系調査などを十分にし、家系分析を行わなければならない。先天性感音性高度難聴などにこのような例がある。

#### 3.4 染色体異常によるもの：

人類の染色体異常が発見（1959）されて以来、この分野の研究は急速に発展し、特に分染法などの技術的進歩に伴い、今後ますます微細な異常の発見が行われることになる。

(a) 染色体異常は生産児の約1%に発見されると推定されている。しかし、分染法などで微細な構造の異常が識別されるようになると、さらに頻度の高くなる可能性がある。

(b) 染色体異常のほとんどすべてのものは、その個体にかかわる配偶子の形成過程において生じた染色体の構成あるいは構造の異常であり、世代を重ねて伝えられるものは例外的でしかない。したがって、遺伝相談ではこのことを十分に明らかにしなければならない。診断としてのみ必要な染色体検索と、遺伝相談で必要な検索とは同じではない。

#### 3.5 平衡多型形質としての異常：

3.2 に述べた異常や疾患は主として反覆突然変異によって集団中に維持されるものである。これに対して、集団中で比較的高い頻度を保ち、世代から世代に伝えられ、それが淘汰圧とのバランスによって行われているものがある。平衡多型形質 *balanced polymorphic trait* と呼ばれるもので、有害な多型形質の分布は現在のところ特定の地域や特定の人類集団についてのみ知られている。鎌状貧血やG6PD欠損などが知られているが、わが国では特にこのような立場から考慮すべき異常や疾患は知られていない。

3.6 以上のように考えると、人口の5~6%に、その原因に遺伝的要因の関与を考慮すべき異常や疾患が分布していることになる。

#### Ⅳ 遺伝相談の潜在的ニード

- 4.1 すでに述べたように(3.2)個々の遺伝性疾患の頻度は一般にかなり低いものである。したがって、遺伝相談はそれほど多くの例がないであろうと考えられがちであるが、実際には極めて多数の要望がある。現在のところ適切な相談施設やカウンセラーがないために潜在化しているのである。
- 4.2 わが国における潜在的ニードは以下のように推定されている(大倉, 1975を改変)。たとえば近親婚であるが、現在でもわが国では全婚姻の3~4%が近親婚と推定されている。したがって、年間約100万組の婚姻があるから、3~4万組は近親婚である。もしその10%が遺伝相談を受けたとすると年間3~4,000件の遺伝相談が行われることになる。
- 4.3 色覚異常もわが国では遺伝相談の頻度が高いものである。色覚異常は男性の5~6%に存在し、したがって男子の出生が毎年約100万であるから、色覚異常の男性の結婚でその10%が遺伝相談を希望すれば少なくとも5,000件が、さらに配偶者となるべき女性が希望すればその数は2倍になる。患者の姉妹は50%の確率で保因者であるので、これらの女性もしばしば遺伝相談を希望するので、色覚異常に関する遺伝相談の数は相当に多いのである。
- 4.4 分裂病は国民の1%近くに存在し(0.91%, 井上, 1969), 遺伝相談では大きな部分を占めている。患者の血族で結婚適令期に達した者のほとんどすべてはこのことで心を悩ませることになり、結婚適令期(20~29才)の人口が約2,000万であるから、おそらく100万に近い人びとが心配をもつと予想される。遠い血族に患者のある場合でも相談例は多いことから、いかに多くの遺伝相談の希望が潜在に存在するか理解できよう。
- 4.5 近年特に関心のもたれてきている染色体異常でも、ダウン症候群は600回の出産に1回の頻度で現われ(母親の年齢による区別をしない場合), 次の子供の発病を恐れて人工妊娠中絶や胎児診断を直接産婦人科医に求める例が増加している。これらは当然遺伝相談の対象となるべきものである。
- 4.6 遺伝的要因の関与を考慮すべき異常や疾患は人口の5~6%に分布していると述べたが(3.6), このうち重症心身障害といわれるようなものは約2%とされている。毎年の出生が約200万であるから、少なく見積っても4万のかなり重症の異常や疾患をもつ患児が生まれている。したがって、その10%としても4,000件の遺伝相

談が、軽度のものを含めば、おそらく1万件以上の遺伝相談が必要となってくる。

4.7 したがって、このようにしてみると、どんなに少なく見積っても、潜在的に年間2万件以上の遺伝相談があると推定され、これを処理する能力が要求される。これに対応するカウンセラーの数もこれから推定することができる。

4.8 WHO (1969) によれば、1980年代半ばには北アメリカでは国民20万人に対して1人の臨床遺伝学について訓練された要員が必要だと推定されている。

## V 遺伝相談の目的

5.1 国民の5~6%にその原因に遺伝的要因の関与を考慮すべき疾患が分布しているが、その重要性の認識は、医療関係者のみならず、国民一般も必ずしも高いとはいえない。疾病に関する統計で、感染症はそのたびに記録され、医療を受けた延人員や延日数は統計に確実に残される。しかし、先天奇形や遺伝性疾患の大部分は治療が不可能なため、それが発見された時に1回は記録されるが、それ以後は治療の統計の中にまったく現われない場合も少なくない。治療不可能とわかっているような場合には、医師を訪れることもなく、したがって記録されないこともありうる。

5.2 いま、日本の人口を1億と仮定し、その全員が毎年10日ずつ感染症に罹患したとしよう。患者の延人員あるいは延病日は

$$10日 \times 1億(人) = 10億病日$$

となる。遺伝的要因を考慮すべき異常や疾患をもつ個体についてみると、これらの異常や疾患の大部分は現在のところ治療は困難か不可能であるため、1年365日のすべてをそのために悩むことになる。すなわち、

$$365日 \times 500万(人) = 18億2,500万病日$$

ということになる。病苦に悩む延日数ははるかに多いことになる。さらに、本人のみならず、両親、同胞、さらに血族の悩みを考えれば、はるかに大きな悩みであることを知らねばならぬ。また、治療されたとしても、遺伝だということによる悩みをとることはできず、結婚や子供をもうけようとする際にさらに大きな苦痛となることはいうをまたない。

5.3 個人的なこのような悩みの大きさと同時に、これらの半数近くは重症心身障害とされ、個人的にはもちろんだが、社会的にも大きな経済的負担が伴うのである。アメリカではダウン症候群の患者1人に対し、年間少なくとも5,000ドル(Riccardi, U. M. and A. Robinson, 1975)の経費を要し、わが国でも昭和49年4月分の政府管掌健康保険における入院1日当り点数をみても、先天異常の場合に被保険者738.9点、被扶養者736.8点と報告されている。(社会保険歴「昭和49年4月医療給付受給者状況調査」による)。重症心身障害児を施設に収容した場合に年間300万円程度の経費を要するのである。個人にとって、家族にとって、社会にとっていかに大きな負担であるかを考えなくてはならない。

5.4 遺伝相談の目的は、このような障害の発生を予防することが究極の目的である。そ

のことによって、特定の個体や家族に対し、医学的、社会的、心理的、その他さまざまな面からの重圧を除くことによって大きな効果をあげることができる。さらに社会的にみても、主としてその経済的負担を軽減する意味で大きな効果が期待できるのである。

したがって、遺伝相談は今や公衆衛生の問題であり、予防医学の重大な一翼をになうものといえるのである。

## V 遺伝相談とは

- 6.1 アメリカ人類遺伝学会の遺伝相談委員会は「遺伝相談とは家族内の遺伝的異常について、発病、あるいは発病の危険率に関係した、人間としての問題にまつわる対話過程」と定義している（1972, 1974）。
- 6.2 これを理解するにはさらに多くの説明を必要としよう。ある夫婦が、あるいはこれから結婚しようとする者が、自分自身を含めてその血族に遺伝性と考えられる異常や疾患があった場合に、子供に同じ異常や疾患が現われるだろうか、現われるとすればどのくらいの危険率だろうかと考えるのは当然である。これに対して、Reed, S. O., (1955) は、その時までわかっている科学的事実に基づいて、その危険率を推定し、それによって当事者たちが将来の家族設計、すなわち生殖行動に対する意志を決定するのに、それらの将来の幸福のために適切なアドバイスをするのが遺伝相談であるとしている。もちろん、最終的な意志の決定は当事者が行うものであって、危険の有無、その大きさにかかわらず、カウンセラーが一方向的に結論を押しつけるものではないことはいくらまでもない。
- 6.3 この点において、かつて行われた優生相談のような指示的 directive を指導は原則として行わないのが、両者の絶対的な違いである。また、いわゆる結婚相談とは、医学的な問題、遺伝学的な問題を、科学的な根拠に基づいて対処するという点で根本的に異なるのである。
- 6.4 上述のような対話過程をすすめるには、1人あるいはそれ以上の十分に訓練された医師のカウンセラーによって行われるべきで、すなわち、医師对患者という形の関係で行われるべきであるとされている（WHO, Techn. Rep. Ser. 416, 1969）。さらに、複雑な問題の場合には、臨床の専門医、特殊な核型分析や生化学的検査の専門家、場合によれば、遺伝的危険率の計算に有能な人類遺伝学者、あるいは主治医や時にパラメディカル・スタッフなどと協力し、チームとして対応しなければならないこともある。
- 6.5 このために求められるカウンセラーの資質について、アメリカの遺伝相談委員会（1974）は、
  - (a) 疾患の診断、予後、処置をも含めた医学全般に通じていて
  - (b) 疾患について遺伝の関与のしかた、ならびに特定の血族に発病する危険性について知識があり

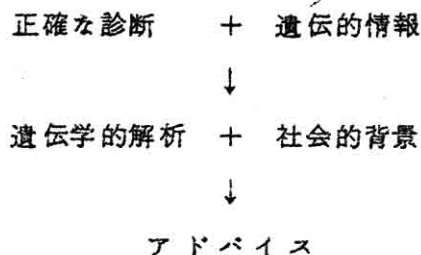


- (c) 再発する危険率の取り扱いについても理解し
- (d) その危険率と家族の目的とを勘案して、最も適当と思われる方法を選び、その決定に従ってはたらきかけ
- (e) 患者をもった家族における異常の再発の危険について、できうるかぎり最善の調整を行うことができるものとしている。

6.6 遺伝相談において、クライアントはほとんど常に、結婚してよいのか悪いのか、子供をもうけて危険があるのか無いのかという、Yes か No での答を求めている。遺伝の現象が確率的なものであり、理論的な危険率の推定の基礎である分離の法則が確率にのっとっている以上、推定される危険率はあくまでも確率である。確率ということとは一般の人にとって最も理解しにくいことの一つであり、このことを含めてさまざまな科学的事実を説明し、なっとくのゆくまで理解させるには、かなりの忍耐と技術が必要なのである。

6.7 Reed, S. C. (1955) は、遺伝相談を行うカウンセラーは、6.2 および 6.3 に述べたように医学的および遺伝学的知識のあることは当然であるが、新しい知識を常に吸収し、さらに個々の遺伝相談に当ってこのような努力をしうる、人間としての愛情のない者は遺伝相談を行って欲しくないと述べている。正にその通りで、遺伝相談は決して、いわゆる「ムンテラ」ではないのであって、科学的根拠に基いた方法に従ってすすめられる医学上の業務であり、医学の中で独立した分野として存立すべきものである。

6.8 遺伝相談がどのようにすすめられてゆくかに関しては、細かい点をいうと一定の方式があるとはいいがたいが、医学および遺伝学の立場を中心にすればその基本的構成は次のようなものになる(大倉, 1965)



6.9 遺伝相談でのクライアントは、患者自身のこともあるが、多くは血族に患者があり、クライアント自身は正常であることが多い。クライアントは、開業医、総合病院の臨

床各科、あるいは保健所など各種の医療・保健機関から紹介される場合と、マスメディアなどを通じて知った情報に基づいて直接来訪する場合とがある。わが国では現在のところ前者はあまり多くなく、ほとんどが後者である。このことはわが国の臨床医の多くが遺伝相談の実態、重要性に対する認識の欠除を物語ると同時に、遺伝相談施設の不足や遺伝相談に関する啓蒙の不足が原因であり、さらに医療や厚生の方針、行政にかかわるものの一部に存在する遺伝の問題をタブー視する傾向の現われでもありと考えられる。したがって、クライアントが相談に来た場合に、問題の異常や疾患が正しく診断されていない場合の多いことが、わが国の遺伝相談の特徴ともいえる。

