

添付資料： 遺伝カウンセラーの養成カリキュラム

[1] 遺伝カウンセラーとしての専門研修を受ける前に下記の教科目については大学レベルの教育を受け、科目履修制度等を利用して単位取得しておくことを条件とする。

a. 人間科学系科目

人間発達学、心理学（または臨床心理学、コミュニケーション学、カウンセリング論）、倫理学（または生命倫理学、看護倫理学）

b. 自然科学・医療系科目

生物学、化学（または一般化学、化学概論）、遺伝学（または人類遺伝学、分子遺伝学、生命科学）、統計学、医学概論（または医療概論、医療科学、看護概論）、公衆衛生学（または保健医療福祉論、基礎保健学）

[2] 履修科目とその到達目標

I カウンセリングの実践を支える専門的基礎知識

1. 人類遺伝学・遺伝医学

1) 遺伝学史

現代遺伝学が辿った歴史的背景を理解している

2) 細胞遺伝学

- ・細胞分裂と染色体分離を理解し、説明できる
- ・染色体の基本構造を理解し、説明できる
- ・染色体異常の種類と発生機序について理解し、説明できる
- ・染色体分析法について理解し、説明できる

3) 分子遺伝学

- ・DNA・RNA・遺伝子の基本構造を理解し、説明できる
- ・DNAの複製・修復について基本的事項を理解し、説明できる
- ・遺伝子発現について基本的事項を理解し、説明できる
- ・遺伝子変異および多型について基本的事項を理解し、説明できる
- ・DNA診断・技術について基本的事項を理解し、説明できる

4) メンデル遺伝学

- ・染色体・遺伝子の知識をもとにメンデル遺伝学の基本法則を理解し、説明できる

5) 非メンデル遺伝

- ・多因子遺伝・細胞質遺伝を理解し、説明できる
- ・非メンデル遺伝の一部を細胞遺伝学・分子遺伝学的に説明できる

6) 集団遺伝学と遺伝疫学、家系分析

- ・メンデル遺伝学を集団に応用し、遺伝子頻度、保因者頻度、罹患者頻度、突然変異率などのメンデル遺伝学の基本概念を説明できる
- ・臨床遺伝学における集団遺伝学の重要性を理解できる

- ・家系分析の基本を理解し、説明できる

- ・遺伝様式を確認し遺伝子の伝わり方や発現について説明できる

7) 遺伝生化学・薬理遺伝学

- ・生体内分子の機能と代謝について基本的事項を理解し、遺伝医学的に説明できる

8) 生殖・発生遺伝学

- ・生殖の機構を理解し、その異常を説明できる
 - ・発生の分子機構について基本的事項を理解し、説明できる
- 9) 体細胞遺伝学
- ・体細胞遺伝学について基本的事項を理解し、説明できる
- 10) 腫瘍遺伝学
- ・癌関連遺伝子を説明できる
 - ・腫瘍の発生機序を遺伝学的に説明できる
 - ・遺伝性腫瘍について説明できる
- 11) 免疫遺伝学
- ・免疫応答の遺伝について基本的事項を理解し、説明できる
 - ・血液型の種類と遺伝について理解し、説明できる
 - ・組織適合性とその遺伝について説明できる
- 13) 遺伝医学・遺伝医療
- ・遺伝医療を実践するにあたり、臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラーの専門的な役割を理解し、医療・保健・福祉システムとの効果的連携について説明できる。
 - ・遺伝カウンセリングが対象とする主な疾患について、臨床像、疫学、診断法、治療、再発予防、ケアの基本事項について理解し、説明できる（メンデル遺伝病、多因子遺伝病、染色体異常、ガン、生活習慣病）
 - ・臨床遺伝学における遺伝学的異質性の診断の重要性を理解し、遺伝子診断の概略を説明できる
 - ・遺伝マーカースクリーニングの概略を理解し、説明できる
- ・出生前医療（受精卵・出生前診断を含む）の基本的事項を理解し、説明できる
 - ・遺伝子治療の現状について理解し、説明できる
 - ・わが国の遺伝医療システムについて理解し、説明できる
 - ・ゲノム機能科学について現状と将来の展望について理解し、説明できる
2. カウンセリング理論と技法
- ・カウンセリングの主要理論と技法を理解している
 - ・人間発達理論やパーソナリティ理論の基本を理解し、主要な心理検査法を理解している
 - ・アセスメント面接法と行動観察法の基本を理解している
 - ・主要な精神科的疾患の臨床的特徴を理解し、精神科領域の専門職との連携について理解している
 - ・危機介入理論を理解し、危機的状況のアセスメント、危機介入技術について理解している
3. 遺伝医療と倫理
- ・生命倫理学の歴史、インフォームドコンセント、先端医療・生殖医療の現場における生命倫理的諸問題を理解している
 - ・遺伝医療に関する国内外の規制等を理解している
 - ・遺伝医療特有の倫理問題を理解している
4. 遺伝医療と社会
- ・社会福祉の歴史、社会保障、公的扶助、

