

目 次

I	結 言	71
II	遺伝相談の歴史	73
III	遺伝相談の対象となる異常や疾患と問題点	79
IV	遺伝相談の需要	82
V	遺伝相談の目的	84
VI	遺伝相談とは	86
VII	遺伝相談の方法論	94
VIII	遺伝相談の特殊な問題	108
IX	遺伝相談サービスの組織化	112
X	カウンセラーの資格と人材確保	122
XI	遺伝相談と法的問題	128
XII	遺伝相談の将来—まとめ	130
XIII	文献—a 引用文献	134
	b 関連参考図書	138

遺伝相談の現況と将来

大倉 興 司¹⁾ 半田 順 俊²⁾ 松田 健 史³⁾

Koji OHKURA¹⁾, Yoshitoshi HANDA²⁾ and Takeshi MATSUDA³⁾ : Genetic Counseling—Present and future.

Summary

Genetic counseling is now very important service for a person and his/her family as the family planning and for the society as the prevention of genetically determined disorders. In Japan since 1977 when the Family Planning Special Counseling Program was provided by the Ministry of Health and Welfare and it established the Genetic Counseling Center of the Japan Family Planning Association, Inc. as the program, much interests in genetic counseling were arose in not only peoples but physicians, health professionals and health officials.

The authors provided a short history of genetic counseling and discussed the problems in actual counseling and a regional service system and so on in present, then stated the future way of genetic counseling in Japan should be.

Keywords :

Genetic counseling 遺伝相談
Genetic service 遺伝サービス
Regional genetic counseling 地域遺伝相談
Genetic counseling network 遺伝相談ネットワーク
Methodology of genetic counseling 遺伝相談の方法論

-
- 1) 東京医科歯科大学難治疾患研究所人類遺伝学部門 Department of Human Genetics, Medical Research Institute, Tokyo Medical and Dental University, Tokyo
 - 2) 和歌山県立医科大学解剖学教室 Department of Anatomy, Wakayama Medical College, Wakayama
 - 3) 富山医科薬科大学医学部解剖学教室 Department of Anatomy, Toyama Medical and Pharmaceutical University, Toyama

1980年12月10日受付

I 緒言

1.1 感染症が人類の手によって支配できるようになり、今日の医学の重要な対象は遺伝的にその原因を考慮すべき異常や疾患になってきた。感染症による死亡は激減し、このため遺伝性、体質性、先天性と呼ばれる異常や疾患の臨床医学における重要性が急激に高まってきた。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（厚生省の指標、1979）。

1.2.1 現実には、アメリカの都市部の総合病院の小児科では、かなり以前から外来、入院患者における遺伝性疾患の占める割合が高く、ふつう30～50%といわれている（Childs, Miller and Bearn, 1972 ; Scriber *et al.*, 1973 ; Day and Holmes, 1973 ; Reich *et al.*, 1974）シアトルでの調査では、1973年に既に53.4%が遺伝的な原因によるものであったと報告されている（Hall *et al.*, 1978）。

1.2.2 アルゼンチンではいわゆる birth defect による入院患者は25%（Barrairo *et al.*, 1976）、ベネゼラでは10.2%（Penchaszadeh, V.B., 1979）と報告されている。

1.3 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伴い、心身共に健康な子供を、望む時期に、望む数だけ、かつ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、遺伝相談への関心も高まり、その需要も急激に増加しつつある。

1.4 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・保健体制の中に組み込まれ、一般の要望に応える必要がある。既に Dice (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 and Lourien, 1970 ; Hecht and Holmes, 1972 ; Riccardi and Robisen, 1975）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。

1.5 WHO の Expert Committee は、公衆衛生における遺伝の問題の重要性を強調し、遺伝相談は臨床医学でなしうる最も即時的な効果のある実用的な遺伝学的サービスの手段であるとし（1964）、さらに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（1969）。

1.6 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、先天代謝異常の早期発見のための集団スクリーニングも行われるようになった。さらに、いくつかの異常や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さらに急速に高まってきている。

1.7 わが国では、ごし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、公的機関の業務として行われてきたものではなかった。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なくはなかった。また、現在でも行われていないとは断言できない。

1.8 遺伝相談のサービスを増大し、すぐれたものにして欲しいという要求が、国民一般、医療、保健関係者、一部の行政関係者などから起っている。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、これを国民のものにするのに適切な方法はどのようなものか、などについてもどこまでわかり、どこがわかっていないかということも次第に明らかにされつつある。

1.9 日本人類遺伝学会はこの現況にかんがみ1972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、地域的および全国的な遺伝相談の組織の編成、さらに医療、保健、看護の専門職等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。

1.10 1976年に大倉らは遺伝相談の現況と将来に関し案をまとめ、一部関係者に意見を求め、それらを参考とし改訂を始めたところ、急激に遺伝相談に関する情報が増加し、状況も大きく変化した。

1.11 特に大きな変化は、1977年に厚生省がその粗案を参考とし遺伝相談の拡充を目的とした家族計画特別相談事業を開始し、社団法人日本家族計画協会にある意味でのナショナル・センターとして遺伝相談センターを設置し、いくつかの事業を開始したことである（大倉・近、1978）。

1.12 同時に、大阪市、愛媛県その他の地方自治体で組織的な地域遺伝相談が具体化し、住民に遺伝相談が提供されるようになった。

1.13 このため、諸外国における状況と共に、ここに遺伝相談の過去と現況と将来について報告するもので、本稿は日本人類遺伝学会遺伝相談ネットワーク委員会の報告の基礎資料として作成されたものである。

1.14 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、資料や情報を提供された関係各位に深く感謝する。

1.15 また、本報告の刊行に当り、日本家族計画協会遺伝相談センターの援助に対し感謝の意を志する。

II 遺伝相談の歴史

2.1 近代的な遺伝相談の基礎を開いたのはイギリスの Francis Galton であろう。彼はメンデルの研究を知ることはなかったが、ヒトの形質発現における遺伝と環境とのかかわりを研究し、そして遺伝相談へと展開する優生学 eugenics を提唱し、優生運動の芽をもたらしただのである。

2.2 今世紀初頭におけるメンデルの論文の再発見、すなわち近代遺伝学の開幕は、当時世界にかなり広く起こった優生運動ないし優生思想に拍車をかけることになり、結婚の禁止や制限、去勢、断種、妊娠中絶などを法制化したり、あるいは法制化しないまでもある条件のもとでこれらが推められるようになった（青木, 1941）。

2.3 優生運動の概念が、すべての社会問題を生物学的に処理するのに役立つか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なわれる前に、優生運動は影をひそめていったのである（土井, 1941）。

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、このような考え方や意識は現在でも完全に無くなっているわけではない。

2.5 アメリカでは1904年に Davenport, C.B. によって Eugenic Record Office が設立され（Osborn, 1974）、多くの遺伝性疾患の家系図や病歴が収集保存され、また、彼によって誠意ある遺伝にかかわる相談が40年にわたって続けられた。

2.6 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、活発に遺伝相談が行われるようになった（Reed, 1974）。

2.7 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、世界最大の規模と陣容をほこり、最も活発な活動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（Neel, 1967）。

2.8 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。

2.9 Reed. (1974) によると、デンマークの Kemp (1943) はその教科書の最後の章を“遺伝衛生”とし、遺伝相談について述べているが、優生学的色彩の濃いものであったとしている。しかし、その英語訳 (1951) では“genetic hygiene”という言葉を用い、遺伝相談は大部分は消極的優生学に対応するものとしているが、個人的要望に対して相談を行い、強制す

るものではないとしている。

2. 10. 1 Oliver, C. P. は the Dight Institute Bulletin No. 1 (1943) に, “genetic consultation” と “genetic advice” という言葉を使った。

2. 10. 2 同研究所の Reed は Kemp のいう genetic hygiene という言葉をきらって, 1947年にはじめて “genetic counseling” という言葉を提案した (Reed, 1974)。

2. 11 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 und Vogel の著書 “Genetische Familien Beratung” (1968) (坪井訳, 1971) にみられるように, 明らかに今日の人類遺伝学者の手によって, 国家や政策に対してでなく, 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。

2. 12. 1 イギリスにおいては 1911年に Eugenic Laboratory が創立され, 現在では University College London の Galton Laboratory と呼ばれ, 人類遺伝学の研究所として基礎的な研究がさかんに行われて有名である。

2. 12. 2 遺伝相談は 1946年にロンドンの Hospital for Sick Children に作られた遺伝部門をはじめ各地に同様の部門の設立が進められ, 一部は Medical Research Council (MRC) の管轄下にあつて, きわめて積極的に遺伝相談を行い, たんねんな追跡調査などを含め, 基礎的資料の集積につとめ, 既に有用な多くの資料を発表している。

2. 12. 3 現在は北アイルランドを含めて 36ヵ所に genetic advisory center があると Department of Health and Social Security から報告されている (1972)。このうちの一部は精神疾患, 眼疾患, 皮膚疾患に限って行っている (Cowie, 1977)。

2. 13 先天異常や遺伝性疾患の患者を最初に診るのは多くの場合開業医, 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課題に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的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, 遺伝相談の紹介, 医師の再教育, 住民の啓蒙を行うようになった (Schacht, 1961)。

2. 14 1950年当時アメリカには既に 10ヵ所の遺伝相談センターが設立されており, その後次第に, 1960年代になって急速に設置されるようになった。1968年には 126ヵ所の施設があったと報告されており (Merritt, 1970), International Directory of Genetic Service (National Foundation, 1977) によれば, アメリカだけで 400近い機関がリストされ, 実際には 500ヵ所にのぼるとさえいわれている。

2. 15. 1 WHO では非感染症部に遺伝部門が設けられており (厚生指針), 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应用について, 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臨床遺伝

学のトレーニング・コースも設け、コペンハーゲンにおいて継続的に行なわれ（現在は行われていない）、トレーニング・グラントによって多数の研究者の養成が行われている。

2.15.2 このトレーニング・コースはわが国において行うことの要請もあったが、人類遺伝学会としては実施不可能として拒否した。

2.16 わが国においては、古く優生学的な見地から、大正末期に日本優生協会が作られ、また、大正13年（1924年）には“優生学”が発刊された。昭和7年（1932年）には永井 潜らにより“民族衛生”が発刊され、さらに昭和10年（1935年）には結婚衛生普及会が作られ、民族衛生学会が設立された。そして、優生相談あるいは優生結婚相談がかなり積極的に行われた。

2.17 このような状況の中で、昭和15年に成立し、昭和16年（1931年）施行された国民優生法はナチ・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（1948年）にこれが改正され、優生保護法と姿をかえたが、改正の主な目的は母性保護と激増する人口に対処するための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。

2.18.1 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年以後のことである。すなわち、有名な Stern の著書（1949）が最初であり、続いて Neel and Schull の著書（1953）（大倉ら訳、1958）による紹介が行われて以来である。

2.18.2 実際に具体的な問題が直接日本の医学者などに伝えられたのは、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。

2.19 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り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（1960 a, 1960 b）。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、それらの個人的サービスとしての相談が行われるに過ぎなかった。

2.20 この頃アメリカの有名な遺伝学者 Dunn は、アメリカ人類遺伝学会の1961年の大会の会長講演において、“1915年には遺伝物質の構造が知られ、1926年には Morgan の遺伝子説 The theory of gene が出版されているのに、なぜ人類遺伝学の進歩はこうも遅いのであろうか”と驚きを述べている（Dunn, 1962）。このことは一部には現在でも通用するもので、特に医学界における関心の薄さは Dunn の指摘どおりである。

2.21 ことにわが国では、国公私立を問わず、医療機関において教育講座としての人類遺伝学あるいは臨床遺伝学の講座はなく、大阪大学医学部および兵庫医大に遺伝教室があるのみに

ある。研究部門としても東京医科歯科大学、広島大学、長崎大学にあるにとどまっている。

2.22 わが国においては、家族計画の普及とあいまって、いわゆる少産少死の傾向になるにしたいが、一般国民は遺伝の問題に関心をもつと同時に、遺伝相談という言葉は一般に普及していった。しかし、医療側の関心はこれに伴わず、遺伝相談を行う施設はまったく拡充されることなく、医療機関において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のみで、昭和36年(1961年)に府条例の改正を伴って設立された。

2.23 人材の養成についてもまったく関心が払われず、わずかに米国 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。

2.24 アメリカで National Foundation-March of Dimes 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、特に組織的な遺伝相談事業等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年から刊行するとか、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の中に発見することができる。

2.25 アメリカにおいては遺伝相談の需要が高まり、また多くの医療機関に遺伝相談にかかわる部門が設立されるようになったが、それだけでは十分な役割を果せないことに気付かれるようになった。すなわち、診断、治療、予防という立場から、それぞれの機関のもつ優れた能力、例えば特殊な遺伝性疾患や症候群の診断、それらの検索、独特な技術による代謝異常の鑑別など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われるものではないことに気付いた。また、遺伝相談部門の急増によって、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、この面でかなりの問題も生じてきた。

2.26 1960年代の後半に、それまで神経筋疾患の研究の援助等を行っていた財団の National Foundation of Neuromuscular Diseases が、一応その目的を終えたとして、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 (Steinberg, 1972)。

2.27 2.24のような事態を改善する必要から、アメリカ人類遺伝学会は遺伝相談委員会をもうけ、これらの問題の検討を開始した。まず1969年に同財団の援助を受け、ネットワーク作りに関する会合が開かれた。12人の研究者が集まり、多くの検討が行われたが、最大の問題は、遺伝相談の質の調整で、向上をはかる機構の欠除という点であった (Steinberg, 1972)。

2.28 NGF はカナダを含め、診断と治療に関し信頼の寄せられる機関47を選定し、またニューヨークにセンターを設立し、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件を取り扱った。また、傘下の機関も1976年には53と増加している (Steinberg and Musland, 1972; Natinal Genetic Fo-

umdatian, 1971)。

2.29.1 カナダで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しての接衝、医師や Ph.D. に対する臨床遺伝学の専門家として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 Geneticists 設立の趣意書を発表した (Dallaire *et al.*, 1975; Miller, 1975)。

2.29.2 1977年および1978年に個人の資格認定試験(筆記および口頭)が行われ、4名が合格、4名が不合格であった (Miller, 1980)。

2.30 一方、オンタリオ州では the Ontario Council of Health が "Genetic Service" と題する報告書を1976年に発表し、遺伝相談を含め、全州民に対する各種の遺伝サービスのあり方とその方法を明らかにした。

2.31 アメリカ人類遺伝学会も資格認定を行うことになり、1981年度に実施するため遺伝受験希望者の第1回の募集を開始した (10.15)。

2.32.1 第二次大戦後、西ドイツにおいては von Vershuer によって Münster 大学に人類遺伝学教室が運営され、現在では西ベルリンを含めて25ヵ所で遺伝相談が行われている (Koch, 1977)。

2.32.2 また、医学教育では各大学に講座がもうけられ、国家試験にも比較的重要な部分として出題されている。

2.33 Universität Erlangen-Nürnberg では、1966年から1976年までに遺伝相談1,078件、羊水診断を含む細胞遺伝学的検索7,117件を行っている。1976年のみについてみると、遺伝相談314件、細胞遺伝学的検索1,553件となっている (Koch, 1977)。

2.34 マールブルグの Phillips Universität 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ヵ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た。一部には当然診断が含まれる (Wendt, 1974)。

2.35 Matton (1978) のヨーロッパにおける遺伝相談に関する調査によると、1976年当時はカウンセラーは最低7例から最高2,450例を経験しており、しかし、どの施設も要員の不足を訴え、かつ要員養成の不備が指摘されている。

2.36 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。

2.37 厚生省の家族計画特別相談事業として日本家族計画協会に遺伝相談センターが設置さ

れ、実際に相談が行われることになると、1年間で日本各地から2,059件の申し込み、問い合わせがあり、一部を各地のカウンセラーや施設に紹介し、実際に527件の相談が行われた。(大倉・半田, 1979)。