- 6.10 遺伝相談ではまず正確な診断、特に遺伝学的に意味のある診断がなければならない。たとえある分野での秀れた専門家によって診断された場合でも、遺伝的異質性や表型模写ということには触れていない場合があり、このことが確められることは遺伝相談ではきわめて重要なのである。フェニルケトン尿症様の患者が実際には良性の高フェニルアラニン血症ではないか、Duchenne型と診断された進行性筋ジストロフィーが劣性の肢帯型ではないか、などの点が注意されなければならない。

血族中に精神異常があるとか、精神薄弱があるといった訴えがしばしばあるが、これで遺伝相談が始まるものではないことはいうまでもない。ちなみに、80種以上の代謝異常による精神薄弱が報告されているし、染色体異常でもしばしば精神薄弱が伴うものである。

- 6.11 欧米と異なり、わが国には臨床遺伝学部門あるいは人類遺伝学部門が独立した部門として存在する総合病院はいまのところない。したがって、一般の臨床医に知られていない遺伝性疾患や症候群の診断、生化学的、細胞学的な特殊な検査などを、遺伝相談を含めて臨床遺伝学や遺伝相談の専門家に依頼されることがほとんどない。しかし、遺伝相談を正しく行うには、例えば特殊な酵素アッセイを行わねばならぬ機会もあり、これは国内外の少数の研究者にゆだねなければならない。これらはしばしば非公式に、あるいは研究レベルで行われるが、やがて需要も増加し、複雑になってくると、当然公式に組織されたルートを経て、検査の可能なセンターに試料あるいは患者が送られて正しい検査が受けられるようにならなければならない。

- 6.12 いかにも十分に訓練され、豊富な経験をもつカウンセラーでも、遺伝相談に現われるあらゆる疾患、またその病型を診断できるものではない。したがって、臨床各科のエキスパートと密接な連絡を保ち、必要があれば直ちに協同して診断できる体制がぜひ

とも必要である。これには当然あらゆる検査部門も協力しなければならない。

- 6.13 しかし、このような体制があったとしても、わが国ではクライアント側に問題があり、この診断の正確を期するという点で困難がある。すなわち、現在でも遺伝ということになると、血統にかかわるとか、家名の恥といった感覚が根強く、十分な情報がえられなかったり、真実を隠そうとする傾向がある。しばしば必要な家系調査が行えないことがあり、診断すら受けたがらないことがある。遺伝相談が個人そしてその家族のものとして有効に利用されるために、まずこのような遺伝ということに対する誤った意識を除き、さらに遺伝相談に対する十分な認識をもたせるための啓蒙と普及のための活動が必要であろう。これらは当然個々のカウンセラーに期待するのではなく、予防医学の一翼をになう遺伝相談であるから行政的レベルにおいてその施策が計られるべきであろう。保健所活動の使命の一つといってもよい。またこのような条件を克服して、遺伝相談をすすめるためには、カウンセラーは十分な訓練が要求されるし、カウンセリング技術も開発されなければならない。
- 6.14 遺伝学的にも意味のある正しい診断がえられたとしても、遺伝的情報、すなわち正確な血族関係が明らかにされなければならない。問題の異常や疾患をもった個体とクライアントあるいは危険を推定する対象となる個体 (consultand) との間の生物学的に正しい血族関係がえられていなければ、遺伝相談の主たる問題である危険率の推定は行えない。この目的のために、わが国では他に例をみないすぐれた情報がある。すなわち戸籍である。もともと戸籍は一般の閲覧が許された公開のものであったが、近年プライバシーの保持という点から一般の意識は非公開の傾向にある。遺伝相談で常に必要というわけではないが、極めて重要な情報として不可欠な場合もあるので、一定の基準に従って戸籍の閲覧が可能な方法は講じておく必要がある。
- 6.15 これらの情報に基づいて遺伝的危険率が推定されるのだが、後述するように遺伝的危険率は理論的危険率と経験的危険率とに分けられる。遺伝学的理論と発病年齢、浸透度、遺伝子頻度など個々の疾患の特性をあわせて、理論的に危険率を推定するのはカウンセラーに課せられた重要な責務である。また、広く情報を収集し、経験的危険率を個々の相談例において、その条件に従って適用するのもカウンセラーの仕事である。
- 6.16 理論的危険率の推定では、単に算術的な危険率の推定のみならず、発病年齢の遅い疾患、浸透度の低い場合などには、ベイズの方法 (Bayesian method)

(Murphy, E. A. and G. S. Mutalik, 1966; Musphy, E. A. 1971)

によって、先験確率、条件確率、複合確率をそれぞれ推定、計算し、さらに帰納確率を求めなければならない。さらにそれらを展開した ENSU (Murphy, E. A., 1970) や NECU (Chase, G. A., et al, 1971) と呼ばれる方法も用いられる。発病年齢に関して、例えば Huntington 舞蹈病の場合などは男女別に発病の年齢毎の累積度数分布がえられ、それによって年齢毎に保因者である確率の推定が可能になる (Marshall, B. J. and C. R. Phillips, 1970 ; Brackenridge, C. J. and B. Teltscher, 1975)。日本人についてのこれらの資料も早急に収集される必要がある。

6.17 個々の例において危険率が推定されると、カウンセラーはそれに基づいてアドバイスを行うのであるが、求められた危険率を直ちにクライアントに告げればよいというわけにはゆかない。なぜなら同じ異常や疾患でもクライアントの置かれた社会的条件によって、危険率に対する評価は必ずしも同じではないからである。クライアントがいかなる家庭環境あるいは社会的背景のもとにあるかを十分に聞き出し、理解する必要がある。患児を生んだ母親は、しばしばそれ以前に行った人工妊娠中絶のことや、妊娠中の不摂生 (例えば薬物の服用、喫煙、感染症、突然変異誘発物質への暴露) などに対する罪悪感をもっていたり、夫婦が共に相互の家族内に心身障害者の有ることを強調することによって、自らの逃避、あるいは責任の回避を行うこともあり、自分たちが有害遺伝子の保因者であることを自ら強く責めている場合もある。カウンセラーはクライアントとの感情移入もよくでき、そのうえで将来の社会生活の方向を十分に考慮して、危険率の評価を行い、適切な助言を与える必要がある。

6.18 推定された危険率は、2%ないし10%程度のものであり、誰もが危険だと感ずるような50%、25%といった高いものではないことが多い。カウンセラーにしても、クライアントにしても、どの程度の危険率をもって高いと認識するかということは、遺伝相談を効果的なものにするためには重要な、基本的な問題である。Roberts, J. A. F. (1962) は遺伝性疾患の同胞再発危険率によって、high risk (10%以上) と low risk (5%以下) とに分けた。Reynolds, B. De U. et al (1974) は high risk (25%以上), moderate (10~25%), low risk (10%以下) としている。もちろん、危険率の評価は疾患の重症度や治療の可能性などによって異なるし、クライアント自身の疾患に対する評価や社会的背景によっても左右される。

6.19 Carter, C. O. et al (1971) によれば、危険率が10%以上だと一般に子供を制限する傾向に、それ以下だと子供を生みたがる傾向にあるとされている。わが国では危険率に対して一般に より神経質で、大倉(1975, 未発表)は各危険率を「非常に高い」、「高い」、「中等度」、「低い」、「非常に低い」の5群に分け、それぞれどのように評価するかを各種の階層についてアンケート調査を行った。その結果、5%危険率では約54%の者が非常に高いあるいは高いと答え、3%危険率では約26%であった。さらに調査は拡大され、一般の人びと、医師、あるいはカウンセラーの意識ないし評価の実態が明らかにされる必要がある。

6.20 以上のすべてを総合した過程で遺伝相談はすすめられ、カウンセラーは適切なカウンセリング技術に基いてアドバイスを行うのであるが、1人の医師のカウンセラーがこのすべてを行うことは、わが国の現況では当分やむをえないことかもしれないが、アメリカでの多くの実験的あるいは経験的な結果からは、パラメディカル・スタッフを含む複数のスタッフによるグループ・カウンセリングの方向が示唆され、現実はこの方向に向いつつある。診断にかかわる専門医、臨床遺伝学者などは別として、対話過程としての遺伝相談で、心理学者の関与はしばしば大きな貢献をもたらしている。またカウンセラー側というより、クライアント側にあつて、問題の整理を共に行い、代弁者としてカウンセラーに質問し、あるいは補足的説明を行うなどして遺伝相談の効果をあげるのに、保健婦、助産婦、看護婦の関与は強く望まれている。

6.21 これまでの遺伝相談の大部分は、子供に遺伝性と考えられる異常や疾患が現われ、両親が次の子供に同じ異常や疾患が現われるかどうかを問うといった型のものであった。患者の子供には、あるいは結婚しようと思う相手の血族に問題があるといったものであった。このように、過去に問題が生じており、それから遺伝の問題を考えてゆくような遺伝相談は *retrospective counseling* と呼ばれている。近年代謝異常の集団スクリーニングが行われるようになり、有害・病的な遺伝子の保因者が発見され、家族に患者が現われる前に、クライアントが患児を生む危険のある夫婦になるかどうか同定できるようになった。このような場合の遺伝相談は *prospective counseling* と呼ばれる。例えばアメリカで現在進められている Tay-Sacks 病の保因者のスクリーニングなどがそうである。わが国では発病以前の患児の発見について、すなわち新生児についていくつかの先天代謝異常のスクリーニングが行われているが、そのようにして発見された個体の親に対する遺伝相談のシステムはたてら

れていない。

6.22 遺伝相談をさらに効果的にするためには、継続遺伝相談あるいは追跡調査が必要である。わが国では、遺伝の問題を恥ずかしがり、隠したがるせいから、継続して相談を受けようとしにくい。カウンセラー側もなるべく1回の面接ですまそうとする傾向にある。クライアントは相談を受けたあとも、再発の危険率を過大評価し続けたり、反対に危険率が高いにもかかわらず過少評価して楽観しているものもある。このために適当な時期をおいて継続して遺伝相談を繰返えす必要がある。この補助のために、近親婚、精神薄弱、分裂病、血友病、色覚異常、ダウン症候群その他の疾患について、疾患そのもの、原因、遺伝の問題などを平易に解説したパンフレットなどを用意しておくことも有用であろう。アメリカの一部では、相談のすべてを録音し、そのコピーを持ち帰らせ、反覆して聞き直させているところもある。