児童・母子福祉、障害者福祉、老人福祉、地域福祉、医療福祉など社会福祉の基礎を理解している

- ・社会福祉援助技術（ソーシャルワーク）の基礎を理解している
- ・保健医療福祉関係法規を理解している

II 遺伝カウンセリングの実践技術の目標

1) クライアントとの人間関係を築くことができる

2) クライアントの問題事・心配事を明確化できる

- ・クライアントの持つ遺伝学的背景をアセスメントできる
- ・家系資料を適切な方法で収集し、家系図を書ける
- ・必要な遺伝学的情報を得ることができる
- ・クライアントが受けている医療について必要な情報を得ることができる
- ・遺伝問題の有無を判断することができる
- ・再発危険率の推定ができる
- ・アセスメントの結果を科学的に記録できる

4) 遺伝問題から生じる心理・社会的問題を支援できる。

- ・心理・社会的問題を明確化できる
- ・クライアントの問題認知状況をアセスメントできる
- ・クライアントのコーピングをアセスメントし、適切に介入できる
- ・グループカウンセリング、危機介入ができる
- ・カウンセリングの限界を理解し、他の専

門職と連携する時期について判断できる

5) クライアントの課題・問題の明確化・意思決定に必要な情報を提供できる

- ・人類の遺伝学的荷重とクライアント自身が抱える遺伝学的リスクをわかりやすく説明できる

- ・検査・診断・治療・生活に関連した情報を提供できる

- ・クライアントが活用できる専門職・機関に関する情報を提供できる

- ・クライアントが活用できる社会資源に関する情報を提供できる

- ・クライアントの理解力に応じた方法で必要な情報に関して説明できる

6) クライアントの意思決定を支持し、支援する

- ・専門職・機関と連携をとることができる
- ・家族ダイナミックスを支援できる
- ・サポートグループへの紹介ができる
- ・個々の事例について適切にフォローアップを行うことができる

III カウンセラーの態度目標

1) 医療従事者の一員としての自覚をもって行動できる

- ・遺伝カウンセラーは医療技術を提供する立場ではないが、医療チームの一員であるとの自覚をもって行動できる

- ・遺伝カウンセラーが担当すべき業務範囲を理解し、クライアントから求められても診断類似行為や治療に関わる判断・指示を行わない。

- ・クライアントが受けている医療を理解し、

主治医との人間関係を損なわないよう配慮できる

- ・臨床遺伝専門医やその他の専門職の役割を理解し、連携を重視して行動することができる
- ・最新の医療・遺伝医学に関する情報収集を行い、常に自己研鑽を怠らない
- ・遺伝カウンセリングの科学的な側面を理解し、科学的な思考ができるよう自己研鑽を怠らない
- ・カウンセリングについて科学的な記録を残し、適切な方法で管理できる
- ・守秘義務の原則を理解し、医療人として行動できる

2) カウンセラーとしてクライアントを支援する立場で行動できる

- ・カウンセラーの立場を理解し、常にクライアントの利益を考えて行動できる
- ・クライアントの人権を尊重し、家族や人間関係を配慮した態度で接することができる
- ・クライアントの不安に対しては常に共感的態度で接することができる
- ・クライアントの自律的決定を尊重し、非指示的態度で接することができる
- ・コミュニケーション技術や心理学的介入技術について、常に自己研鑽を怠らない

3) ELSI（倫理・法律・社会的事項）の基本的事項を理解し、社会人として公正な立場で行動できる

- ・生命の尊厳を重視する基本的態度でクライアントに接することができる
- ・法律、倫理規範、社会通念を配慮する基

本的態度と倫理的に公正な態度でクライアントに接することができる

- ・現代医療や社会的対応の限界を理解し、クライアントにとって最良の選択を可能にするよう調整や支援をすることができる

平成12年度厚生科学研究（子ども家庭総合研究事業）
分担研究報告書

遺伝カウンセリング体制の構築に関する研究
分担研究課題：地域遺伝カウンセリングシステムの構築に関する研究

分担研究者：黒木良和（神奈川県立こども医療センター病院長）

研究協力者：大橋博文（埼玉県立小児医療医療センター遺伝科医長）、小野正恵（東京通信病院小児科医長）、黒澤健司（神奈川県立こども医療センター遺伝科）、齋藤伸道（福岡県済生会福岡総合病院産婦人科部長）、斎藤加代子（東京女子医科大学小児科学講座教授）、鈴木友和（公立学校共済組合近畿中央病院病院長）、中堀 豊（徳島大学医学部公衆衛生学講座教授）、平原史樹（横浜国立大学医学部産婦人科学講座教授）

研究要旨： 遺伝カウンセリングシステムは地域に根差した地域完結型のものが望ましい。遺伝カウンセリングの需要を予測した結果、狭義の遺伝病に限定しても日本全国で 32,000 件に達し、生活習慣病まで加えると 30 万～100 万件と膨大な需要が見込まれることが判明した。わが国の先駆的な遺伝カウンセリングシステムの実態調査から、規模から分けると、大都市型、地方中核都市型、地方型などがあり、中核施設でみると、大学型、専門病院型、民間医療施設型、複数の施設連結型などが存在すること、及び遺伝カウンセリングの地域格差が大きい実態が明らかとなった。望ましい遺伝カウンセリングシステムは地域遺伝センターとそのサテライトをセットとし、各地の地域遺伝センター間のネットワークを完成させることであろう。今後、地域遺伝カウンセリングシステムの具備すべき条件を詳細に詰める予定である。