2.38 弘前大学皮膚科で遺伝相談外来を開設して1年半の間に105件の相談があり、これは同期間新患数の約4%に当たったという報告がある(橋本, 1980)。遺伝相談の要求の大きさを如実に示すものである。

2.39.1 しかし、それらの部門の設立に当たった医師や、臨床医学者の一部にかなり大きな事実の誤認のあることが指摘される。すなわち、後に詳しく述べるような現在考えられている遺伝相談ではなく、染色体の検索や先天代謝異常の検索あるいは胎児診断そのものが遺伝相談の主体であると考えられる傾向である。

2.39.2 染色体や代謝異常の検索はそれ自体に重要な意味を有するものであり、遺伝相談はそれらの知識と技術を借り、その診断結果にもとずいて行われることがあるが、これらの検索そのものが遺伝相談ではない。顕微鏡下に異常を確認でき、生化学的に異常を知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ことがある。

2.39.3 胎児診断については倫理的な面からの検討なども含め、後述するが、これも遺伝相談そのものではないことを明確にしておく必要がある。

2.40 このような現状にかいがみ、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提供を見体的に行い、望ましいネットワークのあり方の検討を開始した。

2.41 これらの事業の一部は昭和52年度からは厚生省の家族計画特別相設事業として設立された日本家族計画協会遺伝相談センターの手によって運営されることになり、現在に至っている(大倉, 近, 1978)。

2.42.1 1980年現在、わが国の地方自治体でその規模の大小を、また主催、共催を問わず、とにかく遺伝相談サービスの提供を行っているのは

札幌市、秋田県、宮城県、茨城県、埼玉県、文京区、山梨県、甲府市、新潟市、塩尻市、愛知県、名古屋市、岐阜市、京都市、大阪市、和歌山県、兵庫県、岡山県、広島市、愛媛県、高知県、沖縄県

である。

2.42.2 また、保健婦に対する組織的研修を行っているところは(終了を含む)

埼玉県、山梨県、甲府市、大阪市、大阪府、奈良県、和歌山県、愛媛県、沖縄県である。

2.42.3 1981年度以後に保健婦研修を行うことの明らかところは、上記の他に

香川県、石川県

などがあるが、さらに、看護協会などによって行われる研修も

静岡県, 徳島県
などで計画されている。

III 遺伝相談の対象となる異常や疾患と問題点

3.1 遺伝相談には多種多様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。遺伝相談における問題の種類とその頻度, すなわち需要の質と量とが検討され, それに対応できるような体制の確立が要求される。

3.2 遺伝相談の中心課題は, 特定の家族におけるいわゆる遺伝性疾患の出現の確率, 特に再発の確率に関するものである。いわゆる遺伝的危険率の推定である。したがって, 需要の大きさはこれらの異常や疾患の人類集団中の頻度に比例するはずである。

3.3.1 遺伝学的にその原因を考慮すべき異常や疾患の頻度については, これをいくつかのカテゴリーに分け, その頻度の推定が行われてきた (UNSCEAR, 1962, 1966, 1977; WHO, 1964; Trimble and Doughty, 1974)。

3.3.2 United Nations Scientific Committee on the Effects of Atomic Radiation (UNSCEAR) の報告書 Sources and Effects of Ionizing Radiation (1977) による頻度の比較を下表に示した。

表 1 出生児100に対する遺伝的異常の頻度

疾患の分類	Stevenson	UNSCEAR	British Columbia Survey (1971)		UNSCEAR
			Minimal	Adjusted	
優性	3.32	0.95	0.06	0.08	1.0
劣性	0.21	0.21	0.09	0.11	0.1
伴性	0.04	0.04	0.03	0.04	*
染色体異常		0.42	0.16	0.20	0.4
先天変形	1.41	2.50	3.58	4.28	9.0
他の素因存性疾患	1.48	1.50	1.58	4.73	
不明			(0.60)	(2.70)	
計	6.46	5.62	5.50	9.44	10.5

* 優性に含む

3.4 単純な遺伝形式をとるもの :

3.3.2の表1に優性, 劣性, 伴性として示されたものだが, 明らかに, あるいは恐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である。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、そ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、

3.4.1 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（例えば血友病）、ふつうは数万か数十万人に1人くらいである（例えば白子は2万人に1人）。だが、メンデル式遺伝をする異常や疾患を含む形質の種類は多く、McKusik (1978) によれば2,811種とされている。

3.4.2 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の一つである。

3.4.3 同時に、非遺伝的要因によっても同じ病像を見ることがあり、表現型模写 phenocopy と呼ばれる。放射線の胎内被曝による小頭などがよい例である。この鑑別は困難であるが、遺伝か遺伝でないかという点では、遺伝相談における危険率推定の根本問題となる。

3.4.4 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だけで症状の現われる場合がある。バルビタール過敏症にみられる急性間歇性ポルフィリア、血清コリンエステラーゼ欠損による Suxamethonium 過敏症や G6PD 欠損による諸種の薬物による溶血である。この方面の研究は薬理遺伝学 pharmacogenetics と呼ばれ、また近年は、さらに広い意味で eco-genetics, ecological genetics と呼ばれているが、遺伝相談においても広い意味の予後、遺伝予後、家族計画、あるいは職業選択への参考として、知識をもつ必要がある。

3.4.5 特定の優性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。このような遺伝子は浸透度 penetrance が不完全あるいは低いといわれる。また、症状がさまざまに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 expressivity 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。

3.4.6 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。ハンチントン舞蹈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。

3.4.7 以上の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率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。

しかし、最近のアメリカ政府刊行物では、単一遺伝子による異常や疾患は、全生産児の1.8~2.0%に現われるとしている (NIGMS, 1975)。

3.4.8 また、3.4.4のような薬物や化学物質に対して望ましからざる反応を起こしうるような個体は国民の10~12%に存在するという推定もある (NIGMS, 1975)。

3.5 複雑な遺伝をするもの（多因子性遺伝）：

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 multifactorial 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。

3.5.1 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、約3% (NIGMS, 1975 から4.38% (Trimble and Doughty, 1974) に存在すると考えられている。

3.5.2 多因子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ってくる。Trimble ら (1974) は多因子性形質として4.73%と推定している。

3.5.3 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。

3.5.4 異質性、表現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。先天性高度難聴などにこのような例がある。

3.6 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。

3.6.1 染色体異常は生産児の0.4~1%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。

3.6.2 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。

3.7.1 遺伝相談では、クライアントの悩みはさまざまな問題の重複、複合であることが多い。時には、問題の疾患の重篤さを心配するよりも、あるいは再発の危険率の高さを心配するよりも、それが遺伝性であることで、外聞や家名の恥としての心配が大きい場合も決してまれではない。

3.7.2 患者をもつこと、病的遺伝子を子孫へ伝えることを罪悪視したり、反社会的行為と考え過ぎたり、倫理にそむくと思込んでいるクライアントがないわけではない。

3.7.3 患児をもった母親では、結婚そのものへの、あるいは過去における人工妊娠中絶、飲酒、喫煙、その他に対して、時に非常に強い罪悪感を持ち、呵責の念にかられている場合が

ある。

3.7.4 あるいは信仰心の不足、特にその行為の不足を訴え、あるいは逆に一部の宗教団体などからの信仰心の不足に対する圧迫を受けるなどによる心理的不安を示すものもある。

3.8 これらの問題点は時には明白であるが、多くの場合は相談の間に徐々に知りうることである。医学的、遺伝学的な問題点の解明以前に、あるいは同時にこれらの問題の解決がはからなければならない。しかし、これらの問題のその種類とその量を明確にすることはかなり困難であるが、多かれ少なかれ、ほとんど常につきまとう問題なのである。

3.9 一般的にいえば、医学、遺伝学の問題以外に、当然当事者としては直面している問題したがって遺伝相談の内包する問題として、クライアントの心理的な不安、抑圧、かつとうといった問題の存在は決して小さなものではないのである。

3.9.1 その中には、異常児をもったことによる夫婦間の、あるいはいわゆる嫁しゅうとの間の複雑な人間関係が内包されているし、

3.9.2 親子間での結婚に関する意見の不一致から、ことさらに遺伝の問題としてこれを拡大して訴えたりする場合がある。

3.9.3 このような条件を考え、最終的にクライアントが意志を決定するための複雑な心理過程を考えると Antilly (1979) のように、遺伝カウンセラーは facilitator でなければならないということになる。

IV 遺伝相談の需要

4.1 すでに述べたように (3.4.1) に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、遺伝相談の需要はそれほど大きいものではないと考えられがちなのであるが、3.3.2に示したように、国民の約10%に遺伝的な異常や疾患が現われると予期されることから、また3.4.4に述べたような薬物に対する過敏症などを考えれば、遺伝の問題に無縁という個体はほとんどないとさえいえる。おのずからその必要性、需要の大きさは理解できよう。

4.2.1 遺伝相談の需要は以下に述べるように極めて大きいものと予想されるが、現実にはまだそれほどものではない。その理由は、需要がないのではなく、まず、医師をはじめ医療、保健関係者はもとより、国民に遺伝相談そのものが十分理解されていないし、いかなる場所で行われているかが知られていない。そして遺伝相談施設ならびに遺伝カウンセラーの絶対的不足が原因である。

4.2.2 しかし、最も大きな理由は、いまだに遺伝ということに強い偏見があり、遺伝性というだけでそれを恥とし、隠そうとする意識が強いことが遺伝相談を潜在化させていると考え

られる。

4.3 わが国における遺伝相談の潜在的需要は大倉(1979)によれば以下のように推定されている。すなわち、表2にみられるような出生数と婚姻数などから、遺伝的な問題をもつ個体は約10万にのぼり、その10~15%が遺伝相談を求めたとして10,000~15,000件、さらに、わが国では近親婚が約3%あり、このうち10~15%が相談を望めば、組数で2,600~3,900組、個々に相談すればこの2倍の相談の需要が見込まれる。

表2 遺伝相談の需要

出生数(1979)		1,755,000
遺伝性疾患	1~2%	2~30,000
染色体異常	1%	17,000
失天奇形	3%	53,000
多因子性遺伝	2%<	35,000
〔色覚異常〕	男子6%	53,000
婚姻数(1977)		870,000
近親婚	3%<	26,000

4.4 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約88万(1979)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。患者は姉妹は50%の確率で保因者であるので、これらの女性およびその配偶予定者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対的に多いのである。

4.5 分裂病は国民の1%近くに存在すると推定されており、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歳)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なんらかの関係で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的に存在するか理解できよう。

4.6 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7~800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)、次の子供での再発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。

4.7 精神発達遅延(精神薄弱)も、染色体異常や先天代謝異常などに伴う、いわゆる病理的なもの以外に、他に異常所見を伴わないいわゆる低文化群に属するものも決して少なくない。わが国でははっきりした数が明らかにされていないが、欧米ではしばしば2%という頻度が示される。これ程高くはないとしても遺伝相談の対象としては決して少なからざる需要があると想像できる。

4.8 母子健康手帳交付時に行われた調査(東京都中野区)によると、妊婦の約6.4%は遺

伝にかかわる問題で不安をもつていたと報告されている（田中，1979）。

4.9 また，保健所における保健婦の日常業務の中でも，遺伝および遺伝相談にかかわる業務の種類にもよるが1～4%に及ぶことが明らかにされている（伊東ら，1980）。同じような結果が那覇市でもえられている（未発表）。

4.10 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ないし3万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。

4.11 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。

4.12 これまでわが国で地域的な遺伝相談サービスが比較的積極的に行われた地域での資料からみると，年間の需要はおよそ人口5,000ないし10,000に対し1件程度である。この値は必ずしも高いとはいえず，まだ一般住民にその存在と利用法が徹底していないと思われるし，特に医療機関の関心，協力が高くない結果と考えられ，やがてはこれを越える需要となると見込まれる。

V 遺伝相談の目的

5.1 国民の約10%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。

5.2.1 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

$$10 \text{ 日} \times 1 \text{ 億 (人)} = 10 \text{ 億病日}$$

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。これらの頻度を人口の5%と見積ったとしても，すなわち，

$$365 \text{ 日} \times 500 \text{ 万 (人)} = 18 \text{ 億} 2,500 \text{ 万病日}$$

となる。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，さらに遠い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。

5.2.2 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除くことはできず、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。ここに遺伝相談の必要性が生じるのである。

5.2.3 すなわち、遺伝の問題は個人にとっては新しい意味の家族計画として考えてゆかなければならない重要な問題になってきたのである。

5.3 もともとヒトを含めて生物は、自然突然変異と自然選択（淘汰）のバランスによって、一定頻度の遺伝的異常や疾患を生物の種として保有せざるをえない。それが生物の適応の原理であり、進化の基礎である。ところが、近年の医学の進歩と医療の普及により、自然選択の圧力はいちぢるしく減少した。このため、次世代以後に患者の頻度の高くなることが明らかになった。この影響を個人として、また集団として考えてみなくてはならない。

5.4 かつては子供をもうけることのなかった優性遺伝性疾患の患者、あるいは多因子性遺伝による疾患をもつ患者の場合、治療によって子供をもうけることになると、前者では明らかに50%の確率で遺伝子を子供に伝え、すなわち集団中の患者の頻度は50%の確率で増加する。後者の場合には、一般集団中の頻度の数十倍の確率で子供に患者が現われることになる（高尾・森、1975）。このことは個人にとっても、社会にとっても十分考慮しなければならない問題である。

5.5.1 個人的な、あるいは人としての精神的な苦痛はこれを測ることができないし、比較ができない。このような悩みの大きさと同時に、生産児の約2%が重症な心身障害をもつと推定されており、これらの医療、養育には個人的にはもちろん、社会的にも大きな経済的な負担が伴うのである。アメリカではダウン症候群の患児1人に対し、年間少なくとも5,000ドル（Riccardi and Robinson, 1975）の経費を要し、

5.5.2 わが国でも昭和52年4月分の政府管掌健康保険における入院1日当たり点数をみても、先天異常の場合に被保険者1140.9点、被扶養者1401.8点と報告されている（社会保険庁「昭和52年4月医療給付受給者状況調査」による）。

5.5.3 進化の一現象として生ずる遺伝性疾患は人類として避けることはできない。したがって、単純な経済効率 cost-benefit の考えで律すべきではないが、いずれにせよこれらの治療、療育には多額の費用を用し、これが家族および社会の大きな負担であるという事実は知っておくべきであろう。

5.6.1 このような状態の中で、遺伝相談はそれを必要とし、それを求める人びとに対し、まず遺伝学的知識を与え、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寄与すると共に、これらの人びとにこのような障害の発生を個人の意志にもとづいて予防することを、科学的根拠にもとづいて援助することがその目的となる。

5.6.2 一方、医学の目的が治療から予防へと進み、それが感染症から遺伝的要因によるものへと進んだ現在では、社会的にみれば遺伝相談は予防医学の重要な一翼となるのである。

(Riccardi, 1975)。

5.7 また一方、遺伝に関する知識の不足から無用な、あるいは不当な心配を持ち続け、結婚や子供をもうけることをためらっている人びとも決して少なくない。これらに対して、遺伝的危険がゼロではないにしても、ほとんどゼロと見なすほど低いものであることを教え、あるいは非遺伝性であることを伝えるということも、現在は遺伝相談の目的の一つといえることができる。

VI 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、“1972年に遺伝相談はいかなるものであり、いかなるものであるべきかに関し、The National Genetic Foundation および NIGMS の援助のもとにワークショップを開き、その原案をまとめ、1974年に同学会から公式報告として発表された (Fraser, 1974)。

6.2 同報告書によれば、“遺伝相談とはある家族の中の遺伝性疾患の出現、あるいは再発の危険にまつわる人間としての問題を取扱う対話過程である”と定義し、この過程は1人あるいはそれ以上の適切に訓練された要員によって、