## Ⅶ 遺伝相談の方法論

- 7.1 結婚や子供をもうけるに当って、遺伝的な問題に直面した場合に、大部分の者は非常な不安にかられ、また過度に悲観的になる。親族、友人、あるいは医師などに相談するであろう。しかし、なっとくのゆかないまま再び不安に陥る。これを繰り返えし、遺伝相談を受けようということになる。この段階で、医師から適切な指導を受け、遺伝相談施設を訪れる場合には、自分の問題が一応整理され、何を相談しようとしているかが明らかであるが、場合によると、医師が十分な説明をせずただカウンセラーのところに行って相談してこいというようなことで、当事者がなんの為にカウンセラーに紹介されたのかも明らかでない場合がある。
- 7.2 どこに相談すべきかに迷った者は、現在しばしば保健所を訪れる。また保健所で相談に応じてもらえると考えている者も少なくない(6.9, 9.9)。特に優生保護相談が保健所の事業として行われてきたので、国民はこれと混同し、あるいはこの種の相談はすべて保健所が行いうるものと理解している向きも少なくはない。現在いくつかの保健所では外部からカウンセラーを招いて、定期的に遺伝相談を行うほか、いくつかの市では保健所を窓口として病院等に遺伝相談部門を置いて相談を行っている。
- 7.3 保健所が公衆衛生、予防医学の最前線として、国民に密着し、また国民が最も利用しやすいように全国に分布していることから考えると、すべての保健所が遺伝相談をその場で実施することは困難であるし、その必要もないが、窓口として、適当な遺伝相談施設への紹介を行うことは望ましい姿である。
- 7.4 しかし、遺伝的な問題として訴えられれば直ちに紹介することは問題があり、問題を確認し、例えば感染症にかかわる問題でしばしば紹介されるが、らいや梅毒などは独自に処理し、遺伝相談には送らないといった選別が行われなければならない。いわゆるナンセンス・コールの排除である。さらに、訓練を受けた保健婦らによって、診断の確認、病歴の採取、家系図の作成などが行われてから遺伝相談施設に紹介されることは、カウンセラーの絶対的不足の現在では必要なことである。
- 7.5 いわゆる相談技術からいうと、専門のカウンセラーとの面談以前にこのような介入のあることは望ましくないとする考え方があつた。すべての相談の過程がカウンセラーと、あるいはカウンセラーを中心とするチームによって進められるべきだという考え方もあつたが、今後の研究が必要である。現実的には遺伝相談の供給体制とを勘案し、両者の長所をバランスよく調和させ、段階的に方法を改良すべきであらう。

- 7.6 遺伝相談施設において直接相談を求めてきた者に対しても、最初からカウンセラーが一切を行うことのできる場合もあろうが、保健婦、助産婦などパラメディカル・スタッフによって、7.4に述べたような相談の準備の行われることもある。アメリカではコロラド・ワイオミング両州にまたがる地域遺伝相談事業計画（C・W・RGCP）では nurse-geneticist を養成し、これを利用している。
- 7.7 特にアメリカにおいてはこれらの点でさまざまな試みがなされており、1人のカウンセラーが問題を聞き、病歴、家族歴の採取から最終的アドバイスまでを一貫して行う方法と、複数による面接、指導とが行われている。特に専門のカウンセラーを主体とする相談に入るまでの準備として、保健婦、助産婦、看護婦あるいは訓練を受けた遺伝学の研究者（医師ではない）が家族歴をとり、関連した医学的情報の照合を行い、さらにこれらのパラメディカル・スタッフ以外のソーシャル・ワーカーなどによって社会的、家庭的な問題やクライアントの要求などを明らかにするための予備面接を行うところもある。場所によっては、面接する前に家族歴などに関する調査用紙を送り、あらかじめクライアントに用意させることを行っているところもある。
- 7.8 これらを画一的に行うことは必ずしも望ましいことではなく、予備的面接の際に十分説明をした上で調査用紙を渡し、適切な情報を収集させる必要のある場合もあろうし、条件によっては（特殊な宗教団体に属している場合など）このような調査の行いがたい場合もあるので、個々に選択された方法が必要となり、この意味ではあらゆる場合に最初に面接する者が、相談の進展に重要な鍵を握ることになる。
- 7.9 保健婦、助産婦、看護婦以外の、例えば医師でない遺伝学の研究者<sup>や</sup>ソーシャル・ワーカーの参加であるが、アメリカでは人類（あるいは臨床）遺伝学教室ないし部門があり、ここで訓練を受け、勤務している者であるという条件のもとでの参加である。したがって、わが国とはまったく条件が異なっており、これを直ちに導入するわけにはゆかない。人材の養成、資格等に関しては別に述べる。
- 7.10 遺伝相談における問題の中心は常に確率に関するもので、家族内に存在する特定の異常や疾患が、特定の血族に再び現われる確率に関するものである。しかし、その他に、わが国で特に多い近親婚の一般的問題、放射線照射による遺伝的影響、また本来遺伝相談ではないはずであるが、妊娠初期の薬物摂取や感染症罹患の場合の胎児への影響に関するものなどさまざまである。中には単なる好奇心によるものや、時には現在わが国で失われている医師との対話を求めて、いわば欲求不満の解決のような形で



来るものもある。医師から説明なく紹介され、来訪の目的さえ明らかでないものもないわけではない。極端な例としては、過去の生活、特に人工妊娠中絶のあった場合などはその罰が当たったとか、自分の欠陥が子供に別の異常となって現われたとか、父親は自分の性病が子供に影響したとか、罪のつぐないに異常児をもつ運命にあるのだから、問題点を直視するよりこのような意識や感情を強くもって来る者もある。このような場合には、危険率を推定することより、その感情の本質を解明することのほうが更に重要であり、このような意識や感情も十分に引き出し、問題点とし、相談の過程で理解させるようにすることが大切である。実際にはこの点が省かれがちである。あえてフロイドとはいわないまでも、カウンセラーは深層心理に関し、ある程度の理解と知識を必要としよう。

7.11 遺伝相談の重要な情報である家族歴、家系図の作成であるが、ふつうは当事者から得られる。しかし、当事者がなんの用意もなく来訪した場合に、三親等までも正確に家系図を書くことは困難であることが多い。面接を約束する以前に、当事者が十分調べてくるように指導しておいた方がよい。あるいは第2回の面接を約束して、調べる期間を与えるのである。一般的にいて、両親、祖父母、おじ・おば、おい・めい、いとこまでの、氏名、年令、出生地、現住所、本籍地、健康状態、職業、宗教、知的な特徴、人種的背景、また可能な限り死産を記録することが有用である。血族に医学的にみて問題のある個体があれば、かかりつけ、あるいは特に診断に関係のあった医師名や病院名と所在地を記す必要がある。家系図が明らかになると、遺伝形式が明らかになることはもちろんであるが、時に診断の大きな助けとなり、また診断が多少疑わしくても危険率の推定ができることもある。

7.12 家族に関する情報を収集する場合に、たとえ夫婦であろうとも、相手に知られたくないこともあり、また知らせてない問題をかかえていることがある。夫自身も、あるいは妻自身も相手に秘密をもっていることがあるので、面接に当っては双方を別々に面接する必要のあることもある。このために、相談室はあらかじめこのことが可能なように、相手方に話の内容が伝わらないような別室の設備をほどこしておくことが必要になる。室外の廊下に出して待たせるといふのは決して望ましい姿ではないし、その間に不安や愛心を助長するおそれも否定できない。

7.13 専門のカウンセラーは、自らの面接でえた情報により、あるいはパラメディカル・スタッフによる予備面接などからえられた情報に基き、必要に応じて文献の調査、診

断の確定のための手段を講じ、時には家系の調査を実際に行わねばならぬこともある。これらはカウンセラーによる第1回目の面接以前に行われることもあるし、第1回目の面接中に必要を生じ、次のステップである危険率の推定までにある程度の時間をかけて行われることもある。

- 7.14 時には家族歴をみただけで十分に危険率を推定するに必要な情報がえられ、それ以上調べる必要のない場合もある。しかし、血族、医師、病院などの協力をえて、事実を明らかにしてもらわなければならないような場合もまれではない。このような場合に、両親や配偶者、結婚の相手、その他の血族の承諾をえておくべきであり、いやくもプライバシーの侵害を憂われるような行為は避けるべきである。医師法などに定められた守秘の義務などについて十分理解することが必要だが、問題は法的根拠の有無ではない。
- 7.15 本来この種の相談におけるカウンセラーとして、最も適したの個人およびその家族のことを医学的な問題のみならず、家族内の人間関係、社会的、経済的な背景、クライアントの知的な能力などをよく知った家庭医であるといえる。しかし、これらの医師の大部分は人類遺伝学の知識が十分でないと考えられるし、また面接に費される時間がないであろう。また、核家族化した現在では、1人の家庭医が家族全般について知っているとは限らない。したがって、遺伝相談は専門のカウンセラーに頼らざるをえないが、しばしば家庭医ないし主治医に情報や意見を求めることは相談を円滑にすすめるのに役立つものである。
- 7.16 予備面接があったにせよ、カウンセラーの第1回の面接はクライアントにとって心理的にかなりの緊張と不安を伴うものである。しばしばクライアントは危険に関して既成概念をもち、危険を過度に評価し、悲観的である。もともと楽観的であれば相談には訪れないが、稀れにはかなり高い危険率があるにもかかわらず楽観的な者もある。このような心理状態にあるクライアントから、正しく問題点と必要な情報を聞き出すためには、まずクライアントの精神的、心理的安定を計ることが必要である。
- 7.17 最も必要なのは、危険率が推定され、すべての事態を説明し、アドバイスする時期なのであるが、面接のこの時期から、家庭医、主治医、保健婦、助産婦、看護婦、ケース・ワーカー、心理学者などが、クライアント（時に家族も含めて）と共に相談に立会うことは、事態を適確に把握して相談をすすめるのに効果がある。特に、保健婦、助産婦、看護婦は、カウンセラー側の立場でなく、クライアントや家族の代弁者とし

て、専門用語や与えられた情報との関連をクライアントが理解しているかを確認、また替って質問をしたり、質問のチャンスをもつようにすることによって、非常に大きな効果を上げるものである。経過を知っておくことによって、補助的説明や後日の継続あるいは追跡面接に効果をあげることができるので、この段階からの参加が必要である。

7.18 このうち、心理学者の参加には、その場その場でのクライアントの心理状態を把握し、カウンセラーの対話による説明の方法に対してアドバイスをする場合と、別室からワン・サイド・ミラーを通して面接の状況を観察し、後にカウンセラーにアドバイス（あるいはその時に電話などで行うこともある）する場合とがある。アメリカでは実験的に行われているが、わが国ではまだこの種の相談に対して心理学者の関心は薄く、協力者がえられていないが、日本人の遺伝に関する態度、反応からいうと、独自にこのような問題を明らかにし、解明されるべき手段が講じられるべきであろう。特に、わが国の医学教育では、相談とか面接という技術の訓練を行うことがなく、十分な経験、分析がないので、今後の大きな問題である。

7.19 診断の確定は遺伝相談の始まりであることは既に述べた（6.8—6.12）。そのことを可能にするシステムについては9.2, 9.4, 9.6に述べるが、カウンセラーの属する機関内にとどまらず、全国的な規模で、専門家との連携によって診断を正確に行う努力が払われるべきである。

7.20 原則的には正確な診断が不可欠な条件ではあるが、遺伝相談一般としては診断の確定の行いにくい、あるいは不可能に近い場合も決して少なくない。例えば、これから結婚しようと思う相手の血族に異常や疾患のある場合や、既に死亡しているような場合である。どのように努力しても、求めることのできない場合には、(a) 遺伝相談として成立しないとして、クライアントに危険率の推定できないことを伝えてあきらめさせるか、(b) やむをえず、最もそれらしい仮定の条件のもとで、危険率を考慮するという方法をとらざるをえない場合とにわけられる。もちろん (b) が望ましいものではなく、本来行うべきでないことはいうまでもないが、現在のわが国では、まだこれから結婚しようという者が、対等の関係で問題を話し合うという状況にはなく、自分たちの問題として、問題点を明らかにしてゆくには多くの困難な条件を克服しなければならない。したがって、カウンセラーは個々の場合の条件に従って、どのようにするか適切な判断をすることが望まれる。

