

琉球大学学術リポジトリ

[原著]保健所における遺伝相談

メタデータ	言語: 出版者: 琉球大学医学部 公開日: 2014-07-18 キーワード (Ja): キーワード (En): 作成者: 外間, 登美子, 井上, 洋子, 竹中, 静廣, 平山, 清武, 大城, 初江, 前上里, 勝子, Hokama, Tomiko, Inoue, Yoko, Takenaka, Sizuhiko, Hirayama, Kiyotake, Oshiro, Hatue, Maeuezato, Katuko メールアドレス: 所属:
URL	http://hdl.handle.net/20.500.12000/0002016336

保健所における遺伝相談

琉球大学医学部母子保健学教室

外間登美子 井上 洋子 竹中 静廣

琉球大学医学部附属病院小児科

平山 清武

沖縄県立中央保健所

大城 初江 前上里勝子

はじめに

遺伝相談に対する住民の社会的要望は年ごとに高まりを見せ、現在、全国各地において受け入れ体制の整備が急がれている。母子保健とくに周産期医学の立場からも、遺伝性疾患や先天異常児の出産が周産期死亡の主因を占めるようになって、周産期死亡の面からも遺伝相談が次第に重要視されるようになり、以前からこれに対する早急な対策が望まれていた。

しかるに、これまでの遺伝相談は、外来やベッドサイドで医療の付加的サービスとして行われてきており、遺伝相談のための独立した部門を有する医療機関はほとんどないといった状況であった。昭和49年にいたり、大阪市では全国に先がけて衛生行政の一環として遺伝相談事業が着手された。全市26の保健所が窓口となり、5つの市民病院にカウンセラーが配置され、母子センターや小児保健センターに遺伝相談室が設けられ、大阪市大附属病院のバックアップもあって、これらの機関が有機的に連携し理想的な遺伝相談のシステム化がすすめられている¹⁾。

その後、昭和52年度より厚生省は、家族計画特別相談事業を計画し、遺伝相談クリニックの開設、遺伝相談カウンセラー（医師）の養成、遺伝相談に関する資料・情報の収集と提供などを行うことになり、この事業を社団法人日本家族計画協会に運営させることになった²⁾。

沖縄県においては、厚生省の指導計画に先がけて、昭和49年9月より琉大小児科に先天異常

外来を設け、そのなかで遺伝相談を行ってきた。また、昭和54年9月より那覇市の中央保健所においても、母子保健事業の一環として遺伝相談事業が新たに開始され、母子保健教室と附属病院小児科がこれに協力している。大学病院における遺伝相談の場合と異り、診断機能のない保健所における遺伝相談ということで種々の問題点もあるが、大学病院よりは保健所の方がより多くの遺伝相談を受け入れやすい環境にあり、とくにチームカウンセリングの一要員としてのパラメディカルスタッフの協力が得られるという大きな利点がある。

そこで本論文では、54年9月より56年12月までの2年余にわたり、中央保健所で行われた遺伝相談の概況をまとめ、若干の考察を加えながら今後の地域における遺伝相談の問題点について述べてみたい。

1. 相談の方法と利用状況

相談の方法は、無料予約制とし、月1回面接相談日を設けた。母子保健事業として地域に広報し、希望者は保健所に申し込み、担当保健婦により診断や家系に関する資料が整理されたのち予約日に来所させた。予約日の相談面接には担当保健婦とカウンセラーの2名が当たった。

遺伝相談の申し込み数は表1のごとく合計25件で、電話による申し込みが11件、直接来訪したのが3件、地域の担当保健婦によるものが11件などであった。このうち実際に面接相談を行ったのは、遺伝相談センターより紹介された2

表1 申し込み数

電 話	11
来 訪	3
担当保健婦が予約	11
計	25

表2 相談の時期

結 婚 前	4
妊 娠 前	6
妊 娠 中	5
そ の 他	2
計	17

件も含めて17件で、延べ20回の相談が行われた。

面接相談をまだ行っていない残りの8件は家系資料作成中に相談をとり止めたり、相談を待っているうちに妊娠と判明し、相談を見合わせたいという例である。また遺伝相談センターよりの紹介者4人のうち2人は問い合わせがなかった。