6.2.1 診断、疾患の現われる過程、そして可能な管理などを含む医学的事実を理解させ、

6.2.2 疾患への遺伝のかかわり、そして特定の血族における再発の危険を判断させ、

6.2.3 再発の危険への対処の仕方を理解させ、

6.2.4 危険率と家族計画 family goal の観点から彼らに適切と思われる行動の方向を選択させ、

6.2.5 そして、家族内の患者の疾患について、あるいは疾患の再発の危険について、できる限り最良の調整を行わせる、よう努力するものである、

としている。

6.3 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 (1955) は、その時までには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。

6.4.1 もちろん、基本的には最終的な意志の決定は当事者が行うものであって、危険の無無、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ないことはい

うまでもない。

6.4.2 この点において、かつて行われ優生相談のように指示的 directive な指導は行わないものであることは一般に広く了解されており、また、これが優生相談との大きな違いなのである。

6.4.3 しかしながら、一部に臨床医としての長い経験を持つカウンセラーには、臨床医としての治療方針に関する指示と同様に、指示的なアドバイスをするものがなくはない。

6.4.4 また、近年一部に、危険率の高い場合には、自ら生殖行動の制限をするべきだとし、あるいはカウンセラーがこれを示唆ないし指示するべきだとするものもある (Fuhrmann and Vogel, 1969)。

6.4.5 また、いわゆる単なる結婚相談とは、医学的な問題、遺伝学的な問題を、科学的な根拠に基いて対処するという点で根本的に異なるのである。

6.5 遺伝相談の定義ないし目的は、時代と共にやや異なっており、決定的に唯一のものとはなしたがたいところがある。個々のカウンセラーの意見すらかなり変わっているのである。

6.5.1 Epstein (1974) は“遺伝相談は遺伝性疾患を予防する科学であり、これを除くためのすべての過程が含まれる”と定義した。

6.5.2 1973年には“遺伝相談とは遺伝性疾患の発病および再発の危険についての情報を準備する過程で、そしてそれが適切であれば、これらの危険を緩和させうる過程である”とし、“相談は危険率を知らせるという消極的な部分と、これらの危険の緩和という積極的な部分をもっている”とした。

6.5.3 ところが、1975年には“遺伝相談の基本的目的は遺伝的に決定される疾患の予防である”としながらも、“これは一般には発病あるいは再発の危険に関する情報を準備することによって果される”と、やや積極性を失っている。

6.6.1 WHO Scientific Group の報告 (1972) は“遺伝カウンセラーの役目は、診断に関して医師を助け、再発危険率を推定し、これらの情報をわかり易く患者に説明し、そして適切な意志の決定をし、行動するように患者を助けることである”とした。

6.6.2 これによって新しい要素が一つ導入されることになった。すなわち、準備された情報に従って、何をなすべきかという患者の意志決定を助けるということである。

6.7 この考え方は6.2の定義の中で非常に拡大されて提案されている。このことは、一方では6.2.1—6.2.5を満足せしめるようなカウンセラーの資質を要求しているのである。

6.8 大倉、竺原 (1980) は、遺伝的な問題や疑問を持ち、知識を求め、その解決を求めて相談に来るクライアント (カウンセラー) に対し、

- (1) 本人、及び
- (2) 時にその家族を含め
- (3) それらの一生の幸福のために
- (4) 必要があれば生殖行動の制限を行うことを

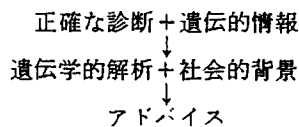
- (5) 可能にするような家族内での調整を図るために
- (6) その時までには明らかな科学的根拠に基づき、十分に事実を理解させ
- (7) 直面する問題についての納得のゆく説明をし
- (8) それぞれが結論を導き
- (9) それによって自らの意志によって行動することを
- (10) 援助する

ような行為とすることができよう、としている。

6.9 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の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。確率ということ是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。

6.10 Reed (1955) は、遺伝相談を行うカウンセラーは、6.2, 6.3, 6.5, 6.6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ないような、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。

6.11 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、いわゆる遺伝クリニックにおけるその基本的構成は次のようなものになる(大倉, 1974 a)。



6.12.1 遺伝相談では原則的にはまず正確な診断、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、遺伝的異質性や表現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。例えばフェニールケトン尿症様の患者が実際には良性の高フェニー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、ダウン症候群をはじめ染色体異常でもしばしば精神薄弱が伴うものである。

6.12.2 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。例えば、日本家族計画協会遺伝相談センターでの経験では（大倉・半田，1979）クライアントが患者であったのは17%また、カウンセラーによって診断しえたのは13%に過ぎなかった。

このことは遺伝相談の宿命であって、これにかかわるカウンセラーは他の医師による診断、さまざまな記録や伝聞証拠をもとに、特定の疾患を診断するのではなく、同定するという特殊な知識と技術あるいは判断力が要求されることになる。また、このことの故に、遺伝相談のもつ限界を十分に認識しなければならない。

6.12.3 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。

遺伝相談を行う3機関での調査によると、医師、保健所からの紹介は21.5%（大倉・竺原，1979）、遺伝相談センターでは19%（大倉・半田，1975）であった。これに反し新聞等を情報源とするものは前者で63%、後者で49%であった。

6.12.4 このことは、遺伝相談が正しい診断のもとに行い難いことを物語っており、カウンセラーは諸種の情報のもとに、疾患を同定するという特殊な任務を負わせられることになる。もちろん、問題の患者が死亡している例も少なくないが、それを除いてもこの困難さは解消されない。

6.12.5 また、このことはわが国の臨床医や保健関係者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、さらに医療や厚生政策、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、問題の異常の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。

6.12.6 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少数の例外を除けばいまのところないに等しい。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極めてまれである。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、検査の可能な機関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いといけない。

6.12.7 いかに十分に訓練され、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、臨床各科の専門医と密

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。

6.12.8 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。

6.13.1 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。

6.13.2 しかしながら、わが国では養子であることが隠されていたり、また近年は夫の子でないものが、やはり夫の実子とされている場合もなくはないし、さらに、離婚の増加によって生物学に正確な血族関係を知ることが困難な場合も増えている。

6.13.3 さらに、核家族化によって、家族資料その他の情報は極めて得にくくなっている。

6.13.4 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護という点から非公開となった。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。

6.14.1 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、遺伝子頻度などの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ものもカウンセラーの仕事である。

6.14.2 理論的危険率の推定では、単に算数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) 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 (Murphy and Mutalik, 1969; Murphy, 1968)。さらにそれらを展開した ENSU (Murphy, 1970)

や NECU (Chase, *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発病の年齢毎の異積度分布がえられ、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 (Wendt, 1959; Brackenridze, and Teltcher, 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。

6.14.3 多因子性遺伝による先天奇形や多くの疾患、また表現型模写や遺伝的異質性を無視しえぬような場合には、理論的に危険率を推定することができないので、いわゆる経験的危険率に頼らざるをえない。しかしながら、これも日本人についての資料は次第に増加しつつあるとはいえ、まだ極めて限られており、今後の資料の増強が計られなければならない。

6.15.1 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。

6.15.2 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や、妊娠中の不摂生 (例えば薬物の服用、飲酒、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、あるいは責任の迴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。

6.15.3 異常や疾患をめぐる、夫婦、親子、あるいは他の家族との間でのかつとう、衝突といったことも珍しくはなく、そのような問題に関する調査も 1970 年代にかなり行なわれた (Carr and Oppé, 1971; Clifford and Crocker, 1971; Emery, Watt and Clack, 1972 a; Maddison and Raphael, 1971; McCollum, and Gibson, 1970)。

6.15.4 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。

6.16.1 ここでいうアドバイスは言葉としては良いといえない。また表現として適当とはいにくい。遺伝相談は上述の目的のために、対活過程によって、人間にまつわる一つの根本的な問題を考えてゆくのであるから、カウンセラーが指示的にアドバイスをし、あるいは方向ないし結論を与えるというものではないはずである。

6.16.2 一連の対話の中で、クライアントが自ら方向を見出せるようにすべきものである。しかし、人間、特に親としてどう考えるべきかといった意味で、また広い視野から意志を決定してゆくための支援的な意味でのアドバイスとはいうことができよう。

6.17 推定される危険率の多くは、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 (1962) や Emery *et al.*

(1972 a) らは遺伝性疾患の同胞再発危険率を high risk (10% 以上) と low risk (5% 以下) とに分けた。Reynolds *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。

6.18 Carter *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・跡見(1980 a) 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55% 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。

6.19.1 もともと遺伝相談は、遺伝的な問題をもった人たちの個人的希望に対して行われるものであり、遺伝相談施設およびカウンセラーはこの要望にこたえるのがその責務である。

6.19.2 そして、一般の医療が医師対患者の関係で行われるように、遺伝相談もカウンセラー対クライアントの関係で行うことが望ましいとされている(小林秀, 1958)。しかし、その意味がしばしば誤解され、いわゆる1対1の関係で相談が進められるべきものと考えられている。本来の意味は、その関係の間に国家権力や行政的強権力などの介入を許さない関係をいうはずである。

6.19.3 わが国では、遺伝の問題を秘密にしたいという気持ちから、クライアントは特に1対1の関係を求めたがる。

6.19.4 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、既に述べたように、総合の力を必要とする遺伝相談では、すべてを1人で行うことは困難だし、クライアントにとっても最良の結果をえるとは限らない。

6.20.1 診断にかかわる専門医、臨床遺伝学者などは別として、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、医師対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. No. 416, 1969)。

6.20.2 もちろん、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臨床遺伝学者、あるいは主治医などが協力し、チームとして対応しなければならないこともある。

6.20.3 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。

6.20.4 特に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、適切な訓練を受けた保健婦、助産婦、看護婦の関与は強く望まれている。

6.20.5 さらに、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。ドイツではしばしば神学者が参加している。

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るか
どうか、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つた。

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
が患児に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者の発見について、
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。と同時にこの
ようなことを行うべきかについては倫理的な問題を中心にさまざまな意見がある。

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
しない。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において継続して遺伝相談を
繰返す必要がある。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。

6.23.1 一方、遺伝相談が科学的知識や技術の応用というだけでなく、結婚し、子供をもう
けるという人間の根本的な問題にかかわる問題であるだけに、倫理、道徳、思想、哲学にかか
わる問題、さらに法的問題を内包している。

6.23.2 アメリカではかなり以前からこれらの問題に高い関心が払われ、既にいくつかのシ
ンポジウムも開かれ、またこの方面に関する研究も数多く報告されている (Hilton *et al.*,
1973; Humber and Almeder, 1976; Hirschhorn, 1976; Milunsky and Anuas, 1976; Parker,
1970; Reilly, 1977; Shaw, 1976; Milunsky and Annas, 1980)。

6.23.3 わが国ではこの方面に関する研究はほとんどまったく行われていないのが現況で、
また法律家等の関心も極めて薄い。今後の重要な課題である。

VII 遺伝相談の方法論

7.1 適正な遺伝相談を提供するために、各国においてさまざまな試みや研究が行われてきた。これを大きく分けると、提供するための組織に関するものと、個々の相談を適正、かつ効率よく行う方法に関するものになる。

7.2 大倉 (1978, 1979 a, b, 1980 c) は、わが国の国民性および遺伝に対する国民感情を考慮し、終始一貫した遺伝相談として、1) 地域社会の中における窓口、2) 遺伝相談クリニック、および3) アフター・ケアの組織、が一連の、そして一体のものとして組織化されてゆく必要性のあることを述べた。

7.3 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、大部分の者は非常に不安にかられ、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。これを繰り返したすえ、遺伝相談を受けようということになる (Fletcher, 1973)。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け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ような場合がある。

7.4 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 (吉村ら, 1981)。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、あゆ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。

7.5 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 (荒島ら, 1978; 山形, 1978) 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 (木寺, 1978)。

7.6 保健所において保健所職員である医師が遺伝相談を行うことには、一般的にいえば後述の理由で無理であり (9.17.9.1, 9.17.9.2)、また、保健所が行政機関であることから、行政機関が医療行為に関与しないと同様に、行政官が遺伝相談にも関与しないほうが望ましいという考え方がある (小林, 1978)

7.7.1 しかし、保健所が公衆衛生、予防医学のそして今日では保健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、この機構と機能を遺伝相談に利用することは大きな利益であると考えられる。

7.7.2 上述の理由で、すべての保健所が遺伝相談を直接実施する場でないにしても、保健

婦の日常業務のいくつかを考えると、例えば乳児検診、家庭訪問、経過観察クリニックなどで、あるいは母子健康手帳交付の際に、訓練された保健婦が、妊婦や若い母親に上手な問診を行うことによって、潜在化している遺伝相談をクライアントのものとして自覚せしめることは不可能でないし、その潜在的需要は十分に大きいのである(4.8,4.9)

このような潜在的需要に対する地域社会における窓口としての保健所の役割ははかり知れぬものがあると考えられる。しかし、これには保健婦の十分な訓練と、保健所医師の指導協力、さらに事務職等の理解と協力なしには行けない。

7.8 窓口として要求にこたえ、クライアントを適切な遺伝相談施設に紹介を行うのであるが、遺伝的な問題として訴えられれば直ちに紹介することには問題があり、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ろう。

7.9 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のみ進められるべきだという考え方もあるが、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ろう。

7.10.1 遺伝相談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の対応を行うことのできる場合もあつたが、保健婦、助産婦などパラメディカル・スタッフによって、7.8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(Riccardi, 1975, 1976; Riccardi and Robinson, 1974, 1975)。わが国では愛媛県や山梨県のようにセンター・サテライト方式を採用しているところなどでは、保健所の保健婦が概略の家族歴、家系図をあらかじめ作成し、カウンセリング前にカウンセラーに送付する方法がとられている。これは、その場で直ちに文献検索の行えないような条件下では不可欠なものとなる(山形, 1978)。

7.10.2 ある施設ではプライバシーの尊重を第一義とし、電話での申し込みの時点からカウンセラー以外は関与しないという方法をとっているが、これでは十分な数の相談への対応は不可能だし、カウンセラーの負担が過大になりすぎるであろう。

7.11.1 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こともある。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。

7.11.2 アメリカでは数年前からいくつかの大学、例えばカルフォルニア大学、サラ・ローレンス大学その他で genetic associate を修士コースで養成を行っている。入学者は必ずしも理科学系大学出身者とは限らず、文学、経済など雑多であり、目的は言葉の示すとおり、人類(臨床)遺伝学分野におけるさまざまな面での補助業務、例えば染色体検査、代謝異常検索、文献検索であり、遺伝相談での予備面接などである(Nitowsky, 1977)。マン・パワーの不足から生まれた新しい分野であるが、場合によっては問題もあり、かなり批判的にその効果を指摘するものもある。わが国でも、保健あるいは福祉関係の学科出身者の職場として遺伝相談部門への進出を望む声があるが資格および基礎訓練の問題から十分な検討を必要とする。

7.12 遺伝相談の面接は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、予備の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る。条件によっては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。

7.13 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やソーシャル・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(章 X)。

7.14 しかし、いずれにせよ遺伝相談において主たる面接者はカウンセラーであって、これ以外はカウンセラーの指揮下にあつて行動するのが原則である。

7.15 遺伝相談における問題の中心に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、親子鑑別、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あるいは放射線照射など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。

7.16 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

るのだなど、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。

7.17 円滑に、かつ効果的に遺伝相談を進めるには、カウンセラーはクライアントの話を聞きながら、真の問題点の把握、クライアントの心理状態、さらにその理解能力などを考慮して遺伝相談をどのように進めるかというデザインを考え、また、それを適宜修正してゆくことが大切である。それにはやはり相談に習熟することが必要である。

7.18 遺伝という問題はクライアントに常に心理的な不安、抑圧をもたらすものである。さらに7.16のように原因を他に求め、回避しようという複雑な心理的側面を考えると、遺伝カウンセラーは当然のことながら心理療法医 *psychotherapist* としての知識および技術をも持つことが要求されてくる (Kessler, 1979)。