- 7.21 診断の確定が行われ、正確な家系図が求められれば、カウンセラーは遺伝的分析、すなわち危険率の推定を行うわけであるが、これには当面の問題に関し、文献から適切な知識を求め応用する用意が必要になる。相談の例数も多く、またカウンセラーが特に関心のある異常や疾患については、日頃から情報を集め、手元にあるはずである。診断に関する情報、危険率推定に関する情報と同時に、後に述べるように、疾患そのものの臨床的な危険率、いわゆる予後に関しても情報を集めておく必要がある。
- 7.22 遺伝相談での文献検索の第1歩は、ほとんどの場合に McKusick (1975) のカタログが用いられ、メンデル式遺伝をすると考えられる異常や疾患について良い手がかりとなる。National Foundation 発行になる Clinical Delineation of Birth Defect Series および Birth Defects Original Article Series に豊富な情報が含まれているし、症候群についても有用なカタログがある。しかし、必要とする情報の大部分は医学のあらゆる領域にわたる刊行物に現われる原著論文から探し出さなければならない。新しい情報には重要なものが多く、しばしばそれ以前のものと同様に替えなければならない。カウンセラーが正確な答をするために、手元に常に情報を集めることはカウンセラーの責務である。しかし、このことは個人ではなかなか行いえないことで、やはり多数の目で文献を渉猟し、これを集めて取捨選択し、さらにカウンセラーに情報を流すという全国的な規模によるシステムがなければならない。
- 7.23 問題の疾患がメンデル式遺伝によるもので、メンデルの法則に従って危険率の推定できるものであることが明らかにされれば、そのように危険率を推定することになる。すなわち、理論的危険率として求めることができる。これまで行われてきた理論的危険率のほとんどは、ヘテロ接合であることの明らかな、あるいは推定された個体の子供や孫に同じ異常や疾患の現われる危険率を、いわば算術的に推定するものであった。特にヘテロ接合であることの推定は単純に行われ、すでに起こっている事象などの条件を確率的に加味することなく、最も単純な教科書的推定にとどまっていた。家系図からえられた諸条件を考慮し、Bayesian algebra を用いて推定する必要がある(6.16)。その他、危険率の推定に関して諸種の方法が開発されており、これらは適時用いられなければならないが(6.16)、そのためには、カウンセラーの再教育の機会を十分にもつことが望まれる。情報の提供のみではカウンセラーの質的向上は望めず、また全国的な遺伝相談の質の均一性も望めない。

- 7.24 多因子性遺伝形質と呼ばれる異常や疾患、異質性（表型模写も含む）のある場合、あるいは染色体異常などの場合には、文献から経験的危険率を推定しなければならない。特にこの場合は日本人についてえられた資料が必要なのであるが、現在十分な資料はなく、今後は研究というより、実用を目的として十分根拠のある資料が収集分析され、カウンセラーに提供されるようなシステムが望まれる。日本人についての資料がえられるまでは、白人などでの資料を採用する以外に方法はないが、その区別だけは明らかにしておかねばならない。これまでに日本人についてえられた結果が、白人についてのそれと類似しているが、すべてにそうであるとはいえないであろう。
- 7.25 危険率の推定が行われると、それをクライアントに伝えることになる。遺伝相談の対話過程の最も重要な部分である。問題が簡明であれば1回の面接でことが足りる場合もあるし、数回の面接の結果ということもあろう。推定された危険率にはさまざまな値がある。いかなる値をもって高いとし、あるいは低いとするかの考え方は6.18および6.19に述べたが、このことはいつ伝えるかは別として、本来生まれてくるどんな子供でも、かなり重い異常や疾患をもつ危険率は2～3%あるということを十分に意識していなければならない（3.2～3.6）。
- 7.26 危険率を示すに当って、簡単に行える場合と極めて複雑な場合とがある。その中の一端にあるのは、クライアントが楽天的な性格で、常識的でバランスがとれており、かつまた予期される危険率の低い場合である。この反対は、家族からも社会からもさまざまな圧迫を受けるような場合で、しかも統計的な問題を理解しえないような例である。問題となっている異常や疾患、時には自分の子供の病気すら理解しえないから、将来の子供の問題などに十分な考えはとうてい及ばないであろう。大部分のクライアントは前者のグループに属し、適切な理解を示し、カウンセラーがそれ以上の注意をしなくとも恐らくうまく自分たちの行動を決定し、規制してゆくことができるであろう。しかし、一部に後者のカテゴリーに属するような例が強調される傾向があるが、すべての当事者がコンプレックスをもち、家族や社会環境の中で圧迫を受けていると考えるべきではなからうか。
- 7.27 問題の多くは、遺伝的な危険というものは、臨床検査の結果のように数字で示され、レントゲン像のように異常が目に見えるものではなく、口頭で、対話によって伝えられ、実像としてクライアントが認識できないという点にある。危険率が低くても、クライアントの一部はなお不安が残って、長い時間話をしなければならないことがある。

また、クライアントがいったんなっとくしても、家庭に帰って再び不安に思い、また家族に話しても家族がなっとくしえない場合があるが、これらはいずれも目で見ることのできる証拠、診察や検査という肌で感じるものがないということが原因なのである。このような心理状態にある者に対して、どのようにカウンセラーが対応するか、また心理状態そのものについての十分な研究はなく、今後に残された問題点である。

7.28 遺伝相談は現在のところ医師からの紹介が少なく、クライアントの自発的意志によるものである。したがって調節はかなり困難であるが、遺伝相談を行う適切な時期というものが考えられなければならない。このことに関してはほとんど何も知られていない。わかっていることは個々の例によって違うということだけである。本来遺伝相談は結婚あるいは子供をもうける以前に行われるべきものであり、調査や遺伝的分析などの時間的余裕をもつことが望まれる。結婚前であるならば、問題が大きいことが予想されれば、十分な時間をかけることも可能であり、妊娠前であっても同様である。しかし、しばしば妊娠してから問題に気づき、生まれる子供にかなり高い危険率を予想しなければならない場合がある。遺伝相談に関する知識が普及すればこの問題の多くは解決するであろうが、近年胎児診断の可能性が一般に知られ、妊娠してから相談し、その結果によって適当に処置すればよいといった考えがひろまりつつあり、また一部にそのことを助長するがごとき医師や研究者の発言があることは大きな問題である。遺伝相談の時期として問題になるのは、異常児が生まれて間もない時に、時に母親の産褥中や異常児がそのまま入院中などに行われた時である。両親は現在の子供のことで頭はいっぱいで、将来生まれる子供の問題を聞いても当惑するだけであろう。カウンセラーが何をいったか受け入れる余裕はない。一方、遺伝相談の必要性さえ伝えずにおけば、改めて遺伝相談を準備しても、その時は遅すぎるということになる。主治医との十分な連絡によって、適切な時期に遺伝相談を受けさせる体制が、予防医学という立場からも必要になる。血族の中に何人かが同じ異常や疾患に罹患しているような場合に、実際には危険率は低いにもかかわらず、子供をもつことや性生活に不必要な心配をしている場合もある。このような例を発見し、適切なアドバイスをすることも遺伝相談のつとめのうちであり、やはり相談の時期にかかわった問題である。特別なガイドラインをひくことはできなくても、当事者に相談の心構えができ決意した時に、何時でも利用できるように遺伝相談施設が作られ、また利用しうる方法を知らせておくことが必要である。これには住民教育のみならず、医療関係者すべてに対

して教育が必要である。

7.29 遺伝相談のみならず、多くの相談業務において、どの範囲まで立入って指導すべきかということに対して、カウンセラーの意見はかなり違っている。かつて Reed, S. C. (1955) は、相談では推定された危険率を伝えた時点でとどめ、クライアントはそれ以上のアドバイスをカウンセラーから受けず、自分で意志を決定すべきだとし、現在でも少数ではあるがこれを守っている者もある。一方、極端な場合で、一般に臨床医や臨床経験の多いカウンセラーに多いのだが、これ以上子供をもつべきでないというような、いわゆる指示的なアドバイスをすることがある。ほとんどのカウンセラーは現在このどちらでもなく、その中間にあるといえよう。こうしなさいとかしてはいけなと指示的に告げることは避け、いわゆる非指示的なアドバイスを行おうとしている。しかし、ほとんどすべてのクライアントは Yes か No の答を求めている。それがえられないとなると失望する。カウンセラーは自分の短所をクライアントに投影することはもちろん避けなければならないが、確率論だけを述べて超然としていては困る。クライアントの個人的な状態を十分理解し、感情移入もできてユニークな人間関係を成立させて問題を認識しなければ、クライアントにとって助けとなるには程遠いことであろう。カウンセラーにとって相談の一般技術を十分に習得する必要がここにある。

7.30 遺伝相談はほとんどすべての場合に非指示的な方向で進められているが、実際には、確率を理解できず、疾患の重さ、自分の将来や患児をもつことの家族の精神的、経済的苦痛すら十分に理解しえぬ場合がある。非指示的なアドバイスは何の役にも立たぬと判断されるような場合である。このような場合には、その血族たちとも話し合い、望ましい姿とはいえないが、指示的にならざるをえない場合もまれにはある。このような場合は、さらに家族計画それ自体、すなわち受胎調節の方法をも教えなくてはならなくなる。

7.31 危険率について十分な説明を                      カウンセラーは必ず行いが、一般に忘れられがちな問題がある。それは患児をもつことによるさまざまな問題の説明である。補足的説明といえるかもしれないが、患児の精神的な苦痛、家族の精神的、経済的な苦痛、さらに現実的には除去されていない社会的圧迫といったことについてまで十分に説明することは、意志の決定に大きな影響を与えるものである。必ずしもカウンセラー自身が行わなくても、パラメディカル・スタッフによって行っても効果がある。

7.32 ここまでは第1回の面接、あるいは2ないし3回の面接ですますことが可能である。

しかし、これで必ずしもクライアントはなっとくし、理解し、意志を決定しうるものではない。このために、アメリカではいくつかの試みがなされている。すなわち、相談内容をまとめてクライアントに郵送し、あるいは相談の全経過をテープに録音し、そのコピーを与えたり、また家庭医や主治医など紹介のあった医師に相談内容を通知するなどをしている。これは相談後に再び不安を生じたり、静かに考え直すのに重要な役割を果たすものとされている。

7.33 また、クライアントを再度面接し、クライアントが内容を十分に把握しているかどうかを明らかにし、更に補足し、再考のチャンスを与え、必要があれば今後の面接を予定することもある。この面接は1～2週間後に行うのが適当であろうとされている。しかし、日本人は今のところただ1回で面接を終らせたいという気持ちが強いようで、やはり遺伝的な問題は恥ずかしい問題だという意識はぬぐわれてはいない。若い世代でもそうである。なかには1年ないし数年たってから、再び意志の決定をはかるために相談に来る例もあり、長い期間にわたる関係の維持も時に必要である。また、クライアントの身辺の状況が変わることもあり、新しい医学の進歩もあり、ある程度の継続的ないし追跡的面接の機会を残すよう指導することも必要であろう。

7.34 クライアントによっては、相談の終らないうちに、あるいは終ると同時に、容易にかつすみやかに意志の決定をするものもあろうし、長い時間かかっても困難であったり、数回にわたる相談が必要であったり、場合によれば他の方法で助力を必要とすることもある。クライアントについての調査はないが、大倉（未発表、1975）の調査では、医学生、助産婦や保健婦学校の学生などに6時間ないし15時間以上の人類遺伝学および遺伝相談に関する講義を行い、その前後に危険率に対する意識調査を試みたところ、  
危険率の評価においてほとんど変化がなかった。このことは当事者ではないにせよ、危険率について既につくられたイメージというものは極めて変え難いことを物語っており、危険率の真の理解を求めることの困難さをカウンセラーは痛感すべきであり、相談の経過中はもとより、相談後にどのような意識をもつかに注意して相談をすすめるべきである。

7.35 クライアントが遺伝相談の内容を理解しようとする意志の有無もカウンセラーはいち早く察することも重要である。しばしばクライアントは既成の結論をもっていて、それと同じ、あるいはそれを支持するような結論のみを欲していることがある。しか



も、その結果がえられるまで多くのカウンセラーを遍歴する。また、現在いかに性が解放されたとはいいながら、結婚を前提に既に性交渉をもった女性は、しばしば事実を直視しようとはせず、結婚ということだけを考え、相談の結果によって、結婚あるいは子供をもうけることに対する意志を決定しようとはしない、あるいは考えようとはしない例も少なくない。極端に言えば遺伝相談によって何ものもえようとはしていない。まったく無意味なのである。

