

 B. 各支部から

小児保健と遺伝カウンセリング

日本小児保健協会大阪府支部長

地方独立行政法人大阪府立病院機構大阪府立母子保健総合医療センター遺伝診療科

岡本伸彦

小児の疾病や障害の要因は遺伝要因と環境要因に分けられる。感染症や薬物（環境要因）でも抵抗力や感受性を決める遺伝子の働きに個体差（遺伝要因）があり、同じ環境要因を受けても症状の現れ方は異なる。同一家系の中の遺伝性疾患であっても、発症時期や重症度に差がみられる。遺伝的に同じはずの一卵性双生児でも症状に差が存在する場合がある。環境要因を改善し、罹患リスクや重症度を減らすことが可能な場合がある。予防接種や食育の推進は環境要因を改善することにつながる。遺伝性疾患だけでなく、がんや生活習慣病や薬物代謝なども遺伝子が関与する。完璧な遺伝情報を持つヒトはおらず、生命にかかわるような劣性遺伝病の変化はだれでも10個以上持つ。また、遺伝子は親から子に伝わる時に、必ず一定の変化が起こる。突然変異はさまざまな環境に生命が対応する多様性を生み出すが、遺伝病の原因になることもある。最近はEpigeneticsという、後天的な修飾で遺伝子発現が制御される機構も注目されている。

最近、大学病院やセンター病院、主な小児病院には遺伝科や遺伝診療科（部門）ができている。大阪府立母子保健総合医療センター遺伝診療科でもダウン症候群をはじめとする染色体異常症、各種遺伝性疾患、先天的要因に基づく各種疾患の診療を行っている。特に小児病院では、多因子遺伝を含めると半数以上の患者が遺伝要因の関係する疾患である。遺伝性疾患を持つ児の受容支援、合併症検索、発達支援、フォローアップにおいて遺伝診療科は重要な役

割を持つ。多くの遺伝性疾患の原因が解明された中で、適切な遺伝学的検査を実施する機会が増えているが、染色体検査や遺伝子診断にあたっては、十分な遺伝カウンセリングが必要である。遺伝カウンセリングとは、遺伝性疾患や状態を医学的・科学的にわかりやすく説明し、医学的処置や検査の理解を支援し、必要な遺伝サービスや社会資源の利用ができるように援助し、患者（クライアント）が最適な意志決定や行動がとれるようにする医療技術である。クライアントの自立的意志決定の尊重が大前提である。遺伝カウンセリングでは遺伝子や染色体に関する知識だけでなく、倫理面、心理学に関する知識も必要である。遺伝カウンセラーは患児にかかわる各科医師、ソーシャルワーカー、看護師、保健師、心理職、療育スタッフなどの多職種との連携を行うことも仕事である。

日頃の診療現場で感じる問題は「遺伝」に関する一般の知識不足や誤解である。学校教育でのカリキュラム削減による「遺伝」の学習機会の不足も関係する。医学部においても遺伝学の授業が体系的に実施されていない大学もある。「遺伝性疾患」は家系内で発症する疾患という意味ではなく、遺伝子や染色体の変化が原因の疾患と考えるべきである。遺伝とは代々伝わるということに限定して理解される傾向があるが、実際には多様性が重要である。生物多様性ということがよく話題になるが、遺伝のメカニズムは多様性を生み出している源である。一般社会に対して遺伝に関する正しい知識を啓発し、遺伝カウンセリングの重要性の認識を高める必要がある。

科学的に因果関係が否定的な要因を児の疾病と結

大阪府小児保健研究会

〒594-1101 大阪府和泉市室堂町840

大阪府立母子保健総合医療センター内

びつけて不安を持つ例を多く経験する。次子の罹患を不必要に心配して妊娠をあきらめたり、人工妊娠中絶に至る場合もある。遺伝とは直接関係ないが、特に問題のない妊娠中の薬物服用を理由にした不必要な人工妊娠中絶が多く行われており、少子化の一要因と考える必要もある。これに対しては「妊娠と薬情報センター」が重要な役割を持っている。

日本では遺伝性疾患の基礎研究は盛んであるが、遺伝カウンセリング体制が欧米と比較して大きく遅れている。米国では2,000名の遺伝カウンセラーが

重要な医療スタッフとして働いている。ようやく日本でも非医師の認定遺伝カウンセラー制度ができて、現在100名程度の遺伝カウンセラーが働いている。なお、臨床遺伝専門医は700名以上いる。

遺伝カウンセリングは差別や偏見をなくし、人々が多様性を認め合い、対等な立場でお互いを尊重し、支え合っるとともに社会生活を送るうえでも重要である。今後、遺伝カウンセリングがより一般的に普及することが期待される。