

## 課題9．愛知県遺伝相談センター活動

| 活動項目    | 活動項目別の実績(概要)  |
|---------|---|
| 実施活動    | 1. 遺伝カウンセラーによる面接相談<br>相談件数 24件<br>2. 保健師による電話相談・面接相談<br>相談件数 49件 (面接 8件、電話 40件、メール1件)<br>3. 遺伝相談研修会開催 参加者数 41名<br>4. 医師会、市町村保健センター・保健所等の保健関係機関に遺伝相談案内の配布<br>ホームページに遺伝相談について情報掲載<br>5. 保健関係施設を対象に遺伝相談の実施状況についての調査を実施<br>6. 遺伝相談連絡会議の実施 |
| 教育・研修   | 1. 保健医療関係者向け研修会を開催(平成15年2月28日)<br>遺伝相談研修会<br>「出生前診断について」<br>名古屋第一赤十字病院 第二産婦人科部長 石川 薫<br>「先天性心疾患の発生原因と遺伝」<br>あいち小児保健医療総合センター センター長 長嶋 正實   |
| 保健・医療相談 | 1. 遺伝カウンセラーによる面接相談<br>相談件数 24件<br>2. 保健師による電話相談・面接相談<br>相談件数 49件 (面接 8件、電話 40件、メール1件)<br>(詳細については別紙)  |
| 情報サービス  | 1. ホームページに遺伝相談について情報掲載<br>2. 医師会、市町村保健センター・保健所等の保健関係機関に遺伝相談案内の配布<br>3. 平成14年度愛知県遺伝相談センター事業を作成し関係機関に配布   |
| 調査・研究   | 1. 保健関係施設を対象に遺伝相談の実施状況についての調査を実施。<br>調査結果については別紙  |
| その他     | 愛知県遺伝相談連絡会議の実施 別紙   |

この事業に関連した実績としての調査報告やパンフレット、インターネット情報

| 資料の名称                                  | 発行日等    | 資料番号  |
|--|---------|-------|
| 平成14年度愛知県遺伝相談センター事業<br>ホームページに遺伝相談案内掲載 | 平成15年3月 | 9 - 1 |

資料番号は、課題名の番号 資料番号 のように附番してください。

1、遺伝相談医師カウンセラーによる面接相談

(別紙 1)

相談件数 24件

| 相談分類                    | 主な疾患名・相談理由  |
|-------------------------|---|
| 次子出産への影響                | トリプルX症候群<br>完全大血管転位症<br>ルビンステイン・タイビー症候群<br>聴覚障害<br>ダウン症、遠視  |
| 家族への遺伝<br>(出産に関する項目を除く) | マルファン症候群<br>短肢症<br>MR、自閉症、側弯症<br>46,XY,add(1)(36.3)<br>46,XX,r(21)(p12q22.3)[17]/46,XX[13]<br>網膜色素変性症 |
| 結婚について(相手側)             | 口唇裂<br>緑内障、聴覚障害   |
| その他(疾患、予後について)          | ウィリアムズ症候群<br>46,XX,add(7)(p22)<br>ダウン症  |

2、保健師による電話相談・面接相談

相談件数 49件(面接 8件、電話 40件、メール 1件)

| 相談分類        | 主な疾患名等・相談理由  |
|-------------|--|
| 第1子出産への影響   | 家系に先天性緑内障の方がいる。<br>色覚異常  |
| 次子出産への影響    | 第1子ダウン症<br>羊水検査、絨毛診断について   |
| 結婚について(相手側) | 筋強直性筋ジストロフィー<br>デュシェンヌ型筋ジストロフィー<br>聴覚障害                            |
| 近親婚         | いとこ婚<br>ふたいとこ婚   |
| 遺伝子検査       | 流産歴があり。染色体異常を指摘。   |
| その他         | 熱性けいれん、ワーデンバーグ症候群<br>親子鑑定<br>ダウン症<br>妊娠中の出血があり、胎児に異常がある場合が多いと言われ不安 |

### 3、紹介経路等

|                                   | 紹介経路         | 件数  |
|-----------------------------------|--------------|-----|
| 遺伝相談<br>医師<br>カウンセラー<br>による<br>相談 | 市町村（保健センター等） | 5件  |
|                                   | 医療機関         | 4件  |
|                                   | 院内           | 3件  |
|                                   | ホームページ       | 1件  |
|                                   | その他・不明       | 3件  |
|                                   | 継続           | 8件  |
| 保健<br>師<br>に<br>よ<br>る<br>相<br>談  | 市町村（保健センター等） | 9件  |
|                                   | 保健所          | 1件  |
|                                   | 医療機関         | 5件  |
|                                   | 院内           | 3件  |
|                                   | ホームページ       | 4件  |
|                                   | その他          | 6件  |
|                                   | 不明           | 17件 |
|                                   | 利用経験あり       | 3件  |