7.36 未熟なカウンセラーは、時に危険について十分以上の説明をし、クライアントを死に追いやるような心理的重圧を与えていないとは限らないし、そのような例がなかったわけではない。また、子供をもうけない決意をさせたが、事後の指導が十分でないため、特に妻が子供のできることを恐れて円満な夫婦生活が営めず、離婚の危機を招いたり、離婚した例もある。アフター・ケアとして継続面接などが必要なのはこのような理由でもあり、また、相談の効果を判定し、カウンセラーの質の向上のためにも追跡調査は絶対に必要である。

7.37 妊娠してからの遺伝相談は決して少なくない。しかも人工妊娠中絶の可能な時期の間際に訪れることがある。十分な調査はとうてい不可能であり、結論は急がれる。このような場合のカウンセラーの対応は個々におそらくかなりの違いがあるであろう。このような場合に、しばしば産婦人科医などからある種の暗示的な示唆を受けていて、それを保証するような結論が求められる。また、日本人は人工妊娠中絶に極めてなれ過ぎており、その行為の意味するところを自覚していない。カウンセラーは遺伝的危険率の評価と、すでに妊娠していることの意義とのバランスに十分心掛け、適切なアドバイスを行うようにしなければならない。決して安易に人工妊娠中絶の方向に向けるべきではなからう。

7.38 胎児診断が可能な場合には、その専門家との協力によって診断を行うこともある。特に親が転座染色体の保因者である場合は有効な方法である。一部には35才ないし40才以上の高令の母親に対して胎児診断を行うことをすすめているが、他の多くの条件から考えれば、高年令出産を行わせないような指導がなされるべきであろう。伴性劣性遺伝性疾患で、胎児の性の鑑別が可能であることから、男児であれば人工妊娠中絶を行い、女児であれば妊娠を継続させようとする考えもあるが、男児の半数は正常であることを忘れてはならない。

7.39 近年保因者の発見が可能になった異常や疾患が増え、またその情報もかなり一般に

普及してきた。このため、例えば Duchenne 型の進行性筋ジストロフィー患者の姉妹が保因者の検索を希望してくるようになった。このような場合にいかにするべきかは、遺伝相談の問題であるばかりでなく、医学全般の問題であり、人間としての大きな基本的な問題である。まだこのことに関して十分な討議はされていないし、それに望む医師側の考え、態度も一定したものはない。未婚の女性の場合に、結婚することの、あるいは子供を生むことの許されぬ女性という烙印を押すことにもなりかねない問題であるので慎重に考慮しなければならない。例えば軽度の色覚異常でも同じである。

- 7.40 適正な遺伝相談を行うためには、異常児をもつ家族の生活態度、異常児の存在による家族への影響、家族の生殖行動、そして相談後の効果について知る必要がある。これらの点について、アメリカなどでいくつかの研究があるが利用するには資料が少ない。日本人についてはまったく行われていない。遺伝に対する考え方、社会環境の相違、特に異常児に対する世間の目、また福祉のありかたの異なる国での情報は決して日本人に当てはめられるものではなく、今後独自の十分な調査を行い、遺伝相談にフィードバックしなければならない。

## VII 遺伝相談の特殊な問題

- 8.1 遺伝相談はこれまでの医学がほとんど考えてこなかった哲学と倫理、道徳を要求している。数十年前までの医学の戦いは、ほとんど時と所を同じくし、かつ世代にかかわりなく生ずる感染症に対するものであった。すなわち、世代の中で水平に分布するもので、外因を除くことによってそれを排除することのできる疾患が対象であった。しかし、これらが人類の手でかなりのところまで支配されることによって、われわれは現在世代から世代に伝えられる、すなわち世代に関して垂直に分布するような異常や疾患に立向かわなければならなくなった。予防医学はこれまで外因を除くこと、感染しても発病させないようにすることへの努力をしてきたが、ここで患者を出さないということは、遺伝性の異常や疾患では子供を生まないことによって可能になるという点で、まったくこれまでと異なる哲学、倫理が要求されることになった。
- 8.2 重篤な遺伝性の異常や疾患を積極的な態度で除こうとしてきたのが優生学であり、それを積極的に推進しようとしたのが優生運動である。これらに対する批判は既に多くの人びとによって論じられてきたが、わが国では遺伝相談を行うことになる、特に行政的な立場から考えると、その前に優生保護法が立ちふさがることになる。この問題は後に述べるとして、未解決の問題を指摘する。
- 8.3 遺伝相談サービスの供給と需要とがまったくバランスのとれていない状態で存在すると考えられるが、特に問題となるのはいかなる内容をもつサービスの供給と需要のバランスかにある。人類遺伝学および臨床遺伝学の最新の知識に基づいて、十分訓練された専門的カウンセラーによるサービスの供給は絶対的な不足を示しているが、遺伝相談の内容を十分に理解していない医師およびクライアントの間では、ある程度の供給が保たれていると認識するかもしれない。しかし、このことが医療過誤となっていないとはいえず、すでにその点が指摘され、また係争へと発展しつつある事実もないわけではない。すなわち、一般的に言って、医師の遺伝学的知識の欠除ならびに遺伝相談に対する無関心さにかいに対処し、これを啓蒙、教育するかが大きな問題点である。
- 8.4 これまでの経験からみても、遺伝相談によって明らかに利益を得ると思われる人びとがすべて相談を受けたわけではなく、たとえ需要がないとしても、遺伝相談の必要性が供給を上廻るとすると、サービスを受ける人を決めるのにどんな優先順位を適用すべきであろうかという問題がある。理想的にはすべての希望者が利益にあずかるべ

きだといえよう。しかし、なかには遺伝相談の存在に気付かぬ者やその必要さえ知らぬ者も少なくない。ここに一般大衆の教育の必要性がある。

8.5 相談を受けるべき者には、危険率が高いためアドバイスを受ける必要のある者と、危険率が低いので安心させる必要のある者とがあり、これらは遺伝相談を要する関係者としなければならないであろう。しかし、需要が供給を上廻っている現在では、少なくとも危険率の高いもの全部に対して相談の機会がもてるような体制をつくる努力をしなければなるまい。個人的レベルでこれを達成するには、医師が自ら相談を行えるだけの臨床遺伝学の知識を求める努力をすべきであるが、これはうまくゆくとは考えられない。

8.6 諸種の情報によると、臨床医からかなり誤った情報を与えられてカウンセラーを訪れている場合があり、正しい知識に基いた相談サービスの要求が供給をはるかに上廻っていることを示している。また、アメリカやカナダの小児病院では入院患者の役 $\frac{1}{3}$ が遺伝的な原因による疾患だとされている。わが国でも次第にこのような傾向になりつつある。しかし、このうち遺伝相談を受けた割合は極めて低く、ある報告では10%以下とされている。わが国においてはこのような調査はないが、大学病院などで遺伝相談のカウンセラーがいても、院内あるいは学内からの紹介は極めて低いのが現況である。これは相談を必要とする者が相談を正しく受けていないことを示し、あるいは不当な扱いを受けているといえないこともない。

8.7 このような現象は、わが国における部局間の閉鎖性に基くもので、一部では同一病院内に専門科（内科、小児科、産婦人科など）ごとに、専門外来とか特殊外来という名目で遺伝相談が独立に行われているところもある。やはり同一機関内には一つの独立した専門の遺伝相談部門がおかれるべきで、全体に対してサービスが行われるような気運が盛り上がる必要がある。セクショナリズムによって患者の利益のそこなわれることは望ましくない。

8.8 特殊な相談サービスを必要とするグループがあるが、例えば不自由児施設、ことに視力障害児や聴力障害児の教育施設、また今後ますます盛んになると考えられる先天代謝異常などのスクリーニング・プログラムで発見された危険率の高い人びと、および遺伝相談の施設から遠隔の地に住む人びとである。いわゆる心身障害者（児）の福祉センターなどでは結婚相談は行われるが、当然遺伝的な問題も含まれるわけで、遺伝相談のカウンセラーと共同してゆく組織なり機構が作られるべきことは当然である。

- 8.9 スクリーニング・プログラムでは、現在のところ患者の発見が主で、その両親に対する遺伝的アドバイスやその同胞の将来に関しての問題の処理などはまったく配慮されていない。これらの点に関して、どのように対処するかは即刻に十分な検討を行い、折角スクリーニングを行っても、それだけのことに終わらせぬような対策が必要であろう。
- 8.10 遠隔の地に住む人びとのためのサービスとして、アメリカでは数か所で Center - Satellite system , あるいは巡回相談システムが試みられている。わが国でも遠からずこれらの方法によるサービスは必要になるであろうが、これは国立、公立、私立といった大学や総合病院の経営母体の種類をこえた一貫した組織が必要で、どちらかといえば行政的配慮に負うところの大きな問題であろう。これらの方法はさらに検討を深めてゆく必要があるが、いずれにせよ国民に等しくサービスするにはただ人力によるしか方法のないことを改めて認識しなくてはならない。
- 8.11 社会の趨勢からみて、遺伝相談をどのレベルまで下げてくるかというガイドラインの設定は必要になるであろう。遺伝相談を行う施設の規模と内容によって、おそらく地方の地域レベルで取り扱うものは比較的単純なケースであり、診断等に必要な十分な施設と熟練した要員をもつセンター的役割をもつところでは複雑なケースというように、段階的な組織が必要であろう。これらは地域毎の医療体制、人口密度その他を配慮し、全国的規模で効果的に配置、配備が考えられなければならぬ。
- 8.12 このような組織化には未知の問題が多数にあり、基礎的資料に欠けるところがある。このうち、大きな問題として、遺伝相談が今だに優生運動の一部と誤解され、遺伝相談そのもの、あるいはその組織化、さらにこれらの運営の財政的支援などに関する行政的配慮、あるいは行政の介入を否定する意見が一部に存在することである。これらの意見を簡単に現在の遺伝相談の実態に関する無知によるものと片付けるわけにはゆかない。もちろん十分な認識があるとはいいがたいところもあるが、近年国民一般の中にかつての優生運動と思想を同じくするような考え方がないわけではなく、上述のような否定的意見の現われうる状況がないとはいえないのである。ここにも啓蒙と教育の重要性が強調されなければならない条件が存在する。
- 8.13 このような意見に対応するには、遺伝相談の関係者が、十分な科学的根拠をもつと同時に、社会の趨勢を認識し、またこの問題についての独自の思想、哲学をもつ必要がある。カウンセラーが相談の技術をもつだけでは真の遺伝相談にならないことと同

様、技術をもつだけでは遺伝相談を普及し、真に国民のものとしての遺伝相談にはなれない。カウンセラーを始め関係者の意見の交換や情報の交換が十分になしえる体制も必要であろう。と同時に、関係者の絶えざる反省、自制も要求されるところである。

8.14 遺伝相談の組織化などに関する否定意見の根拠の一つに優生保護法の存在があることはいなめない。本法の一部は現在の社会通念と必ずしも一致してはいないし、特に遺伝学を基礎として考えるべき諸点は、今日の科学の現況からは遙かに遅れたものであることは事実であり、思想と技術的問題点とは早急に検討されるべきであろう。

8.15 遺伝相談の方法論としても未知な部分は少なくない。その一つに遺伝相談を始めるのに適した時期の問題がある。現在その大部分は結婚前か、妊娠前かであるが、異常児の出産後間もない時にも行われている。また、中には妊娠初期というものもある。これは別問題としても、適切な時期に関してはほとんど特別な知見はえられていない。疑いもなくケース・バイ・ケースである。

8.16 もし異常児の出生直後に行うように手配され、そして行ったとしても、現在の子供に生ずる複雑な問題の解決に気をとられ、とても将来生まれる子供のことまで考える余裕はないであろうし、当惑するだけであろう。一方、相談が遅すぎると次の子供を生んでしまうかもしれない。あるいは危険率が低いにもかかわらず子供をもつことや性生活に対して不要の、かつ過度の心配をしているかもしれない。特定のガイドラインをもうけることは困難かもしれないが、少なくとも主治医は適切な時期に遺伝相談の存在を教え、当事者が相談を受ける心構えができた時にはいつでも利用できる方法があることは十分にわからせなくてはならない。これはカウンセラーの問題ではないが、遺伝相談の始まりでないとはいえない。このような教育が行われ、またこのような教育を行うように、医師を教育することが必要である。