キーワード：地域遺伝カウンセリングシステム、遺伝カウンセリング需要、遺伝カウンセリング実態調査

A. 研究目的

遺伝カウンセリングは地域に密着し、それぞれの地域で一応の完結が見られるべきものとの前提に立ち、正確な遺伝カウンセリングの需要を予測し、現在わが国の各地で行われている地域遺伝カウンセリングシステムの実態を調査し、わが国にふさわしい地域遺伝カウンセリングシステムのあり方を模索することを目的とする。

B. 対象と方法

遺伝カウンセリングの需要予測では、わが国の人口動態統計と、神奈川県立こども医療センター遺伝科の診療データを基に、理論的および過去 10 年間の実績に基づく需要予測を行った。地域遺伝カウンセリングの実態は研究協力者の施設・地域で実践されている遺伝カウンセリングを紹介していただいた。地域遺伝カウンセリングシステムの構築については、文献的研究および全体会議で検討中である。

C. 結果と考察

(1) 遺伝カウンセリングの需要予測

国連科学委員会報告のデータに基づき、わが国と神奈川県の遺伝病有病率を算出し、理論的に遺伝カウンセリングの需要を予測した。先天代謝異常や染色体異常など狭義の遺伝病と先天奇形の合計年間予測発生数は、全国で 94,808 例、神奈川県で 6,438 例であった。

これらの症例の 1/3 が遺伝カウンセリングを受けると仮定すれば、日本全国で 31,600 件、神奈川県で 2,150 件の需要が見込まれる。さらに高齢妊娠（35 歳以上）は全国で 12 万人/年、自然流産が 20 万件で、これらを遺伝カウンセリングの需要予備軍とすれば、遺伝カウンセリングの需要は全国で 20 万～30 万件/年、神奈川県で 1.4 万～2 万件/年と予測できる。将来生活習慣病や家族性腫瘍も遺伝カウンセリングの対象となることが予想されるので、その需要は膨大なものとなる。一方、過去 10 年間の神奈川県立こども医療センター遺伝科での遺伝カウンセリング実績（年間平均 100 件）から神奈川県での遺伝カウンセリング需要を予測すると、遺伝科への平均新患紹介率が 20% であるので、遺伝カウンセリングの需要は 500 件/年となる。こども医療センター遺伝科が、染色体異常と先天奇形中心に診療している実態を考慮すると、この数字は最低需要と考えられる。

(2) 地域遺伝カウンセリングの実態調査

いくつかの地域遺伝カウンセリングがすでに実践されている。その概要が研究協力者から報告された。これらの実践は、今後のわが国における地域遺伝カウンセリングのモデルとなるもので、大変示唆に富んだものである。それらの概要をまとめる。詳細については資料として本報告書の後に付けるので、参照されたい。

1) 厚生省遺伝相談モデル事業参加施設での地域遺伝

カウンセリングシステム

徳島大学と埼玉県立小児医療センターを基幹施設とする遺伝相談モデル事業の概略を紹介する。徳島県では徳島大学に遺伝相談室を設け、医師4名、看護婦3名、薬剤師1名の他に、医療情報部、医事課、臨床心理士等を配置して遺伝相談を行っている。しっかりした運営要綱も定められており、遺伝相談を支えるカンファレンスや勉強会も定期的で開催されている。ポスターによる広報もあり、地方都市型の地域遺伝相談システムのよいサンプルである(資料1)。埼玉県のシステムは、従来から日常的に行われていた小児病院での遺伝カウンセリングを地域遺伝カウンセリングシステムに再編したものである。従来遺伝科の医師だけで行っていた遺伝カウンセリングを、医師と専属看護婦がチームを組んで遺伝カウンセリングを行い、遺伝カウンセリングの前後に臨床遺伝専門の医師、看護婦、臨床心理士、関連各診療科医師等による会議を持って遺伝カウンセリングの方向性を定めているのが特徴である。このようなプロセスを踏むことで、適切な遺伝カウンセリングが保証される。更に遺伝病に関する正しい認識を啓発する目的で、医師だけでなく、患者・家族、保健・療育関係者、教育、福祉など、患者に関わる広い領域の人たちを対象に勉強会を開催している。それらの成果を小冊子にまとめ、患者の医療、療育に役立てている。小児病院を基幹施設とするシステムは、大都市型遺伝カウンセリングシステムのモデルとなるものである(資料2)。