実施活動項目ごとの評価：愛知県遺伝相談センター活動

|   |  |
|---|--|
| <p>評価の方法・手段</p>   | <p>遺伝相談相談者数<br/>相談情報を受けた家族・専門家の数とその内容の調査<br/>遺伝相談研修会の参加者数及びアンケート調査</p>   |
| <p>評価の概要</p> <p>a. 数値目標等の達成度</p> <p>b. 愛知県の母子保健への貢献</p> <p>c. その他</p> | <p>1. 有用性</p> <p>遺伝相談カウンセラーによる相談件数は 24 件で、保健師による電話相談・面接相談は 49 件で相談件数は多くなってきたように思われる。</p> <p>相談内容についても染色体異常、遺伝子異常（構造異常）、疾患の遺伝や結婚に関するものまで幅の広い相談となっている。相談前の情報収集や家系図の聴取等にかなりの時間を要し、カウンセラーによる相談も 1 時間以上になる場合が多い。相談としては 1 回で終了する相談が多い。紹介経路としては市町村、医療機関が多く、身近な機関において相談されてから当センターにつながっており専門家向けの情報提供(サービス)の必要性が示された。</p> <p>保健関係施設における遺伝相談に関する調査に遺伝相談機関として当センターが実施していることを知って今後の紹介機関が明確になったという意見があり、今回の調査研究事業が情報提供としての役割を担った。</p> <p>2. 問題点</p> <p>研修事業の参加者 41 名中 37 枚回収された事後アンケートの中で 13 名 (35.1%) の人が遺伝相談を実施していることを知らなかったと答えており研修参加をしている人の中でもこの状況であった。</p> <p>遺伝相談カウンセラーによる相談後のケース状況は継続ケース以外には分からない状況である。</p> <p>保健関係施設における遺伝相談に関する調査から、地域の保健師は遺伝相談を受けている件数は約 1 割で非常に少なかった。ただ、相談時に困ったと感じているケースも多く基本的な情報を提供する必要性を感じた。</p> <p>3. 事業継続に関する意見</p> <p>この事業は愛知県での遺伝相談システム構築のために県から委託を受け、実施している。遺伝相談カウンセラーによる相談件数も少しずつ伸びてきており継続的に実施していくことが望まれる。地域での支援が必要なケース等に対してはケースの了解を得て積極的に地域支援につなげていくこと等の相談後のフォロー体制を検討していく必要がある。</p> <p>地域の保健師が遺伝相談を受ける上で、基礎的なマニュアル作成についても会議で検討され、それに伴った研修事業が必要と思われる。専門家も含めあまり</p> <p>理解のされていない遺伝相談を理解してもらえような保健情報サービスに重点をおいた活動をしていきたいと考える。</p> |

研修会実績と評価(1) 遺伝相談研修会

|         |   |
|---------|---|
| 実施日時    | 平成15年2月28日(金) 午後1時から午後4時20分   |
| 講演主題    | 「出生前診断について」<br>名古屋第一赤十字病院 第二産婦人科部長 石川 薫   |
| 講師      | 「先天性心疾患の発生原因と遺伝」<br>あいち小児保健医療総合センター センター長 長嶋 正實   |
| 参加者数    | 41名 (対象職種：保健師、助産師、看護師、臨床心理士等)   |
| 講演<br>会 | 講演内容の要旨<br><p>「出生前診断について」<br/> 妊娠週数と胎児の病気についての考え方<br/> 妊娠週数の2週が胎齢の1週となり、胎齢によって着床前期、胎芽期、胎児期が区分される。<br/> 胎児の病気 遺伝子病 1994年現在で約6,678種類 配偶子病(染色体異常) 胎芽病(形態的異常=奇形) 胎児病(胎児内科疾患)<br/> 出生前診断法 超音波診断-経膈超音波診断により早期から胎芽病を診断する手段となった<br/> 着床前診断、受精卵診断 絨毛診断 羊水診断 胎児血診断<br/> 遺伝子病、染色体異常 常染色体優性遺伝病、常染色体劣性遺伝病の事例紹介<br/> 着床前診断、受精卵診断について<br/> 最新で究極の出生前診断。生殖補助医療(ART)と密接に関連している。<br/> 日本産婦人科学会が「着床前診断」に関する見解を出した。</p> <p>「先天性心疾患の発生原因と遺伝」<br/> 1. 先天性心疾患の頻度と自然歴<br/> 出生時に何らかの先天異常を持つ子は5%。その原因は単一遺伝子疾患が全体の約20%、染色体異常約12%、多因子遺伝疾患40~60%、環境要因によるものが約30%。<br/> 先天性心疾患は先天奇形の中で最も頻度が高いもの。先天性心疾患頻度0.8~1%程度。<br/> 2. 先天性心疾患の発生原因<br/> (1)染色体異常による先天性心疾患 21トリソミーが最も頻度が高く、その約半数が先天性心疾患を合併する。<br/> (2)染色体微小欠失に伴う先天性心疾患 円錐部動脈幹異常顔貌症候群など<br/> (3)遺伝子異常<br/> (4)環境因子 妊娠早期の母体感染、薬剤服用、飲酒、糖尿病、膠原病や高地での出産など。<br/> (5)多因子遺伝の特徴<br/> 先天性心疾患の原因の中で最も多いのは遺伝的な要素と環境因子の相互作用である。</p> |
|         | 主な質問と回答<br>事例についての相談、疾患の考え方について<br>出生前診断に伴うカウンセリング体制について<br>出生前診断   |