7.19 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、ふつうは当時者から得られる。しかし、当時者がなんの用意もなく来訪した場合に、四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、当時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、年齢、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。しかし、なかなか行いがたい。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。

7.20 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ろう。室外の廊下に出して待たせるといのは決して望ましい姿ではないし、その間に不安や疑心を助長するおそれも否定できない。

7.21 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ろう。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。

7.22 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、いやしくもプライバシーの侵害を疑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。

7.23 本来この種の相談におけるカウンセラーとして、最も適したのは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、遺伝相談に関する知識も訓練もないのが一般であり、また面接に費される時間がなくてであろう。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、あるいは共に相談を行うことは相談を円滑にすすめるのに役立つものである。

7.24 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いる。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だすためには、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。

7.25 最も重要なのは、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により、関係者が事態を適確に把握することができ、相談を効果的にすすめることができる。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、専門用語や説明の意味をクライアントが理解しているかを確かめ、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うるものである。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望まれる。

7.26 このうち、心理学者あるいは精神科医の参加には、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は行われず、十分な経験、分析がないので、今後の大きな問題である。

7.27.1 診断の確定。特に遺伝学的に意味のある診断を確定することは遺伝相談の始まりであることは既に述べた(6.11, 6.12)。しかし、現実に遺伝カウンセラーが直接診断しうる機会は極めて低く(6.12.2)、さまざまな情報から他の医師による診断、あるいはクライアントが診断されたとする病名、あるいは伝聞証拠から診断を同定するケースが多いのである。

7.27.2 いかにも真実に近い診断を同定し、あるいは遺伝的意味を導き出しうるかは遺伝カウンセラーの技術であり、知識であり、課せられた責務ということになる。

7.28 診断の確定は遺伝相談の始まりであるが、そのことを可能にするシステムについては章9に述べる。その基本は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ことである。

7.29 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、危険率を考え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、現在のおが国では、特にまだこれから結婚しようという者では、対等の関係で問題を話し合うという状況ではなく、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。

7.30 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、いわゆる予後や治療法などについても情報を集めておく必要がある。

7.31.1 遺伝相談での文献検索の第1歩は、ほとんどの場合にMcKusick(1978)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(Bergsma, 1979; Smith, 1976; Gellis and Feingold, 1968; Gorlin and Pindborg, 1971; Holmes *et al.*, 1971; Salmon and Lindenbaum; 1978, Temtamy and McKusich, 1978; Konigsmark and gorlim, 1976; 臨床遺伝学叢書, 1977-, その他)。

7.31.2 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

前のものと替えられなければならない。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(半田, 1978, 1979, 1980; 大倉, 1978, 1979 a, 1980 c)。

7.31.3 この目的のために、いくつかの速報紙や抄録雑誌が利用される、大倉は1979年以後遺伝相談法にかかわる論文のリストを継続して刊行している(大倉, 1979 c, 1980 c, d, e)。

7.32 問題の疾患がメンテ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、いわば算数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。しかし、より合理的な推定を行うには臨床遺伝学的な諸条件等を考慮し、Bayesian algebra を用いて推定する必要がある(6.14.2)。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(6.14.2)、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。

7.33 多因子性遺伝形質と呼ばれる異常や疾患、異質性(表現型模写も含む)のある場合、あるいは染色体異常などの場合には、経験的危険率を適用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援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。これまで日本人についてえられた結果は、白人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。

7.34 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6.17および6.18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%ないし5%あるということを十分に意識していなければならない(3.1~3.6.1, 4.5, 4.7)。

7.35 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。その幅の一端にあるのは、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

ているような場合で、しかも確率的、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。

7.36 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にはなお不安が残って、長い時間話さなければならぬことがある。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。

7.37.1 遺伝相談では遺伝的危険率を正しく理解させることが目的の一つであるが、そのためには、いつでもというわけではないにしても、問題の疾患そのものについて説明し、遺伝の基礎を説明し、社会的な条件を説明するなどかわりのある条件、問題をクライアントが理解し、なっとくのゆくまで説明しなければならない。その意味では Hsia (1979) のいうように、カウンセラーは情報提供者 information giver なのである。その故にその存在の価値が評価されることになる。

また、遺伝的問題をもつクライアントに対し、遺伝学的事実とそれへの対応についての情報を与えることは遺伝相談の本質なのである。

7.37.2 さらに、それは教育的過程でもある (Fraser, 1974)。

7.38.1 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が大部分である。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

つあることは重大な問題である。

7.38.2 また、一部ではあるが医師ですら、胎児診断でかなり多くの異常や疾患、時にあらゆるものが発見しうるかの如き誤解をしている場合がある。これらの医師からの検査の依頼や紹介も少なくはないのである。

7.38.3 さらに、同様の誤解の中に、結婚前などの保因者診断の希望者も次第に増えはじめており、特定の疾患が家族になくとも、事前にスクリーニングとして行なえると考え、これを求めるクライアントが増えている。これらについての情報を、国民一般はもとより、医師などに対しても正しく伝える方法が講ぜられなければならない。

7.39.1 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主治医などから遺伝問題を伝えられた時である。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いれる余裕はない。一方、遺伝相談の必要性を伝えずにおけば、改めて遺伝相談の機会をもったとしても、その時は遅すぎるということになる。このような場合、6か月未満では早すぎ、おそらく1年から1年半以内に、おそくも2年以内には遺伝相談が受けられるようにすることが望ましいと思われる（大倉、1981）。このために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ることができるような体制が、家族計画、予防医学という立場からも必要になる。

7.39.2 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て決意した時に、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。

7.40 遺伝相談の問題だけではないが、近年アメリカでは、子供の異常や疾患の原因が遺伝性であることや、その再発危険率を親に伝えなかった場合に、次子に同じ異常が現われた時に、医師にその責任を負わせるという判例もあるので、今後医師は十分にこのことを知り、遺伝相談を利用するようにすべきであろう。

7.41.1 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 (1955) は、遺伝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豊富なカウンセラーに多いのであるが、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者もある。ある調査では7%のカウンセラーが指示的な指導をしていると報告している

(Sorensen, 1973)。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いと指示的 directive に告げることは避け、いわゆる非指示的 non-directive 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 Yee か No の答を求めている、それがえられないと失望する。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に理解し、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カウンセリングの基本的技術を十分に習得する必要がある。

7.41.2 近年遺伝相談におけるクライアントの意志決定に関し、その心理的プロセスを分析し、それへのカウンセラーの対応のあり方がさかんに研究されるようになった (Kessler (ed), 1979; Hsia et al. (eds), 1979) しかし、まだ多くの検討が必要であり、特に日本人についての研究が必要である。

7.42 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がないわけではない。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。

7.43 危険率について十分な説明をカウンセラーは必ず行うが、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、患児の精神的および肉体的な苦痛、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。このために療育相談あるいは医療相談の専門家の関与も望ましい。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・スタッフやソーシャル・ワーカーなどによって行われても効果がある。

7.44 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すものとされている。

7.45 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取
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
関係の維持は必要である。また、クライアントの身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、あるいは長期的な継続的ないし追跡の面接の機会を残すよう指導
することは必要であろう。

7.46.1 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、長い時間が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。

7.46.2 クライアントについての調査ではないが、医師、医学部学生、保健婦、保健婦およ
び助産婦学校の学生などに6時間ないし80時間の人類遺伝学あるいは遺伝相談に関する講義
を行い、その前後での遺伝的危険率に対する評価の変化を試みたところ、短時間では変化な
く、長時間の講義あるいはかなりの日数を経てから変化することが明らかにされた(大倉・跡
見, 1980; 矢橋・島, 1980)。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と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、相談の経過中ではもとより、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。また経過を十分に追う必要
がある。

7.46.3 決意に時間がかかるということは、場合によれば繰返してカウンセリングが行わ
れることになるが、ここで問題の起こることがある。すなわち、この場合とは限らないが、ク
ライアントがカウンセラーを変えるということである。カウンセラーを信用しきれないとか、望
ましい答がえられなかったとかさまざまな理由である。このような場合に、遺伝相談の基本に
関して、個々のカウンセラーがそれぞれ異なる意見を持ち、クライアントに対応することは、ク
ライアントに大きな心理的動揺を与え、不安を拡大することになる。すべてのカウンセラーが
まったく同じ考えであることはありえないが、やはり最低の共通の基盤というものが存在して
いることはクライアントにとって望ましいであろう。このことはカウンセラーの養成をはかる
基本として考えておかななくてはならないと考えられる。

7.47 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、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
られるまで複数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しぬ例も少なくない。

7.48 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。したがって、面接や手紙あるいは訪問によってアフター・ケアを継続して、十分な理解をさせる努力が必要である。

7.49 同時に、いくつかの方法で相談の効果を判定し、相談の内容そのものとカウンセラーの質の向上のための追跡調査は絶対に必要なものと考えられる。

7.50.1 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慣れ過ぎており、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。

7.50.2 しかし、近年は産婦人科医の一部には、遺伝的危険率とは無関係に、遺伝ということのみから人工妊娠中絶をすすめる傾向があることを認めざるをえない。異常児を出産した場合への対応の問題の大きさから、これを避けようとするのであろうが、いかなる場合にも絶対に異常をもつ子供を生むことはないと保証しうる妊娠はないのであるから、やはり適正な遺伝相談を受けさせ、現実を理解しなっとくして分娩の継続に関する意志の決定をさせるという方向が考えられるべきであろう。

7.51.1 近年胎児診断、羊水診断、出生前診断という言葉が一般社会に急速に知られるようになった。遺伝相談での確率としての危険率より、胎児に異常が有るか無いかを直接的に知るということは誰しもの望みであろう。

7.51.2 遺伝相談である危険率が推定されても、胎児診断が可能であれば、それによって患児の出生を避けることが可能である。

7.51.3 胎児診断についてまず次のことを正しく理解しておく必要がある。1) 胎児診断の可能な異常や疾患は、染色体異常と一部の先天代謝異常と、ごく僅かのこれ以外の先天異常に過ぎないのである。2) 異常の発見率は、染色体異常で約3%、先天代謝異常で23%程度である。3) これらの検査は高度の技術を必要とし、わが国でも極く限られた研究者でしか正確な診断がなしえず、一般の臨床検査のように行えないこと、4) 母体あるいは胎児に対し、穿刺という外科的操作によるなんらかの副作用は1ないし2%に起こりうること、5) 1回の穿刺で必ず成功するとは限らないこと、などである。

7.51.4 すなわち、かなり限定された条件でのみ可能なのであるが、これを実際に行うのは、異常が発見されればこれを排除するということが目的である。このことに対する倫理的、道徳的な検討が十分に行われたとは思われないし、またいかなる異常が排除されるべきかとい

った規準も、了解も基本的には存在していないことは事実である。

7.51.5 特に胎児診断の応用の際に大きな問題となるのは伴性劣性遺伝性疾患の場合である。場合によれば正常胎児をも50%の確率で排除する危険をもちながら、一方の性を選択的に排除することになるのである。

7.51.6 既に技術が開発され、一般化されようとしているし、場合によっては有用な方法ではあるが、十分な配慮なしにこの方法の応用が拡大解釈され、不用意に用いられることに対しては十分に慎重であらねばならない。

7.51.7 もちろんこの方法の利用に当っては、当事者および関係者の十分ななっとく、理解が事前にあつて、必要とされる場合にのみ行なわれるべきものであろう。

7.52.1 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。例えば色覚異常でも同じである。

7.52.2 また、同胞その他の血族に保因者の存在が予期できる場合に、積極的に保因者検索を行い、保因者の発見につとめ、これを教えるべきだという意見と、このことに上記の理由からかなり消極的な意見とがある。いずれにせよ、医師はジレンマに陥るわけであるが、検索の拡大をはかる前に、クライアントに事実を正確に伝えることは最低の義務であることは事実であろう。血族を広く検索するか否かはクライアントとその血族の決断にまつのが妥当ではなからうか。

7.52.3 保因者診断は、患児の確定診断の目的や、疾患の同定のために行う必要がある場合がある。これも関係者の十分な了解のもとに行われるべきであろう。

7.53 近年増加してきた問題として、いわゆる障害者の結婚の問題がある。この場合に、遺伝的危険率が高い場合には、それなりのカウンセリングが行われるが、危険率が低い場合、特に極めて低い場合に見逃されることがある。さらに女性が障害をもつ場合に、その女性が妊娠に耐えうるか、哺育が可能かといった問題である。男性に障害のある場合には、その配偶者が夫の介助と育児を同時に行うか、経済的基盤はどうかといった問題がある。これらに関しては、遺伝カウンセラーだけでは十分な対応は不可能で、それぞれ関係の専門家の援助、協力を求めることが望ましい。そして総合的な判断による指導を行うべきであろう。

7.54 正確な診断が行われ、あるいは同定が行われ、正確な家系資料(家系図)が収集され、遺伝的危険率が推定されたとしても(6.11)、直ちにその危険率にもとづいたアドヴァイスを行うわけにはゆかない。なんとならば、同じ疾患、同じ危険率でも、それぞれの家族のおか

れた社会的条件は同じではないからである。それらの条件に従って、危険率を評価しなければならない。一般に社会的条件は無視されがちであるが、カウンセラーとクライアントは十分にこの条件について話し合うことが必要である。

7.55 カウンセラーとクライアントの間で十分な対話が行われ、カウンセリングが一応終わった場合に、それでカウンセリングを終わったとしてよいのか、さらに次のようなことを行うべきなのか、結論はないが、今後わが国で考慮すべき点がある。

7.55.1 もし、最初に接触をもった看護職などが、カウンセリングに同席した場合には、カウンセラーによるカウンセリングの復習を行う。

7.55.2 カウンセリングの要点を文書に作成してクライアントに渡す。

7.55.3 クライアントが認めれば、全経過を録音し、このコピーをクライアントに渡す。しかし、この場合は録音されているという意識があるために、真実を語らないという問題は避けられない。

7.56.1 カウンセリングの内容を1回のカウンセリングで的確に理解し、自分のものとして利用しうるクライアントは必ずしも多くないであろう。前述の如く、2～4週後に再カウンセリングを行うなどの方法も考慮しなければならない。いわゆるアフター・ケアが必要である(7.2)。

7.56.2 しかし、保健所等を通じて紹介されたクライアントについては、適当な時期に家庭訪問を行うとか、保健所への来訪を求めて理解の程度を確認し、追加的カウンセリングを行うことは不当ではあるまい。

7.56.3 あるいは、適当なアンケート用紙を送るか、カウンセリング後に渡し、数週間後に決定した意志などについて報告を求め、必要に応じて再カウンセリングを行うなど、確実に事実を認識できるような方法を準備しておくことが望ましい。

7.56.4 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。日本人についてもわずかな調査しかない(大倉・竺原, 1979)。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。

7.56.5 カウンセリング後におけるクライアントに与えられた知識や情報がいかに正しく記憶され、理解され、利用されたかをカウンセラーが知ることは、カウンセリングの効果判定のみならずカウンセラーの技術の向上のためにも必要な情報である。

VIII 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るのみ可能になるという点で、まったくこれまでと異なる思想、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と、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や看護婦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、医師など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さ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性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、危険率が高いために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、これが直ちに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1/3~1/2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を極めて低く、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、全体としてサービスが行われるような気運が盛り上げる必要がある。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する問題の処理などはほとんど配慮されていない。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らせぬような対策が必要であろう。

8.10.1 遺伝相談施設から遠隔の地に住む人びとに対するサービスとして、アメリカではいわゆる Center-Satellite system、あるいは巡回相談システムが行われている (Riccardi, 1975; Riccardi and Robinson, 1974; Riccardi, 1976; Epstein, Erichson, Hall and Golbus, 1975; Lewandowshi, Kukulich and Sears, 1978; Jackson and Barr, 1977; Jackson *et al.*, 1974)。

わが国においても一部において行われているし（愛媛県、兵庫県、山梨県）、現在の医療施設の配備状況から考えればさらにこのような方法によるサービスがさかんになると考えられる。