2) 百万都市型遺伝カウンセリングシステム

東京都のような巨大都市で遺伝カウンセリングシステムを効率的に構築するのは極めて困難である。様々な領域の専門家は活躍していても、お互いに顔の見える相互協力は少ない。そこで、広域に点在する異種の専門家たち(その所属する施設)をリストアップし、顔の見える相互信頼関係の持てる専門家間のネットワークを立ち上げた。TGCN(Tokyo Genetic Counseling Network)がそれである。お互いの専門性を生かしあいながら共同研究を行うことにより、全体として極めて専門性の高い遺伝医療を提供する道が開けることになる。現在年に数回会合を持って意見交換を行っているが、近く参加者によるメーリングリストを立ち上げ、必要なときに迅速に協力できる体制を構築する方針である(資料3)。

3) 地方中核都市型遺伝カウンセリングシステム

福岡市と久留米市の中核施設を核として、大学、専門病院、研究所等を有機的にネットした遺伝カウンセリングシステムがある。周到的な事前調査により地域の遺伝関連研究施設と研究者を洗い出し、十分な人的コミュニケーションの構築を図ることからスタートさせた。このような努力で、各研究所、専門病院間の信頼関係が築かれ、福岡県のみでなく近隣県を含めた広域

の遺伝医療システムが完成されつつある。また、医師だけでなく、患者支援団体、心理関係者や倫理関係者との協力でピアカウンセリングの試みも始まっている。福岡県での試みは全国での参考になろう(資料4)。

4) 民間医療機関における遺伝カウンセリング

近畿中央病院では遺伝学専門の病院長の努力で民間医療機関ベースの遺伝カウンセリングシステムが誕生しようとしている。患者の遺伝的個性に応じたきめ細かな個別診療を推進するために、遺伝子診療センターを開設する。その業務の中心は遺伝カウンセリング、遺伝子診断、および遺伝カウンセリングに伴う診療である。遺伝カウンセリングに関わるスタッフや遺伝子診療センターの運営は運営要綱に定められている。業務はチーム医療の形態をとり、業務を補完するための勉強会を定期的で開催している。遺伝要因の関与する疾患で最も頻度の高い生活習慣病の遺伝カウンセリングにも積極的に関わっていく計画がある。更に今後、遺伝子診療センターを核に、関西地区の臨床遺伝関係者をネットした遺伝カウンセリングネットワークを構築する意向である(資料5)。

5) 疾患別遺伝カウンセリングシステム

頻度の高い疾患については疾患別の遺伝カウンセリングシステムの構築が重要である。その例として、東京女子医大の筋疾患をモデルとしたシステムが紹介された。専門外来、全国的な診断等支援システム、患者サポートシステム等の取り組みが示された。

(3) 地域遺伝カウンセリングシステムのあり方

日本のどこに住んでいても、一定レベルの適切な遺伝カウンセリングが受けられる状況を早急に整備する必要がある。すなわち、遺伝カウンセリングの基本は地域完結型の遺伝カウンセリングシステムである。このテーマについては当班の全体会議で十分に検討していくが、本年は中間報告として基本的なシステムの構想を提示したい(図1)。

地域に遺伝カウンセリングの中核施設(地域遺伝センター、Regional Genetics Center, RGC)を置き、直接地域住民から遺伝カウンセリングを受け付ける窓口としては複数のサテライトを設置する。RGCには複数の臨床遺伝専門医と複数の遺伝カウンセラー(早急に養成する必要がある)、臨床心理士、遺伝検査のできる

技術者等を配置し、遺伝カウンセリングと遺伝病の診断、治療、療育など遺伝病をめぐる包括的なサービスを提供する。さらに、臨床研究、専門研修、および地域住民に対する遺伝および遺伝病の正しい認識の啓発活動等を行う。サテライトは遺伝カウンセリングの受付窓口として機能するが、簡単な遺伝カウンセリングには対応できるようにする(一次遺伝カウンセリング)。サテライトには遺伝カウンセラーと専属の事務

職員を配置する。困難な遺伝カウンセリングは RGC に繋げる。臨床遺伝専門医の定期的な巡回指導を受ける。RGC では定期的に症例検討会や勉強会を開催し、サテライトスタッフの参加は義務化し、関係機関職員にも参加を呼びかける。各地に存在する RGC 間には密なネットワークを形成する。さらに中央遺伝センターを立ち上げ、RGC と有機的な連携を取る。中央遺伝センターの役割は、遺伝情報のデータベース機能、遺伝医療の精度管理機能、研究・研修機能、わが国の遺伝医療の企画立案・調整機能、および遺伝医療の倫理的、法的、社会的課題への対応の標準化等を担うことになる。

D. 結語

わが国における遺伝カウンセリングの需要を予測した結果、狭義の遺伝病と先天奇形に限定すれば全国で年間 32,000 件、神奈川県で 2,200 件と予測された。産婦人科領域の遺伝カウンセリングや生活習慣病の遺伝カウンセリングをも加えれば、潜在的な需要は 30 万件から 100 万件にも上るものと思われる。わが国で行われている先駆的な遺伝カウンセリングの実態調査を基に、わが国にふさわしい遺伝カウンセリングシステムのあり方を検討中である。遺伝カウンセリングは地域完結型のシステムを構築すべきで、その具備すべき条件を検討中である。日本のどこに住んでいても一定レベルの適切な遺伝カウンセリングが受けられる体制を整備することが急務である。