2. 相談の時期と内容

相談の時期を表2に示した。結婚前4件、妊娠前6件、妊娠中5件、その他2件などであって、妊娠前の6件のうち4件は、異常児を出産

した直後の相談であり、次回妊娠への不安と異常児出産の原因に関するものであった。遺伝相談の時期は、原則として結婚前か妊娠前であることが望ましいわけで、妊娠中の5件は、今後の遺伝相談を行う上で問題を残す件数であった。なお、相談者の居住地は市内が13人、那覇市以外が4人で、クライアント自身が患者である例はなかった。

面接を行った17件の年齢・相談内容・疾患の種類などをまとめて表3に示すと、年齢は21歳～29歳が9例でもっとも多く、そのほとんどが35歳以下であり、生産年齢にある人達ばかりであった。性別では女性の12件に対し男性が5件

表3 遺 伝 相 談 例

症例	年齢	性別	面接回数	相談の時期	相談の内容	クライアントと患者の関係
1.	29	男	1	結婚前	先天性聾	父
2.	22	男	2	"	小人症	姉
3.	31	女	1	"	近親婚	(いとこ)
4.	28	女	1	"	近親婚	(いとこ)
5.	35	男	1	妊娠前	網膜色素変性症	妻
6.	25	女	1	"	先天奇形	子
7.	31	女	1	"	先天性緑内障	子
8.	29	女	1	"	先天性巨大結腸症	子
9.	27	女	1	"	多指症	子
10.	31	女	1	"	ダウン症	子
11.	32	女	1	妊娠中	先天性聾	子・血族
12.	31	女	1	"	脳性麻痺	子
13.	23	女	1	"	精神薄弱	兄
14.	24	男	2	"	筋栄養性筋緊張症	父・同胞
15.	26	女	1	"	近親婚	(いとこ)
16.	33	女	1	その他	色弱	子
17.	44	男	2	"	先天性外胚葉形成異常症	子

で、妊娠前かあるいは妊娠中の女性が多く相談を受けていることがわかった。

面接回数は1回が14人、2回が3人で大部分は1回の面接で終了していた。

相談の内容は、近親婚、先天奇形、精神疾患など多彩であるが、なかでも先天性疾患が多くみられた。つぎにクライアントと患者の関係については、結婚前は、婚約者との近親婚に対する相談が多く、妊娠前や妊娠中の例では、出生児の異常や疾患に対する相談が圧倒的に多く現在の子供のことや将来生れる子供のことについての相談であった。

3. 診断と疾患の同定

問題になっている相談内容の異常や疾患の診断については、表4の診断に関する情報のとおり、クライアントからの情報に基づいてカウンセラーが推定した者が13人、他の医療機関の診断書を持ってきた者は12人で、このうち2人は

表4 診断に関する情報

カウンセラーが診断	13
診 断 書	12
伝 聞	16
計	41

開業医、10人は公立病院の診断書であった。残りの16人の診断はクライアントが伝え聞いてきた診断名にたよらざるをえなかった。表3の症例7や8のように、患児がすでに死亡している例では、主治医に詳細に病名を検討してもらったが、1例は正確な診断名を得ることはできなかった。また症例14の筋異栄養性筋緊張症のように、家族の方達にも公的病院を受診してもらって精査したところ、クライアントの同胞2人（妹と弟）が患者と同じ疾患であることがわかった例もあった。

このように疾患の同定は、多くの場合は他の医師の診断をそのまま信用するかあるいはクライアントの伝聞による情報から疾患を同定する以外に方法はなく、遺伝相談において常に要求される正確な診断の入手が困難であることを痛感させられた。果してクライアントに提供した遺伝的ならびに医学的情報が満足すべきものであったか問題が残るところであった。しかし面接後の状況を知るために、担当保健婦による電話連絡や家庭訪問を行ったところ、妊娠中の4件がすでに正常児を無事出産していることを知ることができたのは、せめてもの幸せであった。