8. 10. 2 これを可能にするには国立、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、これは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、おそらく各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ない。

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ついての行政的配慮すら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しえない。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、自制が要求される場所である。

8. 14 遺伝相談の組織化などに関する否定的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(大倉, 1974 b)。

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(大倉・竺原, 1979)。これは別問題としても、適切な時期に関してはほとんど決定的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(7. 39. 1 b)。

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。行動制禦 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、それが満たされると不満であり、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ち入って話をすすめるという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 遺伝相談のクライアント、あるいはその家族などに及ぼす心理作用について、近年アメリカではかなりの研究が行われ、多くの報告があるが、わが国においてはほとんど明らかにされていない。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研究されていないのが現状である。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研究される必要があり、心理学者などとの連携が必要である。

8.19 遺伝相談は誰のものかという基本的な問題に関しては、しばしばクライアントもカウンセラーも明確にしえぬ、すなわち矛盾を感じる。子供の健康を願えば、両親は子供をもちえぬ場合が生じ、子供をもつことを願えば、子供が健康でない場合のありうることを覚悟しなくてはならない。そこに強く望まれるのが広い視野からみたバランスということであらうが、現在は多くのカウンセラーは患者の出生に関して強い意識をもち、子供をもつことを制限された親たちへの配慮は十分とはいえないように思われる。このバランスをどのように整理し、理解し、なっとくのゆくものにしてゆくかは今後の新しい意味での家族計画の課題である。

8.20.1 集団遺伝学的のいうと、遺伝相談によって病的遺伝子を後世代において減少させる効果は優性遺伝を除けば決して大きなものではない。

8.20.2 逆に、近親婚を避けさせる方向で遺伝相談が行われると、明らかに後世代でのヘテロ接合体の頻度を高めることになる。

8.20.3 ここに個人としての問題、あるいは現世代の問題と、集団あるいは後世代との問題との間には明らかに矛盾が生じてくる。

8.21 この他、さまざまな問題で遺伝相談は多くの矛盾を含んでおり、Kelly (1977) が、いみじくもその著書の題名を“Dealing with Dilemma”としたことを、カウンセラーのみならず、クライアントも十分に認識することが大切なことである。

IX 遺伝相談サービスの組織化

9.1.1 遺伝相談施設の形態、配置、運営、特にその組織化に関しては、わが国ではあまり関心が持われてこなかったが、1972年に日本人類遺伝学会に遺伝相談ネットワーク委員会が設置され、1974年から厚生省心身障害研究の一部としてこれらの問題がかなり積極的に検討されるようになった(半田, 1978-1980, 大倉, 1978, 1979 a, 1980 c)。

9.1.2 アメリカで遺伝相談は既に40年の歴史をもち、また部分的ではあるにしても行政的なレベルの施策も15年以上の経験がある。個々の遺伝相談のすすめ方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ていることは既に述べたとおりである。将来多くの改良が行われるであろうことは想像にかたしない。

9.2 しかし、アメリカのいくつかの地域で行われている地域的に組織化された遺伝相談サービスの実態も、論文等で紹介された内容と実際の活動にはかなりの開きのあるものもあり、また、これらの多くは1人あるいは少数の熱心な研究者の創意と努力によるもので、必ずしも組織化され、地域社会でそれらしく受容されているとはいえないものもある。批判する者の中には、単なる個人プレーだと極言する者もいるのが現況である。

9.3 とはいいいながら、遺伝相談を医療の組織の中でどのように受け止めているかという点、アメリカやカナダでいう *medicinal service* や *surgical service* という言葉と同じように、*genetic service* という言葉がしばしば使われており、医療の中で、遺伝学の知識を包括的に利用したサービスの中の一部として認識されていると考えられる。このような認識に立てば、適切な、近代的な *medical service* や *surgical service* が個人ではなしえないように、*genetic service* も個人ではなしえなく、遺伝相談も同じである。すなわち、各関係分野の専門家の協力なしには行えない知識集約的な業務なのである。

9.4 遺伝相談を組織的に国民に提供するには、次の三つの相 *phase* を考える必要がある(7.2)(大倉, 1978, 1979 b)。

9.4.1 まず、遺伝相談を望み、必要とする人びとに対し、地域社会の中で、その窓口となる場所が必要である。なぜなら、わが国ではその需要の大きさ(4.3-4.9)にもかかわらず、それらは主として遺伝ということの故に潜在化しているし、遺伝相談施設および遺伝カウンセラーの絶対的不足のため、必要があってもその場所すら知りえぬ場合が少なくない。このためには、地域社会の中で、医療・保健関係が窓口となり、適正な遺伝相談が受けられるようにすることが必要である。

特に、保健所保健婦の日常業務を通じて、遺伝の問題にかかわりのある者の多数あることが知られている現在(4.8, 4.9)、地域住民と密接な接触を保ちうる保健所などが、組織的にこの窓口となることは望ましいことであろう。一般住民も遺伝の問題に遭遇したら誰に相談するかというアンケート調査に対して、20.6%が保健所と答えている(吉村ら、1981)。しかし、遺伝相談そのものを保健所が行うという意味ではない。

9.4.2 遺伝相談の地域的な窓口をこのように設定した場合、現状ではそれらに基礎的な情報ないし適切な、また必要とする指導、アドバイスを行いうる情報センターが不可欠であろう。たとえ保健婦をいかに訓練しようとも、この存在なしには窓口とはなりえないことは明らかである。また、医師などにしても適切な助言を必要とする場合も少なくない。

9.4.3 この情報センターは、地域遺伝相談の中核となる遺伝相談施設がこの役割を荷なうことが望ましい。

9.5 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。

9.6 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、整形外科、眼科、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

9.7 これらの臨床遺伝部門は、遺伝性疾患の診断に関して、一般に行われない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。

9.8 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450とも500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 (National Foundation, 1977)。

9.9.1 わが国で、当面の目標としてどの程度の遺伝相談施設を必要とするかということが問題である。潜在的な需要としては年間2万ないし3万件の相談が見積もられているし、また、現在組織的な活動が比較的良好に行われている地域での需要は毎年人口1万に対し、相談1例くらいであることから、一応の推定は可能であろう。

9.9.2 しかし、人口密度、生活圏の諸条件によって、特にその地域における医療機関の数、および配置ならびにその質によって、遺伝相談施設の配置の方法は著しく異ってくる。すなわち、地域遺伝相談の形態は地域によって同じではなく、また同じではありえない。

9.10.1 アメリカでもいろいろな形態があり、いろいろな試みがあるが、わが国で現在行われており、また必要とされる形態は以下のようなものであろう (大倉・半田, 1978)。

9.10.2 都市型といえる形態で、大都市はもとより、中小都市でも周辺の地区を含めたある大きさの生活圏の中に、その地域の医療および保健の中核となる1ヵ所または複数の総合病院に設置するものである。大規模な臨床遺伝学センターとしては人口200万に1ヵ所あればよいとされている (The Ontario council for Health, 1976)

9.10.3 センター・サテライト Center-satellite 型といえる形態で、1ヵ所または複数のセンターから、地域内の数ヵ所のサテライトに定期的にカウンセラーが赴き相談を行おうとするものである。この場合に不可欠な条件は、各サテライトにおいて相談を受け、日時の予約等を行うための看護職の存在である。これなしには成立しない。わが国では愛媛県などがこの方法を採用している (山形, 1978)。

9.10.4 巡回相談といえる形態である。医療に恵まれない地域に対し、巡回医療が行われているが、これと同行して専門の遺伝カウンセラーが対応しようとするものである。この場合も、地域の医療、保健関係者の協力なしには行えない。アメリカには試みとして巡回遺伝相

談があるが(8.10.1), わが国では兵庫県が一部の地域に対して実施している(玉木, 1978)。

9.11.1 これらの形態を考えた時に, 都市型を除くといくつかの問題が存在するのに気が付く。すなわち, 他の方法では必ずしも完全な遺伝相談を行えない可能性が含まれているということである。また, カウンセラーとの面接の前に予備面接ないし予備面接的行為がほとんど必ず行われるということである。

9.11.2 遺伝相談施設ならびにカウンセラーの絶対的不足は当分解決しないであろうが, 一方, 遺伝相談の需要は確実に増加してゆくであろう。

9.11.3 このようにしてみると, 一次医療, 二次医療, あるいは一次救急, 二次救急があるように, 遺伝相談においても一次相談, 二次相談という段階的な相談のステップも必要になってくると予想される。現実にはこのことは既に必要となっており, そのような要望も多数ではないが生じている。また, 大阪市での組織では一部にこのことが加味されている(木寺, 1978)。

9.11.4 一次相談と二次相談をどのように区別するかはかなり難しい問題が含まれると思われるが, 早急に解決されなければならない。これを患者のたらい廻しというものがあるが, それは誤りであろう。

9.12 最も望ましいのは, 地域の中核(基幹)総合病院に臨床遺伝学部門が設置され, その業務の一つとして遺伝相談が行われることであるが, 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。

9.13 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ヵ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。

9.14 遺伝相談を組織的に提供するには, いくつかの組織体系が必要になるであろう。大倉(1979a)は以下の三つの組織に分けることを提案している。

9.15.1 組織的に地域住民に遺伝相談を提供するには, まず, 都, 道, 府, 県, 政令指定都市, 政令市などの規模での, いわゆる地域遺伝相談の組織が必要である。

9.15.2 東北地方, 関東地方といったブロックに分け, 診断や検査, 情報交換などの協力体制をもうけることは, 適正な遺伝相談を効果的に進めるための中域遺伝相談システムといった

組織として必要である。

9.15.3 さらに、珍しい異常や診疾患の診断や特殊な検査を行うために、また集中的に臨床遺伝学、ことに遺伝相談に必要とする資料や情報を収集し、あるいはこれを提供するために、全国的、あるいはまた国際的な組織を必要とし、これは広域遺伝相談システムということができよう。

9.16 いわゆる地域遺伝相談を円滑にかつ適正に進めてゆくためには多くの条件が検討されなければならない。まず遺伝相談施設にかかわる諸条件が検討される必要があり、カウンセラーに関する条件、科学的条件、クライアント側に存在する条件、社会的条件、そして行政における条件が検討されなければならない(大倉, 1980 b)。

9.17 地域遺伝相談を可能にし、遺伝相談を効果的にするには、結論的には医療および保健関係者全員の協力ということになるのであるが、このうち、まず医療および保健等にかかわる専門機関の役割を考えてみる必要がある。このことについては大倉(1980 b)が詳細に分析している。遺伝相談にかかわりのある機関として次のようなものがあげられる。

医学部、医科大学

歯学部、歯科大学

他の大学および研究機関

一般総合病院

一般医・医院(開業医)

専門・特殊病院(小児病院等)

各種保健・衛生センター(小児, 母子, 精神など)

保健所

障害者福祉センター

各種相談所

特殊学校(聴覚, 視力障害等)および施設

その他

医師会, 患者団体など

行政機関(地方自治体)

9.17.1 既に述べたように、大学病院において遺伝相談の行われることは将来は当然であろうが、それは別として、本来は高次の診断能力を有するか、潜在的に有する機関である。珍しい疾患の診断に関して、基礎医学部門や他の研究機関と協同して、正確な診断を行うという点で重要な役割を荷っている。

9.17.2 一般総合病院のすべてに必要ななくとも、人口密度、生活圏の情況、立地条件を選び、地域毎に適当な数の病院に遺伝相談部門を設置される必要がある。遺伝相談部門を持たない病院は、これを持つ病院と十分な関係を保ち、クライアントに不利を与えない配慮が必要である。

9.17.3 一般の医・病院（開業医）の場合であるが、本来ならその家庭の事情やクライアントの心理的状态、理解度などを熟知している家庭医、主治医が遺伝相談を行うことが望ましく、効果的であると考えられる。しかし、現在これを行うには多くの限界、制約もあって、実際には行うことは極めて困難である。ほとんど不可能といえる。要に応じて遺伝相談の必要性、重要性を教え、その機関を紹介するのが基本的姿勢ということになる。

9.17.4 上述のように直接遺伝相談に携らない医師といえども、日常意識するとせざるにかかわらず、遺伝の問題に触れる機会は決して少なくないはずである。極端にいえば、遺伝の問題を尋ねられた時から遺伝相談は開始したともいえる。クライアントを専門の遺伝相談施設に送る場合にも、誤った情報をクライアントに与えることは論外として、予見的な情報を与えることもつしまなければならぬ。なぜなら、その結果に違いがあれば、困惑し、混乱するのはクライアントである。

9.17.5 相談を受けた時から、可能ならば専門カウンセラーと連絡し、遺伝相談の全過程に関し一貫した方針を立て、すなわち、遺伝相談へのアプローチのプログラムを作り、関係者が事前に協議し、統一した考え方で対応するよう計画することが望ましい。

9.17.6 専門カウンセラーによる相談の後に、クライアントは主治医や家庭医にその結果の再確認を求めたり、場合によっては追加のカウンセリングを求める場合がある。このためにも前項（9.17.5）のような一貫したプログラムが必要になり、このような関係はすなわち遺伝相談の基本的な組織化といえるのである。

9.17.7 専門・特殊病院は、近年医療の専門化、細分化により次第に増加しつつある。これらがすべての地域に存在するわけではないが、これらはその保有する専門的診断機能や治療その他を通じ、遺伝相談と密接な関係を保持することが望まれる。また、一部では遺伝相談を組織的に行い、あるいは行おうとしている。

9.17.8 ただ、これらの病院は、例えば小児病院は小児しか対象にしないとか、ある範囲の疾患しか対象にしないという制約があり、一般化された遺伝相談施設とはなりえないうらみがある。

9.17.9.1 遺伝相談が予防医学の一翼を荷い、予防医学としての重要な役割を果たすためには、これにかかわる機関の協力が必要であり、直ちに保健所が思い浮べられる。既に述べたように、保健所が遺伝相談の地域社会における窓口として重要な位置にあるといえるが、(9.4.1, 9.4.2) 遺伝相談を行うことはどうであろうか。これに対してはいろいろな考え方がある。一般的にいて、1) 保健所において、保健所医師が遺伝相談を行うのには否定的であり、2) 大学等からカウンセラーを招いて行うことは一部において行われているが、保健所のもつ診断機能などからみれば、必ずしも完全を期しがなく、一次相談的なものとして許容されると考えられる。3) あるいは、センター・サテライト方式の場合に、サテライトとして機能することが可能である。

9.17.9.2 保健所において、保健所医師が直接遺伝相談を行うことの否定される理由として

a. 保健所は本質的には行政機関である。したがって、医師对患者の関係で行われ医療に行政が介入しないと同様に、カウンセラー対クライアントの関係で行われる遺伝相談にたとえ医師であっても行政の立場にある者が関与することはなじまないと考えられる。

b. 現在保健所に設置されている優生保護法による優生保護相談所の行う事業と、遺伝相談の関係が明確にされていない。

c. 大部分の保健所の医師には、遺伝相談を可能にするだけの臨床医学的ならびに臨床遺伝学的な知識は十分でなく、また遺伝相談に関する訓練はまったく行なわれていない。などがあげられる。

9.18 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、あるいはある意味での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には多くの問題があるが、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。

9.19.1 各種の保健・衛生センターが設立されており、そのほとんどすべてにおいて、保健・衛生にかかわる指導一相談が当然の業務として、あるいはかなり大きな位置づけのもとに行われている。したがって、遺伝相談もその業務の一つとして今後組み込まれてしかるべきであろう。

9.19.2 しかし、ここでも遺伝相談としての基本的な問題が存在する。すなわち、十分な診断機能をもちうるかという点と、臨床各科の専門医をその陣容に加えるかという点である。一般的にいえばこれはおそらく非常に困難なことであろう。