E. 研究発表

1. 論文発表

- 1) 黒木良和：出生前診断と遺伝カウンセリング、産婦人科の世界 2000 春季増刊号：108-113, 2000
- 2) 黒木良和：染色体異常の遺伝カウンセリングと遺伝カウンセラー、臨床検査 45(2):191-194, 2001
- 3) 黒木良和：日本の遺伝カウンセリングの現状と展望、現代のエスプリ No.404：71-83, 2001
- 4) 大橋博文：常染色体異常症候群、臨床検査 45:138-142, 2001
- 5) 斎藤伸道：ART における遺伝カウンセリングをどうするか、鈴木秋悦編集 生殖ジェネテックス—ART 向上のための遺伝子工学、82-89, 1999、メディカルビュー社
- 6) 斎藤伸道：出生前診断と生命倫理、産婦人科治療 80(1):33-35, 2000
- 7) 斎藤伸道：婦人科診療におけるインフォームド・コンセント、治療 増刊号 83：82-85, 2001
- 8) 斎藤加代子、穴倉啓子、鈴木_子：脊髄性筋萎縮症、神経筋疾患、遺伝子診断ハンドブック：143-153, 1999

- 9) Saito K, Osawa M, Wang Zhi-ping et al: Haplotype-phenotype correlation in Fukuyama congenital muscular dystrophy. Am J Med Genet 92 : 184-191, 2000
- 10) 鈴木友和：単因子遺伝病 1—メンデル遺伝病、香川靖雄 笹月健彦編 現代医学の基礎 9 遺伝と疾患、pp 17-33, 岩波書店 2000
- 10) 鈴木友和：健康を考える「生活習慣病と遺伝」、ふれあい No.200:6, 2001
- 12) 笹原賢司、新家利一、中堀 豊他：遺伝相談室と遺伝カウンセリング、四国医学雑誌 56 :165-169, 2000

RGC:地域遺伝センター(Regional Genetics Center)

S: サテライト(Satellite)

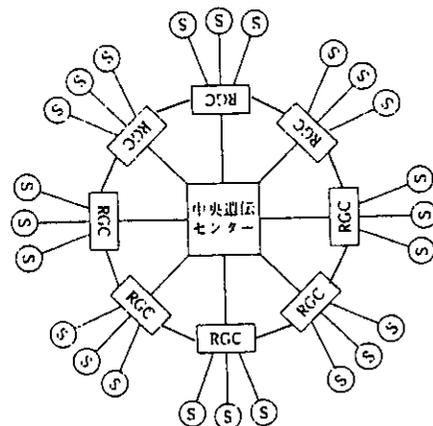


図1 地域遺伝医療システムの模式図 (黒木原図)

(資料1)

地方都市型遺伝カウンセリングシステムに関する研究

研究協力者 中堀 豊 (徳島大学医学部公衆衛生学教授)

徳島県の人口は約83万人であり、そのうち27万人が徳島市に在住している。徳島市を含む徳島東部医療圏に相当する徳島保健所管内に全体の半分以上の43万人が集中している。徳島大学医学部附属病院は徳島市内にあり、この医療圏の中核病院の一つである。

徳島大学では平成11年に遺伝相談室を設置し、遺伝カウンセリングを行ってきた。また、同年より「遺伝相談モデル事業」を徳島県より委託されている。

遺伝相談室員における医師は規則上4人となっているが、現実には中堀室長の属する公衆衛生学教室の助手や形成外科等からの援助を得て、より多くの医師が参加しつつ適宜相談にあっている。臨床心理士は現在未達である。

開設からの活動状況は表1のようである。

表1. 徳島大学医学部附属病院遺伝相談室の活動

お問い合わせ・予約希望等：計118件（内訳：電話106件、直接来室10件、fax2件）

遺伝相談件数：のべ84件・相談人数55人

遺伝に関する情報提供：1件

遺伝相談内容：別紙の通り

相談を受けられた方のフォローアップ：

- ・相談内容により診療が必要と判断したケースでは、外来に紹介
- ・難病患者の会についての参考資料を後日送付
- ・厚生省の指定難病（特定疾患治療研究対象疾患）に関連する資料送付等

定期的な活動：

- ・室員によるカンファランス：毎月第1・第3木曜の午後4時半より（第1回～25回）
- ・遺伝相談室勉強会：毎月第1木曜のカンファランス終了後、主に看護婦向けの勉強会を開催。

（第1回～8回）

その他：

- ・1999年10月12日付け「徳島新聞」朝刊で紹介される。
- ・1999年10月19日にNHK（四国向け）で紹介される。
- ・徳島保健所の「親の会及び関係機関の案内」に遺伝相談室の紹介文が掲載。