4. 遺伝相談の需要

沖縄県は保健婦が各市町村に駐在している。中央保健所管内には、泉崎（那覇本庁）と真和志、首里、小禄支所の4駐在に20人の保健婦が

表5 遺伝相談の対象

	遺伝相談で管理中	遺伝についての訴えのあったもの	保健婦のスクリーニングによるもの	計
家 庭 訪 門	15	10	31	56
乳 児 検 診		1		1
乳 児 相 談			1	1
3 才 児 検 診		2		2
成人クリニック		1		1
駐 在 健 康 相 談	1	12		13
団 地 健 康 相 談		1	1	2
計	16	27	33	76

配置されている。これら保健婦に対し遺伝相談に関する所内研修を行った後、家庭訪問や乳児一般健康診査など母子保健に関する事業やその他の保健婦の日常業務の中で遭遇した遺伝に関する訴えのあった例や遺伝相談の必要な例に関する調査を行った。その結果は表5のとおりで、現在遺伝相談で管理中のもの、遺伝についての訴えのあったもの、保健婦のスクリーニングによるものに分類した。遺伝相談の対象と考えられる例は76件あり、家庭訪問で56件、駐在健康相談で13件、団地健康相談で2件、3才児健康診査で2件、乳児一般健康診査・乳児相談・成人クリニックにおいてそれぞれ1件であった。

表6 疾患の種類 (%)

先 天 奇 形	14	(18.4)
精 神 分 裂 病	8	(10.5)
染 色 体 異 常	7	(9.2)
筋 異 栄 養 症	6	(7.9)
血 友 病	2	(2.6)
脳 性 麻 痺	2	(2.6)
先 天 性 代 謝 異 常	2	(2.6)
発 達 遅 延	7	(9.2)
体 質 性 疾 患	15	(19.7)
そ の 他	13	(17.1)
計	76	(100)

そして、これら疾患の種類は表6に示すごとく先天奇形が14件、精神分裂病8件、染色体異常7件でこれら3者の合計は29件38.2%を占めている。

そのほか発達遅延7件と筋異栄養症6件が多くみられ、とくに遺伝相談が必要な先天性代謝異常や血友病は少なく、それぞれ2件に過ぎなかった。体質性疾患は糖尿病と高血圧が主で、保健婦のスクリーニングによって、遺伝相談が必要であると判断されたものや成人病クリニックの場で気軽に問いかけてきたものが多かった。

考 察

出生児の約5%に何らかの先天異常がみられるといわれており、沖縄県では年間約2万人の出生数であるので、数字の上では毎年約1,000人の先天異常児が出生していることになる。遺伝相談は社会的には予防医学として、また個人的には家族計画として行われており大阪市では結婚から妊娠、出生、新生児、乳児、幼児までの母子管理システムを遺伝相談、妊婦管理、小児管理の3つに分けて一貫したシステムのなかで管理している。このように遺伝相談事業は母子保健のなかでも重要な領域となってきた。

沖縄県の遺伝相談事業は、昭和54年9月に中央保健所において開始して以来2年を経過しているが、その間の申し込み数は25件、相談件数は17件と極めて少ない。相談の時期は結婚前が少なく妊娠中の例が5件あった。遺伝相談の本来のあり方から考えるとやはり結婚前、妊娠前に行われるのが望ましく、今後の遺伝相談について、一般社会への啓蒙活動もさらに充実させていく必要があると反省させられた。

問題となっている相談内容の異常や疾患の同定は、遺伝相談でもっとも大切なことである。クライアントの話の内容からカウンセラーが診断したり、また診断書を持参してもらったりした。しかし一応の診断名が得られても、それだけでは遺伝予後は推定できない。たとえば先天性聾の場合、原因は非常に多く、遺伝性の場合でも遺伝形式もさまざまであり、患者同志の婚姻も多く、遺伝予後を非常に複雑なものにしている。また脳性麻痺という診断名であっても遺伝性の場合もあり産科的要因のこともある。原因を確認することがもっとも大切であり、症例12のように家系資料や症状から出生時型脳性麻痺と診断できた症例もある。このほか患児がすでに死亡していた例もあるが、遺伝性疾患の場合、遺伝予後を知るために剖検による正確な疾患名を得ることは家族にとっても大切なことである。