これらの機関はどちらかといえば医療より予防、保健の色彩が濃く、総合的な保健指導やカウンセリングを業務とするならば、また、これらの設立の趣旨や本来の使命などからみて、地域の各種医療機関ならびに保健機関等との連携のもとに、遺伝相談部門の設置されることは否定されるべきではないと考えられる。

9.19.3 しかしながら、精神衛生センターの場合には、運用を誤ると大きな誤解を招くことが予期される。すなわち精神衛生法、優生保護法のもとに運用されている部分と、現在行なわれている遺伝相談の基本的な考え方の違いから生じることの予期される問題である。これまで詳細な検討は行われたことがないが、問題点を十分に整理し、誤解を招き、あるいは将来の発展がはばまれぬよう留意すべきである。

9.20 この他は、遺伝相談にかかわりをもつ多くの施設、機関があるが、例えば、視力および聴力の障害者に対する教育施設では、しばしば遺伝の問題が生じている。これまで、かなり適当に処理されてきたことは否定できない。今後は窓口として適正な相談が行えるような手配

をするという方向での努力を期待したい。さもないと、とりかえしのつかぬ不幸を与えることになりかねない。

9.21 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ごとではない。面としてのひろがり施設相互の連携、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。

9.22.1 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。これを解決してゆくには、

9.22.2 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。

9.22.3 差しあたって養成を必要とするカウンセラーの数は、おそらく最低300名であろう。しかし、現在、専門職として位置づけられないことがないため、遺伝相談に割りうる時間を考えれば、おそらく、この2倍の要員は当面確保する必要がある。

9.22.4 カウンセラーの養成は、本来9.22.2に述べたような姿で行われるべきであるが、それが不可能な現在は適当な施設、機関によって、確立されたカリキュラムに従って、一定期間の研修訓練を行う以外に方法はない。現在は厚生省の家族計画特別相談事業として日本家族計画協会遺伝相談センターによる研修が行われている。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だけでなく、必要にして十分な資金的背景が樹立される必要がある。

9.22.5 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。

9.22.6 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、遺伝相談料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。このことは心理的効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、国家的負担を考慮するのは当然であろう。

9.23 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。

9.24 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(9.4.1)。

9.25 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ろう。

9.26 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。

9.27 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. No. 416 (1969), No. 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 (Emery *et al.*, 1974), 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、国民感情などを考え、特に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。

9.28 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 Québec 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 (Laberge, 1976)。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2.11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、母子センターが設立され母子健康管理システムの中で、遺伝相談システムが計画、実施されている。これに関与する機関は、保健所、市民病院、母子センター、小児保健センター、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。

9.29 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、各地の資料を収集、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などを含めてさまざまな援助をするような、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背景をもちうる特殊財団として設置される必要がある。

しかし、近年遺伝相談に関するセンター設置をいうものがあるが、上述のような意味で、これだけでは意味をなさず無用のものといえる。あくまでも、臨床遺伝学全般にわたる総合的な研究ならびにサービスを目的とした機関であることが重要である。

9.30.1 遺伝相談がたとえ万全の準備のもとに、またカウンセラーによって適正に行われたとしても、真の目的に到達するにはまだ条件がある。すなわち、組織的なアフター・ケアである。

9.30.2 カウンセラーによって十分な相談が行われたとしても、クライアントがその場で直ちにすべてを理解し、かつ、意志を決定することはほとんどの場合に不可能といってもよいであろうし、それが当然である。これに対し、ある程度の時間をかけ、最終的にクライアントおよび家族が意志を決定してゆくのに、カウンセラー側はなんらかの行動を示すことが必要であり、いわゆる補助的カウンセリングなどを通して、短期、中期、長期にわたる援助の手を差しのべるべきと考えられる。

9.30.3 また、仮りに生殖にかかわる行動の制限を決定した場合には、場合によってはかなり長い年月にわたっての精神的な援助も欠くわけにはゆくまい。一般に考えている遺伝相談としてではなく、すなわち、カウンセラーとクライアントの対活過程としての遺伝相談という認識だけでなく、一連の過程を地域社会における窓口から考えてゆくと、遺伝相談を効果あら

しめるには、長い経過のアフター・ケアによって、遺伝相談は完結するといつてもよい。

9.31.1 カウンセラーによる相談の終わったあと、直ちに行われるアフター・ケアがある。これは、保健所で窓口となって取扱った保健婦などが、相談の場に同席し、カウンセラーによる相談の復習をし、場合によって追加的カウンセリングを行うことである。もう一度易しい言葉、緊張を解いた状況で話しを反復することは理解を深め、意志の決定を容易にするに益するであろう。

9.31.2 最初に家庭医や主治医に相談をもちかけたような場合には、カウンセラーにいわれた話の確認を求める場合も少なくない。

9.31.3 これらの場合に、かかわる医師や看護職は、既に行われた遺伝相談と、異なる事実の認識、異なる思想、意志にもとづく意見を述べることは、クライアントの不安を助長し、不信感を抱かせるだけである。このためにも、カウンセラーから相談の内容を聞き、統一した見解のもとに指導してゆくことが大切である。医師として、研究者としての意見の相違は、専門職の間で十分な検討されることは不可欠であるが、これをクライアントの前で露呈することは、決して client oriented の相談とはなるまい。

9.31.4 この意味から、前述のように、遺伝相談はその希望の生じた時から、全体的なプランというか相談のデザインを行い、過程のプログラムを組み、関係者はこれに従って相談を進めてゆくという組織性が必要である。

9.32 中期的、長期的なクライアントとの関係の維持、接触の方法については、現在ほとんど何も知られていないが、個人的経験からいえば、10年、15年後の再カウンセリングの要望も極く少ないとはいえ、皆無ではない。これらへの対応のために、相談内容をいかに記録し、あるいはいかなる内容までを記録するか、記録の保存方法、カウンセラーが異なる場合の記録の閲覧の方法など、今後の研究課題となる。

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。日本人類遺伝学会遺伝相談ネットワーク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、現実に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、6.2.1-6.2.5, 6.10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, 1973)。また、アメリカ人類遺伝学会遺伝相談委員会 (Fraser, 1974) 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、多数の総合病院には臨床遺伝学、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) 適当と認められ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、一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、修練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。

10.7.1 現在日本家族計画協会遺伝相談センターで行っている遺伝相談(医師)カウンセラー研修会では9日間にわたり、基礎人類遺伝学から始めて、遺伝相談の実際にもわたる内容の研修を行っている。研修内容は日本人類遺伝学会遺伝相談ネットワーク委員会が研究的に研修を

開始して以来、毎年少しずつ改良を加えて実施しているものである。

10.7.2 その目的は二つある。もちろん、この程度の研修で十分な養成が行えるはずもないことは明らかである。しかし、まったく無統一であり、なんらの基本的訓練のないものによって行われるよりは、最低とはいえ、技術的にある水準以上のカウンセラーを養成し、これによって遺伝相談を行うことがより望ましいということである。

10.7.3 もう一つは、技術の水準を維持する以外に、遺伝相談は技術であると同時に、本質的には思想であり、哲学である。したがって、遺伝相談をめぐるさまざまな思想的、倫理的、哲学的問題に関し、これを統一する必要はないが、広い範囲で共通の知識をもつ必要が要求されると考えられたからである。

10.7.4 また、目的外の目的として、一連の研修を行うことによって、専門領域を異にし、所属機関を異にする受講者の横の連絡を密にし、連帯感を深め、ある意味でのネットワークを作りだそうとするものである。

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うることは明らかである。ことに、遺伝相談の最低の水準を維持するに必要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300ないし500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どいとか、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と考える。

10.10.1 アメリカで一部の人は、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年以上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。

10.10.2 医師がカウンセラーの必要資格であるが、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。

10.10.3 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ることの経済的効率において問題がないとはいいいがたい。理想的な姿としては医師をとるべきであろうが、医師以外のカウンタ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の遺伝相談システムの検討がなされてよいであろう。

10.11 遺伝カウンセラーに資格を与える場合の条件をそろそろ考慮しておいてよいであろう。一般には、医学の知識があり、多少の遺伝学的知識があれば、また、遺伝学の知識があり、かつ多少の医学的知識があれば遺伝相談を行いうるという誤った認識がある。しかし、これまで述べたように、その内容は専門的知識を必要として、その実際には十分な訓練を必要とするものであることは明らかである。

10.12 大倉(1977)は資格認定に関し、以下の問題点と条件を提案している。

10.12.1 まず、資格の内容であるが、a)業務の独占をするものと、b)業務の独占を意味しないもの、とに分け、現在の諸条件を考え、また、本来遺伝相談が主治医や家庭医によって行われることが円滑に進む基本であるとして、後者であるべきとしている。

10.12.2 資格を認定する機関として、a)国家的、b)学会(既存)、c)新しい機関ないし組織、とがあるとし、現況ではb)またはc)が適切であろうとしている。

10.12.3 資格の条件としては

1. 医師資格をもつか、
2. 卒後研修2年修了者〔臨床経験2年以上(総合病院で)〕または臨床遺伝学にかかわる経験を2年以上有するもので、
3. 遺伝相談研修を修了するか、
4. 指定する機関または遺伝カウンセラーのもとで2年以上の経験したものをあげ、基本的には医師であること条件とするが、カウンセラーとしての訓練を、3,4のどれに求めるかを定める必要を示唆した。しかし、このうち卒業研修2年は医師資格と同様に最低の要件とし、これに加えるに他の条件のどれかを加えるのが妥当であろうと考えられる。

10.12.4 最後に、これらの必要条件を満した者に対して、筆記および口頭による試験を行い、資格の認定をするのが望ましい。

10.13 資格の条件として、臨床遺伝学にかかわる訓練や遺伝相談にかかわる訓練が要求されるが(10.12.3)、これを行う施設や機関、あるいは個人の認定も必要になってくる。これを行うための適切な機関ないし委員会の設置が必要になる。この際、医学の広い領域から意見を求め、偏ることなく適正な選択のなされることが強く要望される。

10.14.1 カナダでは The Canadian College of Medical Geneticists が1975年10月に設立

され、その活動の一つとして、Ph. D. あるいは M.D. あるいは D.D.S. をもつ個人に臨床遺伝学の資格の認定を行うことになった。

10. 14. 2 それぞれに資格を取得するための訓練の要件が示されており、M.D. の資格所持者でも4年間の訓練を条件としている。

10. 14. 3 そして筆記および口頭の試験が課せられている。

10. 15. 1 アメリカではアメリカ人類遺伝学会の要請によって、1980年に The American Board of Medical Genetics, Inc. が設立され、これによって1) 臨床遺伝学の訓練計画の認定、および2) 臨床遺伝学的サービスに従事しようとする個人の資格の認定、を行うことになった。

10. 15. 2 資格は次の6種類の分野に分けてある。すなわち、

- a) Clinical geneticist
- b) Ph. D. medical geneticist
- c) Clinical biochemical geneticist
- d) Clinical cytogeneticist
- e) Clinical immunogeneticist
- f) Genetic counselor

である。

10. 15. 3 上記の6種の資格について、それぞれ以前に取得していなければならない資格や訓練の内容が示されており、その要件を満たした者は受験の資格を有する。

10. 15. 4 筆記および口頭による試験は1981年から開始されることになっている。

10. 16 わが国とアメリカやカナダとはさまざまな条件が異なるので、同じレベルで考えることはできないが、特にわが国の医学教育ではカウンセリングということはまったく教育されないし、卒後教育でも行われることはないので、近い将来において、十分な配慮と検討のもとに医師のカウンセラーの資格の認定を行う必要がある。

10. 17 遺伝相談においては、第3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れないのが原則と考えられている。したがって有資格者以外がこれにたずさわる場合には、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、その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例がある。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あるまい。

10. 18 しかし、現在のところ医師資格を有しないものが遺伝相談を行うことはやはり問題も多く、将来はいざしらず、相談を行うことには否定的にならざるをえない。

10. 19 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、そ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れるべきであろう。

10.20 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、機関が十分な設備と共に設置される必要がある。

10.21 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。

10.22 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4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助産婦教育および保健婦教育の過程でも十分行いうることである。

10.23 遺伝相談の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、10.22 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はほとんどないが、次第に研修教育に対する関心も高まり、いくつかの地方自治体でも独自の事業としてこれを行うようになった。今後遺伝相談施設が拡充されると同時に、これらの組織的要員の教育がさらに検討される必要がある。

10.24.1 わが国の現況からみて、資格を有する遺伝カウンセラーが生まれたとしても、あるいはそれまでの間は一応の研修訓練を終えたカウンセラーにしても、これが毎日あるいはほぼ毎日遺伝相談を行うことになるかという点、必ずしもそうとはいえない。1施設で年間250件としても、平均すれば1日1件ないし1.5件にしかならない。時間的には1時間ないし3時間である。

10.24.2 医師としての訓練、しかも臨床の専門分野の訓練を受けた医師として、この程度の業務に対して、専従することは必ずしも得策ではないと考えられる。もちろん、最新の情報の収集等に時間を要するとはいえ、なお遺伝相談にのみ拘束することは得策ではない。このた

め、一つには臨床遺伝学あるいは臨床医学的な研究を行うことであり、さもなくば、臨床医として活躍の場を持つことが重要であろう。これによって、幅広い知識をもち、医師あるいは研究者としてモチベーションを高め、相談におけるマンネリズムを打破することになる。

10.24.3 例えば小児科と臨床遺伝部門との両者に地位をもつ double assignment により、いわゆるかけもちでなく両部門に義務を持つという体制は、この意味でも必要である。わが国ではほとんど行われない制度であるが十分に考慮すべきことと考える。

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、母体保護と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子防を目的の一つとし、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、現在メンデル式遺伝をする異常や疾患が3,000種類近く知られており、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、一歩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

る場合がありうる。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必要である。

11.11 近年各方面から強い関心を寄せられている胎児診断であるが、それ自体は場合によって非常に有用な技術である。しかし、遺伝相談との関連においては誤解や検討すべき問題が少なくない。特に法的な、というより倫理的な問題として考えるべき点がある。アメリカなどではこの点に関し枚挙にいとまのないほどの研究や意見が示されている。

11.12.1 遺伝相談は本来結婚あるいは子供をもうける前に行われるべきものである。一方、胎児診断は、妊娠し、ある程度発育した胎児について異常を検索し、もし異常があればこれを人工妊娠中絶によって排除しようとするものである。

11.12.2 一部に、胎児診断が可能であるから、妊娠してからの相談によって妊娠の継続か中止を決定すればよく、これを遺伝相談と同一のものとするものがあるが、これは遺伝相談とは基本的に考え方が違うのである。

11.12.3 遺伝相談は〔遺伝的問題→遺伝相談→結婚または妊娠→必要があれば胎児診断→妊娠の継続または中止〕という流れで行われるもので、一部の人たちのいうように〔妊娠→相談→胎児診断→妊娠の継続または中止〕という流れでは考えない。

11.13.1 いずれの場合にしても、胎児診断を行うということは、胎児に異常があれば妊娠の継続を中止しようということが前提条件である。

11.13.2 この考え方の中で、現在も明白でないことは、いかなる異常や疾患ならばその対象になしうるかという点である。

11.13.3 さらにこの考え方を拡大すると、既にあるようにごく僅かな異常や保因者すらもその対象にしかねない。これはなかなか危険な考え方といわざるをえない。

11.14 重要にして、かつ必要な手技であるのであるから、異常ということ、胎児の生命ということなどいわゆる生命科学あるいは医学生物学の領域での基本的な倫理の問題を十分に検討した上での適用が望まれる。

11.15 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、将来に向っての必要な措置が早急になされなければならない。

XII 遺伝相談の将来—まとめ

12.1 疫病構造の変化は、医療において遺伝学的にその原因を考慮すべき異常や疾患への対応がせまられ、国民一般は遺伝に関する知識を求め、特に結婚や子供をもうける場合にこのことを強く意識し、いわゆる遺伝相談を求める場合が増加してきた。今後ますますこの需要が増加することは明らかである。