- ・徳島大学医学部附属病院ホームページ内に案内を掲載。
<http://www.med.tokushima-u.ac.jp/hospital/iden/index.html>
- ・2000年5月FMびざん（周波数76.1MHz）放送の情報番組の中で、遺伝相談室が紹介される。
- ・第1回徳島遺伝病研究会 5月13日（土）於 徳島ワシントンホテル
 産科・前田先生による症例報告と、室長・中堀先生による遺伝相談室活動状況報告
- ・徳島医学会「遺伝医学」シンポジウム 8月6日（日）於 阿波観光ホテル
 室員による遺伝相談室の活動状況報告と、遺伝医学に関する演題での発表
- ・第72回徳島周産期症例検討会 11月10日（金）於 徳島ワシントンホテル
 中堀先生による特別講演「遺伝相談」
- ・弁天町市民センター「と遺伝子～生命科学と人間の未来～」11月24日（金）於 弁天町市民学習センター
 中堀先生による講演「遺伝子研究・診療の最前線 ～ガン，生活習慣病～」
- ・人権啓発フェスティバル医療講演会 12月9日（土）於 県郷土文化会館
 中堀先生による講演「遺伝医学と人権」
- ・2000年12月10日付け「熊本日日新聞」朝刊の「遺伝と向き合う」で遺伝相談室の事が触れられる。
- ・2001年1月20日，21日付け「徳島新聞」朝刊で紹介される。

(資料2)

小児病院を基幹施設とした地域遺伝カウンセリングシステム

研究協力者 大橋博文(埼玉県立小児医療センター遺伝科)

【はじめに】

埼玉県では埼玉県立小児医療センター(以下当センター)を実施主体施設として厚生省遺伝相談モデル事業に取り組んでいる。人口690万人という比較的人口の多い地域における小児専門病院をベースとした地域遺伝カウンセリングのあり方の検討がその役割と考えられる。モデル事業の二つ柱は、遺伝カウンセリング事業と情報提供事業からなる。

【遺伝カウンセリング事業】

従前より遺伝科が担当診療科として遺伝相談外来を開設している。モデル事業を進めるにあたり遺伝カウンセリングのチーム医療化を行った。つまり来談者に対して医師が一人で遺伝カウンセリングを行うのではなく、専属の看護婦がカウンセリングの経過を通して共に関わること、医師、看護婦、臨床心理を基本に関連専門職を交えたミーティングを持ち意見を出し合いカウンセリングの方向づけを行っていくことの2点である(図1)。原則、医療・保健施設からの紹介制で、第1、3月曜日午前中(3人枠)に遺伝相談外来を開設している。平成12年度の相談実績は計16事例であった。

【情報提供事業】

先天性/遺伝性疾患をもつ児と家族は、情報不足による不安感と、同じ疾患を持つ人が周りにいないという孤独感を想像以上に切実に感じている状況がある。一方患児に関わる所謂専門職スタッフ側も個々の疾患に対する十分な情報を持ち合わせていないのが実情である。遺伝学的研究が目覚ましく進展する中で、せっかく得られた研究知見でさえ診療現場を通して患児家族へ還元するシステムは整備されておらず、また患児に関わる専門職間の情報交流も不足している。

この問題への対策として遺伝性疾患に対する情報提供(通称勉強会)を開催している。先天性/遺伝性疾患について同じ疾患をもつ患児家族を中心に関連する保健医療機関のスタッフ並びに児に関わる地域の専門職(教師、保母など)が一同に会して勉強をし、かつお互いに質問や意見・情報の交換や、子育て上のアドバイスなどを共有し合う機会をつくる。そこで得られた内容を記録集としてまとめ、外来診療、保健医療機関などでの患児家族への情報提供の資料として活用してもらえようとする、というのが勉強会の目的である。お互いに顔をみながら話し合えるコミュニケーションの"場"を提供し、生きた情報を共有する。

毎月1疾患について、センターに通院する患児家族を中心に、県内の保健所/センター、通園通所施設、児童相談所などの機関(約190ヶ所)と、患児に関わっている保母や教師などに案内をして、疾患についての医学的情報提供(自然歴情報、遺伝性、診断法、研究の進歩など)、参加者間での自由な意見交換(家族の自己紹介、質問や意見交換)、アンケートによる自由な感想や意見、質問あるいは子育てのアドバイス情報の収集、これら内容を記録にまとめた活用、の形で運営している。平成12年度として開催した勉強会を表に示す。

アンケート調査からは、まとまった情報が得られる利点、同じ疾患をもつ家族同士が知り合え話し合えて孤立感から開放されたというような心理的利点は大きいことが伺える。また、患児家族にとって必要な情報は何かを専門職側が知ることができ、また専門職間での互いの勉強にもなることもあげられる。また、単に情報提供のみではなく、逆に患児家族からの研究協力を得て遺伝医学的な研究への情報発信にもリンクした勉強会も開催された(無虹彩症、歌舞伎症候群の例)。

【まとめ】

本質的な意味での遺伝相談とは、疾患をもった患児家族の日常生活へつながるような様々な情報提供であると考えられる。子どもに関連する色々な立場の人々がコミュニケーションをとって知恵を出し合いながら、子どもの成長をお互いに支援できるような連携づくりの一助となるように勉強会事業を進めていきたいと考える。これが地域遺伝カウンセリングを基盤から支えていくことになる。と期待している(図2)。

(資料3)

巨大都市における遺伝カウンセリングネットワークの構築

研究協力者 小野 正恵 (東京通信病院小児科医長)