8.17 遺伝相談でどの範囲までアドバイスをを行うかは人によって意見がかなり違っている。かつては、カウンセラーは推定した危険率を伝えるところまでがその範囲だとされ、現在でも少数ではあるがこのように考え、当事者はそれ以上のアドバイスを受けず、自ら決意すべきだとしている。また、一方には極端な姿勢を示すものもあり、これは遺伝相談カウンセラーよりも臨床医に多いのであるが、当事者に子供をもつべきでないと確固とした結論を与えるものがある。しかし、ほとんどのカウンセラーはこの両端のいずれでもなく、その中間といえよう。そして、このようにしなさいとか、して

はいけないとか直接的な指示は避けようとしている。行動制御 behavior controlといわれるが、カウンセラーはこのコントロール・タワーの役をしてはならないというのが一般的に支持された考え方である。しかし、わが国では Yes か No の答えを求めるクライアントが多く、それが満たされないと不満であり、失望する。確率論だけをあげつらっているのは相談の意義は失われるし、少なくとも、当事者たちの個人的な状態に立と入って話をすすめるというかかわり合いを保つだけの努力をしなくては、当事者たちの助けとなるには程遠いことになる。当事者たちの決意の方向づけにどこまでがカウンセラーが立ち入る範囲かは今後の重大な問題である。

- 8.18 遺伝相談の当事者に対する、あるいはその家族に及ぼす心理作用についてはほとんど明らかにされていない。それよりも、遺伝的な問題に直面した当事者たちの心理状態すらほとんどまったく研究されていない。遺伝相談を効果あらしめるために、これらの問題は十分に調べられる必要があり、心理学者などとの連携が必要である。

## Ⅸ 遺伝相談サービスの組織化

- 9.1 遺伝相談施設の形態、配置、運営がどのようにあるのが望ましく、適当であるかという点について、これまでわが国ではほとんど検討されたことがない。アメリカでは遺伝相談は既に30年以上の歴史をもち、また行政レベルの施策も10年以上の経験がある。個々の遺伝相談のすすめかたに関してもさまざまな研究、改良が続けられると同時に、機関内、地域内、国内の遺伝相談の組織運営に関してもさまざまな計画が実行に移され、将来多くの改良がなされるであろうことはいうまでもない。ようやく緒についたわが国においても、実現の可能性があり、また望ましい遺伝相談のシステムについて試案を提示することは決して無意味ではなからう。
- 9.2 これらを論ずるには、まず個々の遺伝相談施設の問題が検討されなければならない。そのうち最も重大な問題はカウンセラーを始めとする人材に関することであるが、この点は別に論ずるとし、また取り扱いうる相談の内容や質などの条件は考慮しないで、現在設置され、また設置しうる場所を列記してみよう。
- (a) 医療機関に人類遺伝学あるいは臨床遺伝学の講座（または研究部門）を設け、その一部として病院内に遺伝相談部を設置、あるいは総合的指導相談部に併設
  - (b) 国公立の総合病院に
    - I 臨床遺伝部を設置
    - II 独立の遺伝相談部門を設置
    - III 総合的指導相談部に併設
  - (c) 同じく総合病院で特定の科（小児科、産婦人科、内科、神経科、精神科など）に専門外来あるいは特殊外来として設置
  - (d) 福祉施設、相談所など
  - (e) 保健所
- 9.3 わが国の現況がまさにそうであるが、遺伝相談はカウンセラーが個人としていかに多数存在しようとも、それだけでは必ずしも効果的な、そして正しい遺伝相談が成立するとはいえない。心あるカウンセラーは孤立して存在せざるをえない現況に大きな不満をもち、まず、医療・保健関係の機関内において、一つの独立した専門部門として有機的に運営されることを望んでいる。すなわち、原則的には総合的な診断を可能にする各科の専門医を容する医療機関において、独立した臨床遺伝部門が設置され、その業務の一つとして遺伝相談が1人以上のカウンセラーと部門内外の適当なスタッ



フと協力して行われることである。

- 9.4 これらの臨床遺伝部門は、遺伝性疾患の診断に関して、一般に行われぬ特殊な技術のいくつかを保持し、他の機関などからの依頼にも応じられる体制にあることが望まれる。遺伝性疾患の同定、遺伝相談に直接関連した診断、治療、予後、特に遺伝的危険率の推定に必要な各種の資料等を up to date に収集し、整理保存し、いつでも利用できるように準備され、またそれらが相互利用にも応じられるようにされていることが望ましい。このような部門においては、少なくとも1人以上の十分に訓練された医師のカウンセラーが配置されていなければならない。特殊な遺伝性疾患について極めて専門的な知識をもつということは、臨床遺伝部門のスタッフとしては必要条件であろうが、そのことと遺伝相談の専門カウンセラーであることとは必ずしも一致しない。一部にこの点に関して混乱があるが、十分な認識を必要とする。
- 9.5 医療機関を含めて、総合病院に臨床遺伝部門を設立することは、現在のわが国の医療、研究体制からは多くを望むことは困難であろう。しかし、近い将来に設置せざるをえなくなるであろうことは予期される。現在ではアメリカで400とも450ともいわれる多くの機関に遺伝相談にかかわる部門が設置されている。当面の目標としては、各都道府県にそれぞれ数か所の大学附属病院や国公立の総合病院にこのような部門の設置されることが望ましい。設置にあたっては人口密度なども考慮される必要がある。
- 9.6 このような独立した臨床遺伝部門の設置されることが最も望ましいが、設置されるまで、あるいは設置されない機関では、遺伝相談のみを行う相談部門が、独立に、あるいは総合的指導相談部の一部として設けられることが期待される。この場合にも専門の医師のカウンセラーが配置されるべきことは当然である。しかし、それが不可能な場合には、非常勤のカウンセラーの協力のもとに、遺伝相談に関して訓練を受けた臨床各科の医師が兼務することは可能である。現在のところこの方法が最も容易に行いうるものであろう。
- 9.7 わが国においては、大学のみならず総合病院などにおいても部門毎の独立性が強く、部門にわたる知識の集約や人材の交流などを含めて統一した行動がとりにくいという問題がある。このため、人類（臨床）遺伝学および臨床各科の知識、技術を集約しなければならない遺伝相談に関しても、機関内に統一して設置されるよりは、臨床各科に専門外来あるいは特殊外来といった形式で設けられ、あるいは設けられようとして

いる。したがって、同一機関内に同じ名目の専門外来が2か所以上存在することになりかねない。相談希望者の困惑を招くだけである。過度期には一時的にありえたとしても、これは望ましい姿ではなく、関係者、特に機関の管理運営にたずさわる者が十分に注意し、統一をはかるような理解と配慮が希望される。

9.8 近年心身障害者（児）に対する福祉施設が各地に設立され、また母子センター、小児センターも設立されている。その他に古くから精神衛生相談所や児童相談所があり、それぞれの目的で各種の指導相談が行われている。その中で、結婚相談の一部として、あるいは純粹に遺伝相談が行われている。これにかかわるものの遺伝相談に関する知識は多くの場合に問題があるが、別の面、すなわち障害者の社会生活の実態を十分に把握し、またその心理状態などを熟知した専門家はその意味で極めて重要な立場にある。したがって、総合病院などで行われる遺伝相談とは別に、遺伝相談の専門のカウンセラーとが協力し、新しい遺伝相談の分野が開拓されることが予期される。母子センター等において行われる遺伝相談については後に述べる。

9.9 遺伝相談が予防医学として重要な役割を果たすためには、国民一般に広く知られ、利用されなければならない。公衆衛生あるいは予防医学という立場からみると、国民一般は対応する機関として保健所をただちに思い出す。大倉ら（1975、未発表）の調査でも、遺伝の問題が起こった時にどこに相談にゆくかという問いに対して、保健所という答が多かった。また、予防医学の最前線という立場からは、当然保健所がその任に当るべきであろう。しかし、保健所では所内で診断を確定するという点では大きな制限があり、全国839の保健所のすべてに専門のカウンセラーを置くことは現実的に不可能だし、またその必要もない。

9.10 保健所は遺伝相談に対して、三つの方法で重要な責務を果たすことにならう。その一つは人工密度、交通などの条件を考慮した上で、各都道府県に適当な数を選んで遺伝相談を実際に行うことである。これは専任のカウンセラーを置くか、専任医師に遺伝相談の訓練をほどこし、あるいは非常勤でカウンセラーを兼務させるかの方法がある。特定の保健所で行うのみならず、巡回相談も不可能ではない。診断等に関してはその地域の総合病院等との緊密な連絡によって処理できよう。

第二の重要な役割は、後にも述べるように、全国的な遺伝相談の組織網の最前線として、一般住民の希望に応じる窓口となることである。これは主として訓練された保健婦、助産婦によって行われることになる。遺伝相談が真に必要であるかどうかを判

別し、いわゆるナンセンス・コールを除き、必要なものには診断の確定や家系資料の収集や家系図の作製に関して指導し、専門のカウンセラーによって最も効率よく相談が行えるよう準備し、適当なカウンセラーを紹介することである。

第三には、比較的簡単な一般的問題などに関しては、訓練された保健婦、助産婦が自ら説明し、アドバイスを行うことである。

9.11 予防医学の一翼をになう遺伝相談が、最も効果的に機能するには点として相談施設が存在することではない。面としてのひろがり相互の連携、さらに専門的特殊技術の援助や資料の確保などに関する背後からの立体的支援が必要となってくる。

9.12 遺伝相談で取り扱われる異常や疾患の診断の困難さ、問題がきわめて複雑で多岐にわたることを考えると、現況では臨床遺伝学の専門家および医師のカウンセラーの絶対的不足から、一挙に各地にこれらの遺伝相談部門を設置することは不可能である。これを解決するには、

- (a) まず医育機関に人材の養成をも含めた人類遺伝学あるいは臨床遺伝学講座を設置することである。研究はもちろんであるが、国内流動研究員制度などを拡充し、制度的にも経済的にもはっきりした人材養成の場を作らなければならない。
- (b) 差しあたって、緊急に少なくとも200ないし300名の医師のカウンセラーを養成しなければならないし、それらの再教育も必要である。適当な権威ある機関によって、確立されたカリキュラムに従って研修計画が実施されることが望まれる。例えば、現在行われているように人類遺伝学会が主催するとか、新たに厚生省などが適当な組織をもうけ、医師の再教育の最重点施策として行うなどが考えられる。この再教育に対しては、いわゆる臨床医の生涯教育の一端という意識ではなく、国家的に必要な人材の養成ということで、研修者の受益者負担ということではなく、必要にして十分な資金的背景が樹立されなければならない。
- (c) 国公(私)立の総合病院のうち、諸条件を配慮して最も適当と考えられるものに、臨床遺伝部門ないし遺伝相談部門を設置し、これに要する費用に人材の確保も含めて、国として財政的措置をはかることが望ましい。各機関に経済的負担を負わせ、人材の確保をゆだねても、内部操作では実現の可能性がないと予想される。
- (d) 設立後の運営に関し、現在のわが国の医療制度では、かかる相談業務によって収入をえることは極めて困難であるため、健康保険の適用なども考慮されなけれ

ばならない。あるいは一定の基準相談料を設定し、自己負担として徴収する制度確立することが必要である。いずれにせよ、遺伝相談を効果的にするためにも適当な相談料は徴収しなければならない。このことは心理的效果としての重要性がある。しかし、遺伝相談の普及によって、いわゆる重症心身障害の発生予防が可能になるという観点からいえば、これまで各種の感染症などの予防に多額の費用が国家財政から支出されたことと同じように、また、いわゆる経済効率から考えても、国家が負担することが望ましい。