正確な診断を得るために、専門病院への紹介も必要になる。そのために面接相談が1回で終了しないこともあり、相談回数が2回の例は、正確な診断が得られなかったために頻回の面接

が必要となる。

表3・6に示すように、疾患や異常の種類は多種であり、カウンセラーはこれら遺伝性疾患に関する十分な知識を持っていないなければならないが、保健所には、このような図書文献などの情報は皆無である。将来はこのような図書文献の整備もされなければならない。

表5に示す遺伝相談対象の76件は、那覇市における遺伝相談の需要を示す数値でもある。現在遺伝相談で管理中の16件を除くと、家族から自発的に訴えのあったもの27件、保健婦のスクリーニングによるもの33件、合計60件が潜在化していたことになる。内容としては先天奇形、精神分裂病、染色体異常が多く、糖尿病や高血圧のようないわゆる体質性疾患も含まれている。面接相談も簡単な助言で終るものから、診断や治療のため専門病院へ紹介しなければならない例などさまざまである。個々の例について担当保健婦とカウンセラーで検討し、現在まで潜在化していた60件に対しても遺伝相談サービスを提供していかなければならない。しかしこれだけの需要に対応するには現在の体制では困難である。1人のカウンセラーの相談回数を増やすことにも限度があるので、最終的には専任のカウンセラーの確保が必要となる。

遺伝相談の効果判定は、相談の持つ閉鎖的な性格から、なかなか調査することはできないが、カウンセラーが行ったカウンセリングが果して有効に利用されたかどうかを知ることは重要なことである³⁾。相談を終った後にどのような方法で効果判定を行えばよいのか、今後に残された課題といえる。

遺伝相談の問い合わせは那覇市以外からもみられ、離島のような遠方からは、場合によっては電話や手紙による遺伝相談も考慮されるべきであろう。この場合、現状では離島にて保健活動に従事している保健婦、助産婦などパラメディカルスタッフの協力が是非必要となる。

今日、全国の各都道府県、あるいは各都市で地域遺伝相談システムが作られつつある。県内の遺伝相談の需要も次第に増加していくと考えられるが、保健所における遺伝相談はまだまだ問題点も多く、現在までの利用件数もまだ少ない。地域住民への啓蒙活動と同時に、相談事業を担うカウンセラー（医師）の確保と保健婦・助産婦などのカウンセリング要員の養成、さらには沖縄県の離島が多いという地域特殊性を考慮したサービスシステムを早急につくっていくことが必須であると考ええる。

参 考 文 献

- 1) 山田文夫, 笠原俊行, 長谷川博規, 矢矯弘嗣: 大阪市における遺伝相談ネットワークの概況. 産婦人科治療 37, 60-63, 1978.
- 2) 近 泰男: 遺伝相談センターを開設して. 産婦人科治療 37, 58-59, 1978.
- 3) 大倉興司, 笠原俊行: 遺伝相談の効果判定. 臨床遺伝研究 1, 41-47, 1979.

Genetic Counseling at The Public Health Center

Tomiko HOKAMA, Yoko INOUE and Sizuhiko TAKENAKA
Department of Maternal and Child Health, School of Medicine, University of the Ryukyus.

Kiyotake HIRAYAMA
Department of Pediatrics, School of Medicine, University of the Ryukyus.

Hatue OSHIRO and Katuko MAEUEZATO
Chuo Public Health Center, Okinawa.

The genetic counseling service was provided from 1979 at Chuo Public Health Center at Naha City. We received 25 calls and 17 counselings were performed. of 17 clients, 12 were female and these were age under 35 years old. The counseling was done 4 cases before marriage, 6 cases before conception, 5 cases during pregnancy. As the medical problems, there were congenital malformation (3 cases), deafness (2 cases), ocular disease (2 cases), and other congenital anomalies (7 cases). Counseling on consanguinity were 3 cases.

Moreover, 76 abnormal cases which found in the daily activity of public health nurse seems to be related to genetic problems.

In order to performe the genetic counseling service to all person who have genetic problems, more counselor and paramedical staff are needed, and the service system of genetic counseling which include the hospital should be constituted as possible as early in Okinawa. Thereafter, an increasing amount of counseling may be done by speciality clinics with respect to their particular disease.