研修会実績と評価(2) 研修者によるアンケート評価 アンケート回収数：37 枚(回収率 90.2%)

|  |   |              |              |              |              |              |             |
|--|---|--------------|--------------|--------------|--------------|--------------|-------------|
| 研修会名   | 遺伝相談研修会   |              |              |              |              |              |             |
| 研修者の職種   | 保健師 28 人、医師 0 人、臨床心理士 2 人、助産師 7 人<br>その他 0 人、計 37 人   |              |              |              |              |              |             |
| 研修者の年齢分布   | 20 歳代：12 人、30 歳代：3 人、40 歳代：5 人、50 歳代：2 人<br>60 歳代：2 人、不明：13 人                                   |              |              |              |              |              |             |
| 研修者の性別   | 女性：26 名 男性：1 名 (未記入：10 枚)   |              |              |              |              |              |             |
| アンケート質問項目  |   | 1 よい         | 2            | 3            | 4            | 5            | 不明          |
|  | 1. 研修全体のプログラムは？   | 13<br>(35.1) | 12<br>(32.4) | 9<br>(24.3)  | 1<br>(2.7)   | 1<br>(2.7)   | 1<br>(2.7)  |
|  | 2. 「出生前診断について」の講義はよく理解できましたか？<br>1 よく理解した 2 理解した 3 ほぼ理解した 4 あまり理解できなかった 5 理解できなかった              | 5<br>(13.5)  | 13<br>(35.1) | 17<br>(45.9) | 2<br>(5.4)   | 0            | 0           |
|  | 3. 「先天性心疾患の発生原因と遺伝」の講義はよく理解できましたか？<br>回答 2 と同じ  | 3<br>(8.1)   | 16<br>(43.2) | 12<br>(32.4) | 5<br>(13.5)  | 0            | 1<br>(2.7)  |
|  | 4. 講義の内容は今後の各機関での事業の参考になりましたか？<br>1 非常に参考になった 2 参考になった 3 まあ参考になった<br>4 あまり参考にならなかった 5 参考にならなかった | 10<br>(27.0) | 12<br>(32.4) | 13<br>(35.1) | 1<br>(2.7)   | 1<br>(2.7)   | 0           |
|  | 5. 視聴覚教材の使用は、講義の理解に役立ちましたか？   | 16<br>(43.2) | 11<br>(29.7) | 8<br>(21.6)  | 1<br>(2.7)   | 0            | 0           |
|  | 6. あいち小児保健医療総合センターで遺伝相談を行っていることはご存知でしたか。<br>1、はい 5、いいえ  | 24<br>(64.9) |              |              |              | 13<br>(35.1) |             |
|  | 7. 今後も遺伝相談研修会を予定しておりますが、要望・意見がありましたらお聞かせください。<br>1、あり 5、なし                                      | 11<br>(29.7) |              |              |              | 22<br>(59.5) | 4<br>(10.8) |
|  | 8. 遺伝相談事業に対するご意見はありますか？<br>1、あり 5、なし  | 3<br>(8.1)   |              |              |              | 30<br>(81.1) | 4<br>(10.8) |
|  | 9. 今日の研修会は平日開催でしたが、いかがでしたか？<br>1、平日でよい 3、土曜日がよい 5、それ以外  | 31<br>(83.8) |              | 5<br>(13.5)  |              | 1<br>(2.7)   |             |
| 10. センターへの要望・意見がありましたらお聞かせください。<br>1.あり 5.なし   | 8<br>(21.6)   |              |              |              | 22<br>(59.5) | 7<br>(18.9)  |             |
| <p>その他意見の概要</p> <p>今後の研修会希望：継続的、定期的開催、相談事例について、疾患別（眼科疾患、アレルギー等）講義</p> <p>遺伝相談事業に関する意見：一般市民への PR、情報提供をしてもらいたい等</p> <p>出生前診断は本当に必要なかわからなくなってしまった。</p> <p>障害の子を持っていても、幸せな家族もあり複雑な気持ちになった。</p> <p>産科と小児科の両側からの講義でわかりやすかった。</p> |   |              |              |              |              |              |             |