遺伝医療の進歩、感染性疾患の治療法の進歩による遺伝性疾患の相対的比重増加、少子化現象などさまざまな社会背景のもとに、遺伝に関する適切な情報提供やカウンセリングの重要性は日々高まっている。

このような状況の中で、遺伝のカウンセリングに携わる者同士の連携も重要である。私どもは、地方自治体の支援も念頭に、現在東京都内で遺伝カウンセリングを行っている医師を中心に、どのようなネットワークを構築するのが妥当であるか研究してきた。

1. 遺伝カウンセリング担当者の実態把握

遺伝カウンセリングに関する過去の実態調査を元に、現況を把握した。担当医の所属科は、産婦人科、小児科のほか、内科、外科、眼科、歯科等、多岐にわたっていた。また、所属施設は、大学病院、研究施設、国立病院、一般病院、個人病院等、様々であった。特に東京都は、施設数、担当医数共非常に多いが、遺伝カウンセリングの需要も多く、遺伝の専門家の有機的、かつ効率的なネットワークの構築が急務であると考えられた。

2. ネットワーク構築 その1

ネットワーク構築も、基本はやはり信頼のおける人間同士の結びつきがあつてこそと考え、顔の見えるネットワークを目指した。そこで、年数回は、担当者が互いに集い、情報交換、学習、討論等を行うことに意義があるとし、人間関係の確立を目的に、東京遺伝カウンセリングネットワークを設立した。(事務局 小野 正恵) 略称はTGCNとする。

第1回 平成12年2月9日 設立趣旨の確認、会名決定、活動方針検討

第2回 平成12年5月30日 遺伝相談施設一覧名簿配布、活動方針検討

第3回 平成12年9月21日 講演(医歯大 大山氏:顎顔面形成異常)

(東電病院 緒方氏:性染色体異常症) 他

第4回 平成13年1月30日 講演と討論(女子医大 斎藤氏、鷺見氏:

神経筋疾患の臨床と遺伝カウンセリング)

と定期的を開くことができ、熱心な討論が交わされ、実質的な評価を得た。今後も定期的に運営していく予定である。

3. ネットワーク構築 その2

実際に一堂に会して討論、検討することも大きな意味があるが、実際には難しいことも多く、この問題を少しでも解消するための補助的役割として、インターネットによるメーリングリストを立ち上げた。当院(東京通信病院)が、郵政事業庁に属し様々な制約があること、また当院のインターネットのサーバーが国立がんセンターにあるため、TGCNメンバーでもある、がんセンターがん情報研究部の吉村公雄先生のご尽力で立ち上げることができたものである。今後、充実したネットワーク作りに大いに活用していきたい。

(資料 4)

地方中核都市型遺伝カウンセリングシステムに関する研究

研究協力者 齋藤伸道 (済生会福岡総合病院産婦人科)

地域遺伝カウンセリングシステム作りの過去の経緯

地域における遺伝カウンセリングシステムの構築については、大倉興司、半田順俊両氏が編纂した「地域遺伝相談—考え方とその方法—」と題した報告書がある。この報告書は、1977年に大阪市で開催された「地域遺伝相談システム」と題したシンポジウムの記録である。この報告書の中で広島市心身障害児福祉センターの片野隆司氏が述べている考え方は、今日われわれが構築しようとするシステムにとっても参考になる。同氏の講演内容を引用すると、遺伝相談が、福祉的施策と切り離せない関係にあるのは、身体や心に障害を持っている人達が、医学的、社会的にほぼ満足できるサービスが得られても、なおそこに解決できない問題が残されるからで、その問題は、ひとり障害者のみに関わる問題ではなく、障害者を抱えた家族にとっても同じ悩みが存在するわけであり、また障害者に関わりのある全ての人達にとっても、ゆるがせに出来ない問題であるといえる。もし、この障害が遺伝的なものだったら、次世代の家族だけの問題ではなく、血縁の人達も含めたわれわれの共通の問題であるし、社会全体の問題だからである。このことは、「遺伝相談」を個人のものとしてとらえるか、人間共通の問題としてとらえるか、という重大な考え方を問うことでもある。遺伝相談が医学の枠内で行われる相談である以上、医療機関がこれに準じた衛生行政の中で行われるべきだ、とするのが、一般的な考え方である。福祉の仕事は、医学と衛生と民生の三者が、いかにうまく業務を分担し、サービスをどのように向上させるかが、成功、不成功の分かれ目となるものと思われる。縦割り予算に固執すれば、行政は弾力性を失うだろうし、そのサービスは形骸化するだろう、と述べている。その後、「何所でも誰でも相談できる」をキャッチフレーズにした保健所を窓口とした遺伝相談システムは、保健所業務の統廃合や縦割り行政の中で次第に行き詰まって行った。

