

1. 遺伝相談について(第7回医療短大研究会)

著者	高林 俊文
雑誌名	東北大学医療技術短期大学部紀要 = Bulletin of College of Medical Sciences, Tohoku University
巻	7
号	2
ページ	173-173
発行年	1998-09-01
URL	http://hdl.handle.net/10097/33679

〔報告〕

第7回医療短大研究会

平成9年8月25日(月) 18:00-19:00

医療短大大講義室

講師：高林俊文先生（東北大学医療技術短期大学
部看護学科）

演題：1. 「遺伝相談について」

昭和58年から仙台市の委託を受け、遺伝相談のカウンセラーを行っている。平成3年からは宮城県でも遺伝相談を始めている。今日は遺伝相談の実際についてお話をしたい。日本では遺伝性疾患や先天性疾患に対する偏見や日本古来の「家」重視の考え方などから、この業務特有の難しさがある。例えば、ダウン症の相談でおばあさんが来て家の嫁が悪いからこうなる、などという相談もある。したがって相談に来た人（クライアント）によっては家族関係を念頭において、十分気を付けねばならず、自分たちの行っているカウンセリングは大変難しいということを念頭に置いていただきたい。

カウンセリングの実際だが、最初は保健婦が相談にあたり、必要な場合には、自分を含めた産科医、小児科医、最近では眼科医や神経内科医も相談に当たる。相談の内容については、まず最初の子が異常であったので次の子は大丈夫かという相談、次に色覚異常の相談が多い。クライアントの性別は、これは圧倒的に女性が多く、結婚前の相談や妊娠中の相談も多い。発端者との関係では、本人、夫婦、兄弟が多いが、祖父母の場合は十分に気をつけなくてはいけない。

具体例について述べる。1) 色覚異常で赤緑色弱の場合、多くは伴性劣勢遺伝形式を取るため例えば祖父が色覚異常の場合、孫娘がキャリアーとなる確立は通常1/2。結婚した場合、女の子が生まれればキャリアーとなる可能性、男の子が生まれ

れば半々の確立で色覚異常がでると思われる。しかし、現在は色覚異常は病気とは呼ばない傾向にある。

2) 1992年現在で、3,307の遺伝異常が解明されており、ある程度は生まれてくる子供の病気の確率が計算できる。また、出生前診断、例えば羊水穿刺をして診断することができるが、リスクのある妊婦には、この検査について必ずお話しするようにしている。近親婚に関する相談も多い。例えばいとこ同士の結婚では1/16の確率で劣勢遺伝病が出る可能性があるといわれる。

3) 口蓋口唇裂は多因子遺伝病で、経験的な危険率を出す方法があり、一般には約0.2%の発生率といわれているが、近親者にいる場合はその6倍位といわれている。

4) 同胞にダウン症がある場合、そのクライアントにダウン症の子が生まれる危険率は、約1/100位になる。一般には24歳で出産する場合の1/1,500で、従って、羊水穿刺をしてチェックすることを勧める。

5) 聾啞は常染色体性劣勢遺伝で、近親婚でなければ通常は心配ない。

6) 分裂病やてんかんは、多因子遺伝といわれている。一般には0.2から0.3%の確率といわれるが、分裂病患者の子供では8.6%の確率で分裂病を発症する。孫では3.4%である。おじさんが分裂病の場合、発症率は1.8%位といわれる。

一般的にはどのくらいの確率であると危ないかということ聞かれるが、自分たちは10%を基準に考えている。これより低い場合は、結婚や出産を諦めるほど心配しなくてもよいのではないかと考えている。ただ現在は遺伝形式や遺伝子異常がかなり解ってきているので血友病のように発症するか、キャリアーであるかが出生前診断できる。これからの遺伝相談も変わっていくことになると思われる。相談者によってこの病気は何%の確率です、と言われるよりも、はっきりとわかった方がよい。これからは、個別の妊婦において出生前診断を行える病気が増えてくるとと思われる。