12.2 このような要望に対し、アメリカでは1940年頃から、わが国でも1960年半ばから、わずかずつではあるがこれに応えるようになり、近年はめざましい進展が世界の各国、特に先進諸国でみられるようになった。

12.3 これらの進展のうち特に技術的な発展はめざましく、また組織的なサービスも次第に行われるようになり、さらに、倫理的、道徳的あるいは法的問題の検討が最近さかんに行われるようになってきた。

12.4.1 提供しうる技術が医療側にあり、一般国民にこれを必要とし望む人びとがあるならば、これを適正に提供するのは医療側の義務であり、責任であろう。

12.4.2 また、この提供が円滑かつ適正に行われるように、いわゆる環境整備を行うのは行政側の責任であるともいえよう。

12.5.1 遺伝相談の内包する倫理的、道徳的、また法的問題を考慮し、また社会的背景を配慮してみれば、かつまたかつての優生運動などの歴史を考えれば、遺伝相談はいかなる形であれ強権、強制力をもって、これを受けさせ、ある方向への生殖行為の制限などをもくろむべきものではなく、あくまでも国民の知る権利への対応とし、これを望む人びとの求めに応じ、必要な科学的資料を提示し、考えるべき問題点を整理し、クライアント自ら判断し、必要があれば自らの意志で生殖にかかわる行動の調節を画くことを実現させるべく行動すべきであろう。

12.5.2 アメリカ人類遺伝学会遺伝相談委員会は、“遺伝相談とはある家族の中の遺伝性疾患の出現、あるいは再発の危険にまつわる人間としての問題を取扱う対話過程である”と定義し、具体的にいかにするかを述べている(6.2)。

12.5.3 この他、Reed(6.3)、Epstein(6.5.1—6.5.3)、WHO(6.6.1)、大倉・竺原(6.8)ら多くの定義や目的が提案されているが、定義としての基本は表現は異なるがいずれも同じような趣旨である。しかし、目的においては時代的にニュアンスの異なるものがみられ、なお重大な問題をはらんだまま推移しており、今後とも検討し続ける必要がある。特に、近年その気配を高めている優生思想の復活と、医学の進歩、医療の普及、福祉の向上に伴う自然選択の圧力の低下に伴う現実との間に、英知をもって処理しなければならぬ人間の生存の基本に触れる問題の存在することをも認識しなければならない。

12.5.4 遺伝相談をいかなる視点で、いかなる立場で、いかなる時点で定義するかによってさまざまな表現はできる。近年わが国の一部の医学研究者の中に、このように定義される遺伝相談、このようにして行われる遺伝相談は科学ではないとなえるものがある。何を科学というかは別として遺伝相談は科学的根拠にもとづく医療サービスの一つであることはまぎれもない事実である。科学的事実は同じであっても、クライアントの背景にある社会的条件、クライアントの思想、信条、倫理、道徳、宗教など人間としてのすべての条件を考えると、クライアントは一人として同じ条件にはない。また、科学的知識も理解度も同じでない。相談の時点における心理状態も一様ではない。そうすれば、遺伝相談は一人ひとり進め方も異り、対話の内容も異なる。決して一律に対応はできず、その意味で類型化することも不可能である。したがっ

て、美を訴える芸術にいくつもの手法があるが如く、遺伝相談もクライアントの為に尽される手段は千差万別で、したがってこの意味では art といえよう Reisman and Matheny, 1969; 大倉; 1973)。これをもって科学でないとするのは、遺伝相談の本質を知らぬものとする事ができよう。

12.6.1 将来予測される遺伝相談の需要の大きさを考えると、現在でも絶対的に不足している適正な遺伝相談を行いうる専門カウンセラーの積極的な養成が画られなければならない。

12.6.2 そのためには、昭和52年以来厚生省の家族計画特別相談事業による日本家族計画遺伝相談センターの行うカウンセラーの研修事業をとりあえず拡充、拡大することである。

12.6.3 さらに基本的には、医育機関に人類遺伝学あるいは臨床遺伝学の講座をもうけ、正規のカリキュラムとして教育を行い、卒業研修等において遺伝相談の基本を教育するなどが必要である。

12.6.4 そして、適正と考えられる施設、機関において、一定の研修・訓練を行って、専門の遺伝カウンセラーを養成することである。

12.6.5 さらに、これら一定の要件を満たしたものに対しては専門カウンセラーとしての資格の認定を行うことが、適正な遺伝相談をひろめる根元である。しかし、これにはかなりの年月を要するであろう。

12.7.1 遺伝相談はこれにかかわる施設やカウンセラーが孤立して存在しても十分な効果は発揮しえない。あらゆる領域にわたる異常や疾患が、特に症候群が遺伝相談の対象となり、しかも、それらはしばしば極めて珍しいものである。したがって、遺伝相談の基本である正確な診断に関しては、緊密な専門家との連携なしには行いえない。

12.7.2 また、遺伝相談では患者自身を直接観察診断しうる機会は低く、かなりしばしば多くの情報から診断を同定せざるをえない。このような場合にも、多くの専門家の知識を借りなければならない。

12.7.3 これらの意味で、診断や検査に関し、機関内、地域内はもちろんブロック毎の、あるいは全国的な専門機関ネットワークの編成が重要である。

12.7.4 と同時に、そのような情報を専門機関に提供するいわゆる情報センターの存在も欠くことはできない。

12.7.5 これらのネットワークの一つのモデルとしてアメリカの NGF があるが、診断に関する専門機関の選定は極めて困難であり、特にそれを公表することは、さまざまな問題が派生するので公表されていない。わが国でも必要ではあるが、よほど慎重に計画し組織化しなければ、直ちに破たんを来すおそれがある。

12.8 遺伝相談はその特質上潜在化する傾向にある。国民が必要とし、それが適正かつ効果的に行われるためには、地域的な遺伝相談の組織が必要である。

12.8.1 すなわち12.7.3のような診断、検査、情報交換などを広い範囲で行う全国的規模の組織、東北地方、関東地方といったブロック別の中域遺伝相談組織の他に、都道府県、政令指

定都市あるいは政令市を単位とし、具体的に遺伝相談を地域住民に提供するための地域遺伝相談システムの編成が望まれる。

12.8.2 潜在化しがちな遺伝相談に対して、地域の医療および保健関係の機関および専門職は、広い意味ですべてが遺伝相談の窓口であらねばならない。わが国では、特に保健所がこれに対して重要な役割を持つはずであるし、既にそのような活動も行われ、今後の組織化が望まれる。

12.8.3 これらの活動が活潑になっても、それに応える遺伝相談施設が地域内に充足していなければなんの効果もなく、また、複数の相談施設があれば、それぞれの専門的技術の交換などの相互連絡が緊密でなければならない。

12.8.4 地域における遺伝相談施設は、当然のことながら、地域の医療ならびに保健に対して中核である十分な診断機能をもつ単数または複数の総合病院の中に、独立した部門とし、臨床遺伝学の研究者を中心とした専門のカウンセラーを含む形態であることが望ましい。

12.8.5 これらの施設と遺伝相談の窓口となる施設や機関(12.8.2)との間には十分な連携が必要であり、その意味での地域遺伝相談システムには、やはり行政的配慮が必要で、地方自治体の積極的な関与が望まれる。

12.9 遺伝相談がその目的を達し、完結するのは、カウンセラーとクライアントの対話過程の終わった時点ではない。クライアントの決意が完全に実行され、それが終結した時である。もし、生殖行動の制限を余儀なくされたクライアントおよびその配偶者は、その決意を貫ぬくのに、少なくとも20年前後の意志の持続を必要とする。これは大変な決意であり、努力が必要である。貫ぬき通すためには、やはり継続的な支援、特に精神的支援を必要としよう。再カウンセリングも必要である。すなわち、継続的接触を可能にするような組織、体制も準備されることが大切で、これは地域遺伝相談の一部として考慮されなければならない。

12.10.1 遺伝相談をより正確な科学的根拠をもち、合理的に、かつ効果的に行うには、人材を得、組織化がされることであると同時に、これを科学的および運営の面からの支持機関を欠くわけにはゆかない。診断や検査等に関する技術の開発、向上、維持、各種資料や情報の収集、整理、保存および提供などを高い水準および高い濃度で遂行し、また各種の人材養成も高い水準で行いうる機能的な機関である。このような機関(例えば臨床遺伝学研究所といった)は、研究機関であると同時に、いわゆる genetic service の機関であらねばならない。

12.10.2 このような機関の設立母体としては、国立(あるいは公立)か、特殊財団が考えられるが、どちらであるべきかは複雑な国民感情など社会的条件を十分に勘案して決定されるべきであろう。

12.10.3 おそらく、このようなセンターは国内に1ヵ所あれば十分であろうが、ブロック毎に下部機構として、各地域への情報サービスや一部の検査、検索部門をもつサブ・センターの設置は必要であろう。今日の医療体制からみれば不可欠と考えられる。

12.11 個人にとっては新しい意味の家族計画として、社会的にみれば予防医学にの一翼と

しての遺伝相談は、国民の要望に応じてこれを提供しなければならないのが医療側の義務と責任といえよう。より適正なサービスを提供しうる体制を作るよう、関係各方面の協力と努力が一層望まれる。

XIII 文 献

a 引用文献

- The American Board of Medical Geneticists, Inc.: Certification procedure, eligibility and examination information. 1980.
- Antley, R.M.: The genetic counselor as facilitator of the counsellee's decision process. in Capron *et al.* (eds.): Genetic counseling: facts, values, and norms BD/OAS XV (2): 137-168. 1979.
- 青木延春: 優生結婚と優生断種. 龍吟社. 1941.
- 荒島真一郎・穴倉勉弥・門脇純一・塩野 寛: 札幌市における遺伝相談の現況. 大倉: 半田編: 地域遺伝相談—考え方とその方法. pp. 25-32. 1978.
- Barreiro, C.Z., T. Negotti and V.B. Penchaszadeh: Prevalence of genetic disease in a reference pediatric hospital. Vth Int'l Cong. Human Genetics, Excerpta medica INC No. 397: 60, 1976.
- Bergsma, D. (ed.): Birth defects compendium. 2nd ed. The Nat. Foundation--March of Dimes, ARL. 1979.
- Brackenridge, C.J. and B. Teltscher: Estimation of the age at onset of Huntington's chorea from factors associated with the affected parent. J. Med. Genet. 12: 64-69, 1975.
- Carr, E.F. and T.E. Oppé: The birth of an abnormal child telling the parents. Lancet II: 1075-1077, 1971.
- Carter, C.O., J.A.F. Roberts, K.A. Evans and A.R. Buck: Genetic clinic. A follow-up. Lancet I: 281-285, 1971.
- Chase, G.A., E.A. Murphy and D.R. Bolling: The Enca scoring system. Clin. Genet. 2: 141-148, 1971.
- Childs, B., S.M. Miller and A.G. Bearn: Gene mutation as a cause of human disease. in Sutton and Harris (ed.) Mutagenic effects of environmental contamination. Academic Press, 1972.
- Clifford, E. and E.C. Crocker: Mental response: the birth of a normal child as compared to the birth of a child with a cleft. The Cleft Pal. Jour. 8: 298-306, 1971.
- Cowie, V.A.: Genetic counseling clinics. in Raine (ed.): Medico-social management of inherited disease. pp. 103-117, MTP, 1977.
- Dallaire, L. *et al.*: A proposal for the formation of a Canadian College of Medical Geneticists. 1975.
- Day, N. and L.B. Holmes: The incidence of genetic disease in a university hospital population. Am. J. Hum. Genet. 25: 237-246. 1973.
- Dice, L.R.: The structure of heredity counseling service. in Hammons (ed.): Heredity counseling. 1959.
- 土井十二: 国民優生法. 教育図書. 1941.
- Dunn, L.C.: Cross current in the history of human genetics. Am. J. Hum. Genet. 14: 1-13, 1962.
- Emery, A.E.H., M.S. Watt and E.R. Clack: Social effects of genetic counseling. Brit. Med. J. I: 724-726, 1972.
- Emery, A.E.H., D. Elliott, M. Moores and C. Smith: A genetic registry system (RAPID). J. Med. Genet. 11: 145-151, 1974.
- Epstein, C.J.: Who should do genetic counseling, and under what circumstances. in Contemporary genetic counseling. BD/OAS II(4): 39-49, 1973.
- Epstein, C.J.: Genetic counseling--past, present and future. in Moghissi (ed.): Birth defects and fetal development, endocrine and metabolic factors. pp. 268-299, C.C. Thomas, 1974.
- Epstein, C.J.: Genetic counseling. in The science and practice of clinical medicine. Grune and Stratton,

1975.

- Epstein, C.J., R.P. Erickson, B.D. Hall and M.S. Golbus: The center-satellite system for the wide-scale distribution of genetic counseling service. *Am. J. Hum. Genet.* 27: 322-332, 1975.
- Fletcher, J.: Parents in genetic counseling: the moral shape of decision-making. in Hilton *et al.* (ed.): Ethical issues in human genetics. Genetic counseling and use of genetic knowledge. Plenum press, 1973.
- Fraser, F.C.: Genetic counseling. *Am. J. Hum. Genet.* 26: 636-659, 1974.
- Fuhrmann, W. und F. Vogel: Genetische Familienberatung. Einleitfaden für den Arzt. Springer-Verlag, 1968. (Engl. ed.: Genetic counseling, 1969; 坪井幸幸訳: 一般医のための遺伝相談. 中外医学社, 1971)
- Gellis, S.S. and M. Feingold: Atlas of mental retardation syndrome. USDHEW, US Government Printing Office, 1968.
- Gorlin, R.J. and J.J. Pindborg: Syndrome of the head and neck. 2nd ed. McGraw Hill Book Co., 1971.
- Hall, J.D., E.K. Powers, R.T. McIlvane and V.H. Ean: The frequency and financial burden of genetic disease in a pediatric hospital. *Am. J. Med. Genet.* 1: 417-436, 1978.
- 半田順俊: 臨床遺伝学資料の蓄積と保存. 厚生省心身障害研究遺伝班. 遺伝・環境要因による心身障害の予防に関する研究報告書. 昭和52年度 (1978), 昭和53年度 (1979), 昭和54年度 (1980).
- 橋本 功: 皮膚科領域における遺伝相談. 日本医事新報 No. 2934: 127, 1980.
- Hecht, F. and L.B. Holmes: What we don't know about genetic counseling. *New Eng. J. Med.* 287: 464-465, 1972.
- Hecht, F. and F.W. Lovrien: Genetic diagnosis in the newborn; a part of preventive medicine. *Pediatr. Clin. North Am.* 17: 1039-1053, 1970.
- Hilton, B., D. Callahan, M. Harris, P. Condiff and B. Berkley: Ethical issues in human genetics. Genetic counseling and the use of genetic knowledge. Plenum Press, 1973.
- Hirschhorn, K.: Medicolegal aspects of genetic counseling. in Milunsky and Annas (ed.): Genetics and the law. pp. 105-110. Plenum Press, ARL, 1976.
- Holmes, L.B., H.W. Moser, S. Halldorsen, C. Mack, S.S. Pant and B. Matzilevick: An atlas of diseases with associated physical abnormalities. McMillan, 1972.
- Hsia, Y.E.: The genetic counselor as information giver. in Capron *et al.* (ed.): Genetic counseling: facts, values, and norms. BD/OAS XV(2): 169-186, ARL, 1979.
- Hsia, Y.E., K. Hirschhorn, R.L. Silverberg and L. Godmilow: Counseling in genetics. ARL, 1979.
- Humber, J.M. and R.F. Almeder: Biomedical ethics and the law. Plenum Press, 1976.
- 伊東弘祐, 後藤利恵子, 近藤典子, 大倉興司: 保健所における日常業務の中の遺伝相談. 臨床遺伝研究 2: 9-17, 1980.
- Jackson, L.G. and M.A. Barr: Patient and physician response to a traveling genetic clinic. in Lubs and de la Cruz (ed.): Genetic counseling. pp. 83-91, Ravan Press, 1977.
- Jackson, L.G., L.A. Peris, F.S. Cowchock, G.C. Carpenter and M.A. Barr: Center-satellite programmes for genetic service. *Am. Soc. Hum. Genet. (Abs.)* 44a, 1974.
- Kelly, P.T.: Dealing with dilemma. A manual for genetic counseling. Springer-Verlag, 1977.
- Kemp, T.: Arvelighedsloere for studerede of loeger. Ejnar Munksgaard, 1943.
- Kemp, T.: Genetics and disease. Ejnar Munksgaard, 1951.
- Kessler, S. (ed.): Genetic counseling. Psychological dimensions. Academic Press, 1979.
- Kessler, S.: The genetic counselor as psychotherapist. in Capron *et al.* (ed.): Genetic counseling: facts, values, and norms. BD/OAS XV(2): 187-200, 1979.
- 木寺克彦: 大阪における遺伝相談システムの現状. 大倉・半田編: 地域遺伝相談——考え方とその方法. pp. 33-41, 1978.
- 小林秀資: 発言・大倉・半田編: 地域遺伝相談——考え方とその方法. pp. 154-158, 1978.
- Koch, G.: Genetische Beratung in Erlangen 1966-1967 mit einem kurzen Beitrag zur Geschichte der genetische Beratung. Verlag Palm und Enke, 1977.
- Konigsmark, B.W. and R.J. Gorlin: Genetic and metabolic deafness. W.B. Saunders, 1976.
- 厚生統計協会: 国民衛生の動向. 厚生の指標 26(9) 特集号, 1979.
- Laberge, C.: Population genetics and health care delivery: The Quebec experience. in Harris and Hirschhorn (ed.): Advances in Human Genetics 6: 323-374, 1976.
- Lewandowsky, R. Jr., M. Kukulich and J. Sears: Client oriented genetics--The "Country geneticists" in Texas. BD/OAS XIV(6B): 176, 1978.