- 9.13 個々のクライアントはさまざまな経路をへて遺伝相談施設を訪れる。ある程度遺伝学に関心のある医師から紹介される場合には、遺伝相談に必要な診断はつけられた上で訪れるであろう。しかし大部分はそうでない。カウンセラーは自ら、あるいは所属機関内の専門医の協力によって診断を確定し、遺伝相談を進めることになる。
- 9.14 保健所などを最初に訪れたクライアントは、訓練された保健婦や助産婦によって、問題を整理し、診断や家系資料をまとめて遺伝相談施設に紹介されることになる（9.10）。それ以後は9.13に述べたと同じである。
- 9.15 遺伝相談施設において診断に問題があれば、さらに適当な専門家の協力によって診断の確定を行い、その結果によって相談が行われる。また、危険率の推定などで困難があれば、さらに経験の多いカウンセラーにより、あるいは協力をえて相談をすすめることになる。また、家系資料の分析や危険率の計算で、一部はコンピューターが用いられなければならないが、このためにはそれが可能なセンターが準備され、オン・ライン、テレックス、その他の方法で情報処理が準備される必要もある。
- 9.16 カウンセラーはそれまでの医学的、特に臨床医学的経験に応じて、遺伝性の異常や疾患に関する経験や関心に差異がありうる。従って、ある意味で遺伝相談が分業化し、専門化することが予期される。このような問題を含め、全国の遺伝相談施設の能力、診断に関する専門的技術の所在、などを的確に把握し、その情報を窓口や各遺伝相談施設に提供し、あるいは個々の問題に適当なアドバイスをし、適切な機関や専門家を紹介するなどの業務を行う遺伝相談の中心機関を組織する必要がある。9.15に述べたコンピューターによる資料の分析もその業務である。
- 9.17 遺伝性の異常や疾患の個々のものはその頻度が低いため、一般の医師は当然ながら、専門的に研究する者でも、余程の努力をして全国各地から資料を収集しない限り、その異常や疾患に関する臨床医学的特徴、遺伝的特徴を明らかにすることはできない。

遺伝相談に必要なさまざまな情報、例えば発病年齢、男女による病像の差、浸透度、遺伝子頻度、経験的危険率などは、多数の家系資料を収集して分析しなければならない。WHO, Techn. Rep. Ser. 497 (1972) にもその重要性が強調されており、すでに、カナダでは遺伝相談の目的ではないが1948年に障害児の登録を計画し、British Columbia で1952年から実施された。近年ますますその必要が認識され、エジンバラでは Register for Ascertainment and Prevention of Inherited Diseases (RAPID) が1970年から開始されているが、それに先立って、1964年から Edinburgh Register of the Newborn が資料の収集を行っていた。その他アメリカ、カナダなどでそれぞれ特徴のある方法で資料の集積、登録が試みられている。わが国でも資料の集積が行われなければならないことはいうまでもないが、わが国では特に遺伝ということに関して敏感であるので、資料の収集保存および利用に関しては、プライバシーの保護を十分に考慮した体制が確立された上で行わなければならない。

- 9.18 地域的に遺伝性の異常や疾患の診断、治療、遺伝相談を含む予防、患者管理を含めた組織化が各地で実施され計画されている。例えばカナダの Quebec Network for Genetic Medicine が計画され、1969年に州政府がこれを認め、さらに1971年に Provincial Network of Genetic Medicine となり、公衆衛生行政の一環として活動している。アメリカではコロラド州とワイオミング州にまたがる Colorado-Wyoming Regional Genetic Counseling Program (CW-RGCP) が計画され、1973年以来活動を開始し、ロッキー山脈地域の広大な地域の住民へのサービスを行っている。ミネソタ州の活動については211に述べたとおりである。わが国では、大阪市においてこのような計画がなされつつあり、母子センターの設立(1977年の予定)をまわって、母子健康管理システム(案)の中で、遺伝相談、保因者の検索を含む遺伝相談システムが計画されている。これに関与する機関は、保健所、市民病院、母子センター、小児センター、大阪市大附属病院などである。このような地域的なサービスは人材、施設が存在することと、地方自治体の認識および経済的基盤に大きく依存するので、住民との密着度からいえば望ましい一つの姿ではあるが、ごく限られた地域でしか実現は可能であるまい。
- 9.19 保健所などに窓口が設置され、十分な数の遺伝相談施設が設置されたとしても、それらが完全に機能するには、相互の連携を調整、援助し、特殊な診断技術を開発、保

存し、要求に応じて提供し、各種の資料を収集、分析、保存し、これを情報として提供し、家系資料の分析や危険率の推定にコンピューターによる処理を含めて援助するような、全国的な規模の支援機関がなければならぬ。さらにこの機関はカウンセラー等の養成、再教育はもちろん、一般臨床医の啓蒙、一般国民の啓蒙をもその業務とするべきである。かつて感染症の対策に、東大に伝染病研究所がおかれ、厚生省に予防衛生研究所、公衆衛生院がおかれたように、また基礎的研究から臨床に至るまで包括して極めて効率よく機能している国立がんセンターが設置されたように、遺伝性疾患を総合的に研究し、これらの発生予防に寄与しうる機関が、国の直轄機関として、あるいは十分な資金的背景をもちうる特殊財団として設置される必要がある。

## X カウンセラーの資格と人材確保

- 10.1 遺伝相談が望ましい姿で国民に提供されるための基本は、十分に訓練された、質の一定したカウンセラーを必要な数だけ、必要な場所に配置されることである。本委員会の調査では、公式の遺伝相談施設のないこともさりながら、わが国には訓練を受けたカウンセラーが著るしく少ないことが明らかであり、また、現実には遺伝相談を行っていると称する者の中にも、質的にはかなり問題のあることが判明した。
- 10.2 カウンセラーの資質に関して、6.5、6.7などに述べたが、少なくとも遺伝学だけ、あるいは医学の訓練だけではカウンセラーとして認めるわけにはゆかない。資格に関して、WHOをはじめ、世界各国とも基準を決定してはいないし、さまざまな意見があるが、一応原則的には、医師にカウンセラーとして訓練を行うことが最も理想的な姿であるとしている (Epstein, C. J. 1973)。また、アメリカ人類遺伝学会遺伝相談委員会 (1975) もさまざまな考え方を示している。カナダは1974年にかなり厳しい資格を要求する案を提出している。(A Proposal for the Formation of a Canadian College of Medical Geneticists)
- 10.3 わが国ではアメリカ、カナダ、イギリス、ドイツなどと違って、病院に臨床遺伝学部門や遺伝相談部門が独立して設置されていないし、その設置もまだ当分望みえないであろう。したがってその部門に所属する専門家を中心とした組織だった遺伝相談は行えず、個人としてのカウンセラーが適当な方法で遺伝相談を取り扱うことになる。そうすると診断上の問題その他を考えると、カウンセラーは医師であることがほぼ絶対的な条件にならざるをえない。
- 10.4 カナダのサチュカチワン州では臨床遺伝学を専門科目として承認しており、エジンバラの Royal College of Physicians では専門科目の一つとして臨床遺伝学を認め、これは遺伝相談に限らず、それ以上広範な分野が含まれているのは衆知のとおりである。アメリカなどではまだこのような専門科名としての独立はないが、総合病院の大半には臨床遺伝学、遺伝相談にかかわる部門が設置され、また大学には教育講座としての人類遺伝学や臨床遺伝学の教室もある。わが国においては、このような条件はまったく満たされておらず、医師がカウンセラーであることが望ましくとも、それらを教育しうる機関すらも皆無に近いという点を指摘しなくてはならない。
- 10.5 このような状況のもとで、早急に遺伝相談のカウンセラーを養成するには、
- (a) 現在遺伝相談を行っているカウンセラーのもとで一定期間修練を行うか、

(b) 権威ある機関で行う研修会に参加して訓練を受け、その後実地に修練を受けるか、

の方法が考えられる。

しかしながら、前者では修練を受ける機関によっては、取り扱う疾患が片寄ったり、全般的な人類遺伝学の知識についても片寄るおそれがないわけではないし、後者であっても研修期間が十分でないことを考えると、知識の程度はそう高いものを望むことはできない。

10.6 遺伝相談を行っている機関あるいはカウンセラーのもとで一定期間修練するに当たって、現在わが国では年間500件を超えるところはなく、100件なら多いほうである。したがって、実地に修練するにはかなり長期間にわたることが予想され、その経済的背景が考慮されなければならないし、また、病院から医師をこのような目的で他機関に派遣することの困難をどのように排除するかも検討される必要がある。しかし、現在望みうる方法としては決して否定されるべきではない。人類遺伝学および臨床遺伝学に関する訓練を含めたカリキュラムの作成がされる必要がある。

10.7 日本人類遺伝学会は、最も可能性のある方法として、昭和49年以来、医師に対して約2週間で研修を行うカリキュラムを作成し、実際に行ってきた。そのカリキュラムは下記のとおりである。

A 案

| 日  | 午 前                     | 午 後            |
|----|-------------------------|----------------|
| 1  | 遺伝相談の意義と定義              | 遺伝の基礎 I        |
| 2  | 遺伝の基礎 II                | 家系資料の分析法       |
| 3  | 遺伝的危険率の推定 I 方法          | II 優性遺伝        |
| 4  | III 劣性遺伝                | IV 伴性遺伝        |
| 5  | 染色体異常                   | 総合討義           |
| 6  | 経験的危険率と多因子性遺伝           | 先天奇形           |
| 7  | 保因者、代謝異常                | 胎児診断 優生保護法との関連 |
| 8  | 進行性筋ジストロフィー<br>血友病、色覚異常 | 精神性疾患          |
| 9  | インタビュー技術                | てんかん、集団への効果    |
| 10 | 遺伝相談システム                | 総合討義           |



|      |             |                   |
|------|-------------|-------------------|
| 第1日  | 9:00-10:30  | 遺伝相談の意義と定義        |
|      | 10:40-12:00 | 遺伝相談の方法論          |
|      | 13:00-15:00 | 遺伝学の基礎Ⅰ           |
|      | 15:10-17:00 | 演習                |
| 第2日  | 9:00-10:30  | 遺伝学の基礎Ⅱ           |
|      | 10:40-12:00 | 遺伝学の基礎Ⅲ(集団遺伝学)    |
|      | 13:00-15:00 | 家系資料の分析           |
|      | 15:10-17:00 | 演習                |
| 第3日  | 9:00-10:00  | 遺伝的危険率            |
|      | 10:10-12:00 | 優性遺伝の危険率推定        |
|      | 13:00-15:00 | 演習                |
|      | 15:10-17:00 | 劣性遺伝の危険率推定        |
| 第4日  | 9:00-10:00  | 近親婚               |
|      | 10:10-12:00 | 演習                |
|      | 13:00-15:00 | 伴性遺伝の危険率推定        |
|      | 15:10-17:00 | 演習                |
| 第5日  | 9:00-10:30  | 染色体異常の基礎          |
|      | 10:40-12:00 | 染色体異常の臨床          |
|      | 13:00-15:00 | 相談例検討             |
| 第6日  | 9:00-10:30  | 経験的危険率            |
|      | 10:40-12:00 | 演習                |
|      | 13:00-17:00 | 総合討論              |
| 第7日  | 9:00-10:30  | 多因子性遺伝            |
|      | 10:40-12:00 | 先天奇形              |
|      | 13:00-15:00 | 先天奇形の臨床と相談例検討     |
|      | 15:10-17:00 | 胎児診断              |
| 第8日  | 9:00-10:30  | 先天代謝異常            |
|      | 10:40-12:00 | 保因者と遺伝相談          |
|      | 13:00-15:00 | 異質性と鑑別診断<br>(DMP) |
|      | 15:10-17:00 | てんかん              |
| 第9日  | 9:00-10:30  | 集団および社会への効果       |
|      | 10:40-12:00 | 精神性疾患             |
|      | 13:00-15:00 | インタビュー技術          |
|      | 15:10-17:00 | 優生保護法との関連         |
| 第10日 | 9:00-12:00  | 遺伝相談システム          |
|      | 13:00-17:00 | 総合討論              |