|      |   |
|------|---|
| 実施日時 | 平成14年3月17日(月) 午後3時から5時まで  |
| 出席者  | 名古屋市健康福祉局健康部健康増進課長 梅村三郎委員(代理母子保健係 柏木係長) 愛知県加茂保健所長 片岡博喜委員、愛知県中央児童・障害者相談センター 鈴木國家委員(代理指導課 山田課長) 愛知県臨床心理士会常任理事 田畑洋子(代理臨床心理士会 神谷英治) あいち小児保健医療総合センター長 長嶋正實、愛知県心身障害者コロニーこばと学園医務部長 早川知恵美委員、社団法人愛知県看護協会理事 藤原吉江委員、社団法人愛知県助産師会副会長 牧野克子委員、愛知県保健師会会長 水野齡子委員、岡崎女子短期大学教授 山中勲委員(会長) 愛知県心身障害者コロニー発達障害研究所遺伝学部長 若松延昭委員 計10名<br>社団法人愛知県医師会理事 奈倉道治委員(副会長) 愛知県市町村保健師協議会尾西支部長 能島頼子委員欠席) |
| 議題   | <ol style="list-style-type: none"> <li>1 愛知県遺伝相談連絡会議の公開について</li> <li>2 愛知県遺伝相談センターの事業報告について</li> <li>3 愛知県遺伝相談センターの活動について意見交換</li> <li>4 その他</li> </ol>   |
| 討議内容 | <ul style="list-style-type: none"> <li>・ 遺伝相談のあり方について</li> <li>・ 遺伝相談の愛知県内のシステムについて</li> <li>・ 研修事業・情報提供事業の充実について</li> <li>・ 保健師等コメディカルスタッフ向けに遺伝相談を受ける上でのマニュアル作成について検討された。</li> </ul>   |

## 保健関係施設における遺伝相談状況調査

### 1、目的

愛知県遺伝相談センターとして研修事業、情報提供事業を実施していく上で、地域の保健関係施設での遺伝相談状況や要望を把握することにより、今後の遺伝相談センター事業の充実をはかる。

### 2、対象、方法及び調査期間

対 象：愛知県内の市町村保健センター等（85 か所）、愛知県保健所・支所（23 か所）等に勤務する保健師

方 法：別紙調査票による自記式アンケート方式。

調査期間：平成14年7月1日から平成14年7月31日

### 3、結果

704枚の調査票が回収された(回収率74.7%)。回答者の保健師歴は「所属別保健師経験年数の分布」のとおりであった。

日本家族計画協会実施している遺伝相談セミナーを受講している保健師は21名(3.1%)であった。

質問項目に対する回答状況を愛知県保健所・支所(保健所)及び市町村保健センター(市町村)別に示す。

質問1 「過去1年間に遺伝に関する相談はありましたか。」

遺伝に関する相談を経験しているのは全体の1割ほどでかつ年間の相談件数も数件程度のものが大半を占めた。相談機会としては電話、家庭訪問、乳幼児健診が多かった。特に保健所は家庭訪問、面接が目立ったのに対し、市町村では乳幼児健診が多かった。保健所で家庭訪問の相談が多いのは、特定疾患医療給付事業で把握した患者への訪問で相談を受ける機会が多いためと考えられた。

質問2 「相談の内容は何でしたか。」

相談の内容については、全体では「疾患の遺伝性」、「子供への遺伝」、「兄弟への遺伝」が多く認められた。市町村と保健所では相談内容に大きな違いはなかった。

質問3 「遺伝に関する相談があった時、どのような対応をされましたか。」

相談に対する対応としては、「主治医への相談を勧めた」、「相談の聞き役」、「疾患の遺伝性を説明」が多かった。保健所と市町村に大きな違いはなかった。

質問4 「これまでに遺伝に関する相談を受ける上で困ったことはありましたか。」

保健師が実際の場面で遭遇した困った点を質問票に示した表を用いて自由記載する形で調査した。その内容について対象となる疾患・心配事について分類し、その項目に対して保健師の対応状況、困った点について集計した。(なお、同一回答を複数に分類してあり、総数は回答数と異なっている。)遺伝相談への対応状況としては、疾患や心配事に関わらず、「主治医へ相談してもらうように勧めた」が最も多く、次いで情報提供や相談者の心のケアはその1/3程度であった。遺伝相談を受けた時に困った点としては、相談者の気持ちの受け止め方、相談を受ける側の情報不足、知識不足や情報がある場合でもどう情報を伝えたらよいかが多かった。