- Maddison, D. and B. Raphael: Social and psychological consequences of chronic disease in childhood. *Med. J. Aust.* 2: 1265-1270, 1971.
- Matton, M. Th.: 1977 ESHG report on genetic counseling in Europe. *Clin. Genet.* 14: 303-304, 1978.
- McCollum, A.T. and L.E. Gibson: Family adaptation to the child with cystic fibrosis. *J. Ped.* 77: 571-578, 1970.
- McKusick, V.A.: Mendelian inheritance in man. Catalogs of autosomal dominant, autosomal recessive, and X-linked phenotype. 5th ed. The Johns Hopkins Univ. Press, 1978.
- Merritt, A.D.: Community needs, availability of resources and education. *BD/OAS VI*: 61-66, 1970.
- Miller, J.R.: Canadian College of Medical Geneticists. *Cand. Med. Assoc. Jour.* 113: 1975.
- Miller, J.R.: Some new development in genetic counseling in Canada. *臨床遺伝研究* 1: 210-214, 1980.
- Milunsky, A. and G.J. Annas (ed.): Genetics and the law. Plenum Press, 1976.
- Milunsky, A. and G.J. Annas (ed.): Genetics and the law II. Plenum Press, 1980.
- Murphy, E.A.: The rationale of genetic counseling. *Jour. Pediat.* 72: 121-130, 1968.
- Murphy, E.A.: The Ensu scoring system in genetic counseling. *Ann. Hum. Genet.* 37: 73-78, 1970.
- Murphy, E.A. and G.S. Mutalik: The application of Basyan methods in genetic counseling. *Hum. Hered.* 19: 126-151, 1969.
- National Foundation: Genetic Service, International Directory. 5th ed. Birth Defect.
- National Genetic Foundation: NGF Genetic Counseling and Treatment Network Manual. National Genetic Foundation, 1971.
- National Institute of General Medical Sciences: What are the facts about genetic disease? US DHEW, Publication No. (NIH) 75-370, 1975.
- Neel, J.V. and W.J. Schull: Human Heredity. The Chicago Univ. Press, 1954, (大倉・仲尾・山本訳: 人類遺伝学. 医歯薬出版, 1958).
- Neel, J.V.: The heredity clinic of the department of human genetics. The Univ. of Michigan Med. Center Jour. 33: 257-258, 1967.
- Nitowsky, M.M.: Commentary: The role of paramedical genetic personnel in genetic counseling programs. in Lubs and de la Cruz (ed.): Genetic counseling, pp. 379-386, Raven Press, 1977.
- 大倉興司: 人類遺伝学の進歩と応用. 小児科最近の進歩. II: 675-701, 1960a.
- 大倉興司: 遺伝相談. 古畑ら編: 遺伝医学. pp. 191-210. 金原出版, 1960b.
- 大倉興司: 遺伝相談. からだの科学増刊 4: 174-179, 1973.
- 大倉興司: 人類遺伝学入門. 医学書院, 1974a.
- 大倉興司: 優生保護法の適用に関する疑義. 日本医事新報 No. 2621: 125, 1974b.
- 大倉興司: 遺伝カウンセラーの資格相談室に関する試案. 人遺雑 23: 262-263, 1978.
- 大倉興司: 地域遺伝相談事業とネットワーク. 厚生省心身障害研究遺伝班, 遺伝・環境要因による心身障害の予防に関する研究報告書. 昭和52年度 (1978), 昭和53年度 (1979a), 昭和54年度 (1980c).
- 大倉興司: 遺伝相談の実際. 日本医師会雑誌 81: 407-416, 1979b.
- 大倉興司: 遺伝相談関係文献集. I-IV *臨床遺伝研究* 1: 78-102 (1979c) 1: 185-209 (1980d) 1: 284-313 (1980e) 2: 49-67 (1980f).
- 大倉興司: 地域遺伝相談を効果的にするための専門機関の役割. *臨床遺伝研究* 1: 257-266, 1980b.
- 大倉興司: 先天性外科的疾患の遺伝相談. *小児外科* 13: 15-19, 1981.
- 大倉興司・跡見一子: 遺伝的危険率の評価. *臨床遺伝研究* 1: 147-154, 1980.
- 大倉興司・半田順俊編: 地域遺伝相談——考え方とその方法. 日本家族計画協会遺伝相談センター, 1978.
- 大倉興司・半田順俊: 遺伝相談センターにおける遺伝相談例の統計的解析. *臨床遺伝研究* 1: 48-58, 1979.
- 大倉興司・近 泰男: 家族計画特別相談事業. 大倉・半田編: 地域遺伝相談——考え方とその方法. pp. 127-132, 1978.
- 大倉興司・竺原俊行: 遺伝相談の効果判定. *臨床遺伝研究* 1: 41-47, 1979.
- 大倉興司・竺原俊行: 遺伝相談を可能にする条件. *臨床科学* 16: 1348-1353, 1980.
- The Ontario Council of Health: Genetic Services. A report of the Ontario Council of Health, senior advisory body to the Ministry of Health, 1976.
- Osborn, F.: History of the American Eugenic Society. *Soc. Biol.* 21: 115-126, 1974.
- Parker, W.C.: Some ethical and legal aspects of genetic counseling. in Bergsma (ed.): Genetic coun-

- seling. *BD/OAS VI(2)*: 52-57, 1970.
- Penchaszadeh, V.B.: Frequency and characteristics of birth defects administered to a pediatric hospital in Venezuela. *Am. J. Med. Genet.* 1: 359-369, 1979.
- Reed, S.C.: Counseling in medical genetics. W.B. Saunders Co. 1955.
- Reed, S.C.: A history of genetic counseling. *Soc. Biol.* 21: 332-339, 1974.
- Reich, E.W., S. Wallace, M. Ben-Yishay, S. Schtesinger, J. Markesand, A. Bloom: Genetic diseases in a pediatric hospital. *Am. J. Hum. Genet.* 26: 71A, 1974.
- Reilly, P.: Genetics, law, and social policy. Harvard Univ. Press, 1977.
- Reiseman, L.E. and A.P. Mathey: *Genetics and counseling in medical practice*. C.V. Mosby, 1969.
- Reynolds, B. DeV., M.H. Puck and A. Robinson: Genetic counseling: an appraisal. *Clin. Genet.* 5: 177-187, 1974.
- Riccardi, V.M.: Regional genetic counseling program. in Milunsky (ed.): *The prevention of genetic diseases and mental retardation*. pp. 410-421. W.B. Saunders, 1975.
- Riccardi, V.M. and A. Robinson: Regional genetic counseling. *Rocky Mountain Med. Jour.* 71: 686-688, 1974.
- Riccardi, V.M. and A. Robinson: Preventive medicine through genetic counseling: a regional program. *Prev. Med.* 4: 126-134, 1975.
- Riccardi, V.M.: Health care and disease prevention through genetic counseling: a regional approach. *AJPH* 66: 268-272, 1976.
- Roberts, J.A.F.: Genetic prognosis. *Br. Med. J.* I: 587-592, 1962.
- Salmon, M.A. and R.H. Lindenbaum: *Developmental defects and syndrome*. HM+M Pub., 1978.
- Schacht, L.E.: Genetic counseling: at the Minnesota State Board of Health. *Eugen. Wuart.* 8: 226-228, 1961.
- Scriber, C.R., J.L. Neal, R. Saginur and A. Clow: The frequency of genetic diseases and congenital malformation among patients in a hospital. *Can. Med. Assoc. Jour.* 108: 1111-1115, 1973.
- 社会保険庁: 昭和52年4月医療給付受給者状況調査, 1977.
- Shaw, M.D.: The legal aspects of genetic screening and counseling. Fifth Int. Cong. Hum. Genet., *Excerpta Medica ICS No. 397 (No. 39)*, 1976.
- Smith, D.W.: *Recognizable patterns of human malformation*. 2nd. ed., W.B. Saunders, 1976.
- Sorensen, J.R.: A survey of 496 counselors. *Genetic counseling. A monthly newsletter* 1: 29-33, 1973.
- Standing Medical Advisory Committee: *Human genetics*. UK Department of Health and Social Security, 1972.
- Steinberg, A.G.: N.G.F. Network. 1972. (日本における講演資料)
- Steinberg, A.G. and R.L. Musland: The network of genetic center of National Genetic Foundation. *Jap. Jour. Hum. Genet.* 16: 217-219, 1972.
- Stern, C.: *Principles of human genetics*. W.H. Freeman, 1949.
- Stevenson, A.C.: The load of hereditary defects in human population. *RADIA. Res. Suppl.* 1: 306-325, 1959.
- 高尾篤良, 森 克彦: 先天性心疾患. *内科* 35: 560-566, 1975.
- 玉木健雄: 巡回システム (兵庫県におけるシステム). 大倉・半田編: *地域遺伝相談——考え方とその方法* pp. 97-119, 1978.
- 田中久恵: 妊婦の不安・心配ごと——母子健康手帳交付時の相談事業から——. *看護職等の地域遺伝研究第1回研究会集録集* 7-10, 1979.
- Trimble, B.K. and J.H. Doughty: The amount of hereditary disease in human population. *Ann. Hum. Genet.* 38: 199-223, 1974.
- Twiss, S.B.: The genetic counselor as moral advisor. in Capron (ed.): *Genetic counseling: facts, values, and norms*. *BD/OAS XV(2)*: 201-212, 1979.
- United Nations: Report of the United Nations Scientific Committee on the Effects of Atomic Radiation. United Nations, 1962.
- United Nations: Report of the United Nations Scientific Committee on the Effects of Atomic Radiation. United Nation, 1966.
- United Nation Scientific Committee on the Effects of Atomic Radiation: Sources and effects of ionizing radiation. United Nation, 1977.
- Wendt, G.G.: Das Erkrankungsalter bei der Huntingtonsche Chorea. *Acta Genet.* 9: 18-32, 1958.

- Wendt, G.G. and U. Theile: A pilot scheme for a genetic clinic. *Humangenetik* 21: 145-151, 1974.
- WHO Expert Committee: Human genetics and public health. Tech. Rep. Ser. No. 282, 1964.
- WHO Expert Committee: Genetic counseling. Tech. Rep. Ser. No. 416, 1969.
- WHO Scientific Group: Genetic disorders: prevention, treatment and rehabilitation. Tech. rep. Ser. No. 497, 1972.
- 矢橋弘嗣・島美代子: 遺伝相談研究実施に伴う危険率評価の変化について. *臨床遺伝研究* 1: 155-161, 1980.
- 山形佳伸: センター・サテライトシステム. (愛媛県における 遺伝相談). 大倉・半田編: 地域遺伝相談—考え方とその方法. pp. 89-97 1978.
- 吉村伸子・井上芳樹他: 遺伝相談のあり方の一考察—保健所を一事例として—. 昭和55年度国立公衆衛生院合同臨地訓練調査報告書, 1981.

b 関連参考図書

- Baer A.: *Heredity and society*. 2nd. ed. Macmillan Pub. Co. Inc. 1977.
- Bergsma, D., F. Hecht, C.H. Prescott and J.H. Marks (ed.): *Trends and teaching in clinical genetics*. BD/OAS XIII (6), ARL, 1977.
- Capron, A.M., M. Lappé, R.F. Murray, T.M. Powledge, S.B. Twiss and D. Bergsma (ed.): *Genetics counseling: facts, values, and norms*. BD/OAS XV(2), ARL, 1979.
- Cohen, B.H., A.M. Lilienfeld and P.C. Huang (ed.): *Genetic issues in public health and medicine*. C.C. Thomas, 1978.
- Emery, A.E.H. and J.R. Miller (ed.): *Registers for the detection and prevention of genetic disease*. Symposia Specialists, 1976.
- Epstein, C.J., C.J.R. Curry, S. Packman, S. Sherman and B.D. Hall (ed.): *Risk, communication, and decision making in genetic counseling*. BD/OAS XV(5C), ARL, 1979.
- Hammons, H.G. (ed.): *Heredity counseling*. P.B Hoeber, 1959.
- Harris, M. (ed.): *Early diagnosis of human genetic defects. Scientific and ethical considerations*. HEW Pub. No. (NIH) 72-25, US Government Printing Office, 1972.
- Lipkin, M. Jr. and P.T. Rowley (ed.): *Genetic responsibility. Our choosing our children's gene*. Plenum Press, 1974.
- Lubs, H.A. and F. de la Cruz (ed.): *Genetic counseling*. Ravan Press, 1977.
- Milunsky, A.: *The prevention of genetic disease and mental retardation*. W.B. Saunders, 1975.
- Motulsky, A.G.: *Counseling and prognosis in medical genetics*. P.B. Hoeber, 1970.
- Murphy, E.A. and G.A. Chase: *Principles of genetic counseling*. Year Book Med. Pub., Inc., 1975.
- 大倉興司: 人間社会と遺伝学. 世界保健通信社, 1975.
- 大倉興司: プリンシパル遺伝相談. 日本医事新報社, 1976.
- 大倉興司: 病氣と遺伝. 4版 創元社 1980.
- Porter, I.H. and E.B. Hook (ed.): *Service and education in medical genetics*. Academic Press, 1979.
- Raine, D.N. (ed.): *Medico-social management of inherited metabolic disease*. MTP, 1977.
- Stevenson, A.C. and B.C.C. Davison: *Genetic counseling*. 2nd ed. William Heinemann, 1976.
- Wendt, L.N., C. Vermij-Keers and A.G.J.M. van der Linden (ed.): *Early diagnosis and prevention of genetic diseases*. Leiden Univ. press, 1975.

臨床遺伝研究 第2巻 第2・3号

1981年2月25日発行

会費 5,000円

一部販売 2,000円

編集者 大倉興司**発行所 臨床遺伝研究会**〒162 東京都新宿区市ケ谷砂土原町 1-1
保健会館別館内

(社)日本家族計画協会 遺伝相談センター

電話 03-269-2101 内線 417

印刷所 学術図書印刷株式会社

〒112 東京都文京区水道 2-5-1

電話 03-814-4961 (代)