- 10.8 もちろんこれで十分とはいえないが、少なくとも、遺伝相談に関心を持ち、あるいは多少の経験を有するものに対しては相当な効果をあげることが明らかである。ことに、遺伝相談の最低の水準を維持するには十分であると考えられる。しかしながら、実際の例について、かつさまざまな条件を加味して、即時的な訓練を行うには時間が短かすぎ、かといって指導者数を多くすることもできないので、さらに時間の配分に考慮を要する。さしあたって、緊急に200ないし300名のカウンセラーを配備するには、このような方法しかあるまい。
- 10.9 このような研修のあと、専門のカウンセラーと共に実地の訓練を受け、経験を増やすことは重要であり、また、1年あるいは2年程の経験のあと、case studyを中心にさらに専門的なというか、高度の技術を含めた refresh course をもうけて再教育することは、非常に効果を高めるものである。
- 10.10 アメリカで一部の人々は、カウンセラーの資格として、a) 一つまたはそれ以上の専門医 (General Practice, 一般医を含む) としての教育を受けた医師、b) 人類遺伝学をおさめた Ph. D., c) もしくは自然科学の修士で臨床遺伝学の科目を2年以上経験したもの (高校卒業後最低12年) で、精神医学、ソーシャル・サービス、さらに pastoral psychology のトレーニングがあれば望ましい、としている。また人によっては、人類遺伝学専攻の Ph. D. で臨床遺伝学の経験2年あるものが望ましく、この種の背景があればカウンセラーとして十分であるという。
- 10.11 医師がカウンセラーの必要資格であるか、Ph. D. がこのましい資格かどうかは議論の余地がある。遺伝相談部門のスタッフに医師がいなくてはならないことは当然であって、その部門の活動の一部として生じてくる医学的な問題の処理に対応しなければならない。人類遺伝学を専攻した Ph. D. で、2年以上臨床遺伝学の経験あるものはカウンセラーとして十分な背景をもつであろうと考えられている。一方、人類遺伝学を専攻しなかった Ph. D. でもカウンセラーとして効果を上げているものがないわけではないが、決してカウンセラーとして十分な背景をもつとはいえず、カウンセラーとしての訓練のための資格をうるコースではないとされている。いずれにせよ医師に適当な人類遺伝学および遺伝相談の訓練を行うことが、カウンセラーを供給する近道であることは明瞭である。
- 10.12 一方、遺伝相談のみを行う限りでは、医師が高校卒業後6年ないし8年あるいは10年間にわたる多額の投資が行われており、それが遺伝相談のみにかかわることの経済

的効率において問題がないとはいえない。理想的な姿としては医師をとるべきであるが、医師以外のカウンセラーの養成も今後十分に配慮し、医師のカウンセラーとの協力およびその指導体制のもとで遺伝相談システムの検討がなされてよいであろう。

10.13 遺伝相談においては、第三者の健康上の秘密に触れるわけで、現行の医師法その他によれば、守秘義務を課せられていない者はこのような業務にたずさわらないのが原則と考えられている。したがって医師など有資格者以外がこれにたずさわる場合は、一つは明らかに医師でないことをクライアントに明示すべきであり、同意のもとに行われるべきである。現在このことはまったく守られていないし、染色体検査などでは採血、検査、診断、その伝達まで行われている。法律の改正されない限り違法行為であり、法律に照さなくとも倫理的にも行うべきでない。

10.14 この対策としては、適確な教育コースをもうけ、一定の資格を与えることであるが、遺伝相談のカウンセラーとしては、一定期間の修練を行うと同時に、権威ある機関あるいは団体、もしくは国家的に資格の認定を行い、優生保護法による指定医のように、ある意味で専門医としての格付けすることが必要であろう。

10.15 遺伝医学の医学全般における重要性にかんがみ、まず育育機関に必須課目として人類遺伝学および臨床遺伝学が加えられ、また順次に教育講座が設置され、十分な人材の教育養成がはかられることが重要な先決問題であり、医学の転換期にある今日、これをないがしろにすることはひいては医学の後退であり、国民にこたえることにならない。

また、同時に医師にこれらの知識の再教育をほどこす必要があり、アメリカのNGFでは国内6,000の地方病院を中心に、人類遺伝学、遺伝相談の知識の普及を目標にさえしている。わが国においては厚生行政の一環として、あるいは医師会などを中心とした医師自身の問題として自らを再教育する方法が考えらるべきであろう。

10.16 このような基盤があってはじめて遺伝相談において有能なる医師のカウンセラーがえられるものであり、また有能なカウンセラーがその力を発揮しうる場の作られることが同時に進められなければならない。すなわち、魅力のある職務であり、職場があることが必要なのである。人材の確保は養成計画の良否にもよることながら、養成された専門家を受け入れる施設、機関が十分な施備と共に設置される必要がある。

10.17 パラメディカル・スタッフについては、まず医療・保健機関で遺伝相談の希望者の窓口となり、問題点を明らかにし、遺伝相談に必要な資料の整理、収集などを指導援

助し、適切な施設へ紹介する目的のための要員と、実際の遺伝相談にチームの一員として参加する要員とに分けて考える必要がある。

10.18 遺伝相談の窓口としては、一般総合病院などの相談部門（医事相談、医療相談など）や、特にわが国では保健所がその主要な窓口になることが予想される。このような部門で必要とする要員は、ナンセンス・コールの排除、遺伝相談に最低必要な資料（診断、家系図など）の整理、収集の指導、遺伝相談施設への紹介が主たる業務であるから、それに必要な程度の訓練を行えばよく、おそらく3日ないし5日間の研修と、あとは実地の経験があれば十分であろう。看護婦教育あるいは保健婦、助産婦教育の過程でも十分行いうることである。

10.19 遺伝相談チームの一員として参加するパラメディカル・スタッフの教育は、10.18に述べた程度のもものではもちろん不十分である。少なくとも1～2週間の基礎的教育と同時に、医師のカウンセラーと共に実際の遺伝相談に参加し、かなりの訓練を行うことが必要になる。わが国においてはまだこの種の訓練の経験がないが、今後遺伝相談施設が拡充されると同時に、これら要員の教育が検討される必要がある。

## XI 遺伝相談と法的問題

- 11.1 遺伝医学は医学の中でまったく新しいカテゴリーに属し、遺伝相談もしたがって新しいカテゴリーに属する医学上の業務である。このためこれにかかわる法的な裏付けや規制はないといってよい。もちろん、医師法をはじめ、多くの医療にかかわる法律によって、一般的な規制があるにしても、今日の新しい学問の進歩を適確に把握し認識したうえで立法化されたものはない。
- 11.2 遺伝学上の新しい知識と技術を一般に普及し、国民の利益のためにこれを国民に還元し、健康の維持や福利に反映させるには、法の規制をまつまでもなく、常に自主的な反省、規制が要求されることは倫理的にみても当然である。したがって、法的規制がないからといって、学問的に、また技術的にえられた成果を、適用の問題点を十分に考慮せずにそのまま実施に移してよいということは問題である。8.1に述べたように、遺伝学的知識の応用には、これまでの医学に対する、あるいは医学における考え方とは、非常に異なった思考が要求される。したがって、これらは遺伝医学というより今後の医学全般にかかわる問題で、軽々に論ずべきでないことはもちろんであるが、すでにアメリカやヨーロッパの各国から、遺伝学的知識の利用に当たっての、法的、倫理的、道徳的に考えるべき問題点の指摘がさかんに行われ、数多くのシンポジウムも開かれ、これに関する論文の応接にいとまないほどである。この現況からわが国における問題点を指摘しておくことは無意義ではないと考える。
- 11.3 遺伝相談のみならず、保因者の発見、胎児診断、遺伝性疾患のマス・スクリーニングなど、遺伝学的な知識を応用するに当たって、多くの法規が関係するが、遺伝相談に限っていえば最も関係の深いと考えられるのは優生保護法である。本法は昭和初期に民族衛生に関する内務大臣の諮問に端を発し、昭和16年に民族の優秀な素質を保護し、さらに悪質遺伝性疾患を防ぎ、積極的に国民の素質を向上するという目的で国民優生法が施行された。戦後になって、急増する人口の抑止を目的として人工妊娠中絶を可能にする内容をもつ優生保護法に変わり昭和23年に施行され、現在に至っている。この改正に際し、いわゆる優生にかかわる部分の一部は改正されたが、ほとんど国民優生法とかわるところはない。
- 11.4 今日の遺伝相談は、遺伝性の異常や疾患の発生予防を目的とし、特定の個体の生殖行為をその個体（および配偶者）の意志によって調整し、あるいは制限するために、科学的事実に基づいて適切なアドバイスを行おうとするものである。したがって、優生

保護法とは、その目的ないし思想の一部においてほとんど一致すると同時に、一部においてはまったく相反するものがあり、その方法においても一部は一致するが、一部にはあい許さぬところがある。

- 11.5 優生保護法の優生にかかわる部分は、本法の母体である国民優生法、さらにその原型であるドイツの断種法の制定された当時の社会現況と思想と科学的背景とをそのまま継承しており、一言でいえば、思想的にも、科学的にも現在のわが国ではそのままの姿では受容するのに大きな困惑をおぼえさせるものである。もちろん、法の解釈それ自身は時代と共にかわってはゆくが、科学的根拠をもつものとして指示された条文は、科学の進歩と共に適切な改変が要求されるはずである。
- 11.6 特に遺伝的な危険率が誤って推定され、このため遺伝学的にまったく無関係な人びとが本法の対象になり得る可能性を含めた条文などは早急に改められることが必要で、これは基本的人権にも触れる重大な問題といえよう。
- 11.7 また、本法の別表で優生手術などの対象に選ばれた異常や疾患についても、現在遺伝学的にその原因を考慮すべき異常や疾患が2,000種類以上知られており、これらと比較すれば、あるものが別表に掲げられるならば当然同じように掲げられるべきものがあり、一方あるものが掲げられていないなら、当然別表からも除かれてしかるべきものがある。遺伝学的観点からすれば、特に別表に掲げられた異常や疾患だけが対象になるという理由は見出せないのである。
- 11.8 国家主義的、民族主義的な政策としての背景の強い優生保護法の優生にかかわる部分は、民主主義を基盤とし、基本的人権の擁護をうたったわが国の憲法下においては早急に検討し、時代の要求にかなった方向へと改善されることが強く望まれる。
- 11.9 遺伝相談においては、これまでの臨床医学においてあまり遭遇しなかったような問題で、一步誤れば現行の法律に触れかねぬような微妙な問題を多分に内包している。ことに、プライバシーと呼ばれる個人の秘密、あるいは第三者の健康上の秘密にかかわる点である。医師法などにおける制約の中で、あるいは医師对患者という信頼関係の中で行いうる最大の限度の中で、果して遺伝相談を行ううえでカウンセラーはどこまで真実にせまることが可能かについては、ほとんどいかなる情報もないが、遺伝相談の普及と同時にカウンセラーの責任と制限とは当然求められることになろう。あえて法的とはいわないが、倫理の最低としてカウンセラーのみならず、一般の容認する規制は必要になろう。

- 11.10 先天代謝異常のスクリーニングが一般化された場合に、異常児が発見され、その両親が次の子供への危険率を知ろうとした場合に、遺伝相談を受ければ問題ないが、異常児の治療のみが行われ、遺伝予後について説明がないとすると、この両親は大きな遺伝的危険を知らぬ間に次の子供をもうけないとは限らない。また、もし問題の異常が常染色体性劣性遺伝性疾患で、その両親について保因者検索を行うとすると、これは直ちに父権の認否を行う行為となりうる。アメリカでは上記の2例が共に大きな問題となっており、このような問題に対する配慮もされる必要がある。
- 11.11 いずれにせよ、新しい医学のカテゴリーである遺伝学の知識の適用に当っては、現行の法律を検討すると同時に、将来に向けての必要な措置を講ずる準備がされなければならない。