遺伝相談モデル事業の成否は地方自治体の理解と支援にかかっている

地域における遺伝カウンセリングは、依然として熱心な単独ないしは少数の医師によって、自らの所属する施設で行われているが、その個人が異動すれば、カウンセリング施設もその個人と共に変わるといふ具合に、一定しない。さらに、カウンセリングは医師のコストパフォーマンスという面から不採算と考えられ、カウンセラーは所属する施設の協力と支援が得られ難い。恒常的に人材を確保し、多方面の専門家の協力を得ながら遺伝カウンセリングが継続的に行われるためには、地域における基幹となる施設の確保と国や地方自治体による経済的な支援が欠かせない。

平成 11 年度に実施された遺伝相談モデル事業実施要綱によれば、事業の実施主体は、都道府県である。しかしながら、多くの県では、財政難の折から積極的な予算措置を講じようとはしていない。もし、政令指定都市は県と同じ扱いを受けるのであれば、政令指定都市にモデル事業への支援をお願いしたい。福岡県では、公的施設として遺伝相談外来を開設している施設は、福岡市の済生会福岡総合病院産婦人科(担当者:齋藤伸道)と久留米市の久留米大学医学部小児科(担当者:芳野 信)である。現在遺伝相談外来を準備中の国立九州医療センターや北九州市立総合療育センターが、今後モデル事業の基幹施設としてその役割を果たすことを期待したい。

遺伝カウンセリングを支える組織作りについては、以下の九州地区のネットワークを見れば、全国各地で組織化することは可能である。これらの点在する関係者を統合的に組織化して活用する施設の設定が急務である。日本人類遺伝学会や日本臨床遺伝学会(現日本遺伝カウンセリング学会)が、これまでに養成した臨床遺伝学認定医や遺伝相談認定医師カウンセラーの数は、既に 400 名を超えており、彼らが公的に資格を認定されれば、遺伝カウンセラー配置については、施設と経済的な支援があれば、可能などころまでできていると考えられる。

九州地区における遺伝カウンセリングネットワーク(地域完結型)

次に、九州地区における遺伝カウンセリングを支える人々のネットワークを紹介する。臨床サービスが全面的に得られるのは、細胞遺伝学の分野であるが、先天代謝異常症は、複数の大学からほぼ全面的なサービスが確保出来る。骨系統疾患も含めて複数の形態異常の専門家の協力も得ら

れる。出生前診断や遺伝子診断に伴うさまざまな倫理の問題については、現在遺伝性疾患に関する出生前診断研究会（会長：長崎大学原研遺伝学部門教授 新川詔夫）において討論の場を提供しているが、将来的には福岡応用倫理研究会（代表：長崎大学教育学部教授 篠原駿一郎）のホームページから生命倫理専用のディベートボードへ移れるように現在検討中である。出生前診断研究会では、現在ホームページを web 上に立ち上げる準備を行っている。福岡応用倫理研究会はすでに web 上にホームページ (<http://www.njs.ne.jp/~akira/index.html>) を公開している。

次に特筆すべきは、九州地域の神経・筋疾患の基幹施設である国立川棚病院（長崎県）神経センターにおけるジュシャンヌ型/ベッカー型進行性筋ジストロフィー症（DMD/BMD）の遺伝子診断である。同施設では、DMD/BMD の遺伝子診断を初期の研究段階から集約的に行って来たので、九州地区における DMD/BMD 家系の多くが登録されており、DMD/BMD 遺伝病登録（genetic registry）の役割を果たしている。最近コマースラボでも DMD/BMD 遺伝子検索システムのパターン化（multiplex PCR）が進み、DMD/BMD の 60% に欠失が検出され、90% 以上に多型解析が可能になった。このことは、全国レベルで DMD/BMD の出生前遺伝子診断が迅速化したことを意味している。

次のような疾患が、遺伝病登録に適した疾患と考えられる。

X連鎖劣性

DMD/BMD、血友病（A および B）、脆弱 X 症候群、その他の稀な X 連鎖疾患で重症のもの
常染色体性優性

大腸腺腫症（およびその他の家族性腫瘍症候群）、多嚢胞腎、ハンチントン舞踏病、網膜色素変性症、筋緊張性ジストロフィー症、マルファン症候群

染色体性

転座型ダウン症候群（および類似の転座）

これらの疾患のうち、脆弱 X 症候群と筋緊張性ジストロフィー症の遺伝子検査は、北九州市立総合療育センター（所長：北原 倍先生）で行われている。精度管理は、鳥取大学遺伝子実験施設：難波栄二先生によって行われている。また、福岡市の国立九州がんセンター（院長：塚本直樹先生）では、「大腸癌研究会におけるプロジェクト研究」および「家族性腫瘍研究会における登録・情報委員会」との共同研究による大腸腺腫症や遺伝性非ポリポーシス大腸がんなどの画像データベースを web 上 (<http://www.kgan.minami.fukuoka.jp/db/index.html>) で公開しており、消化管を中心とした家族性腫瘍の遺伝子解析の窓口（担当：牛尾 恭輔先生）が設けられている。

遺伝カウンセリングに必要な遺伝情報は、全国ネットの遺伝相談メーリングリスト（GC-ML）や臨床遺伝医学情報網（遺伝ネット<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/index.html>）、信州大学遺伝子診療部遺伝ネットワーク GENETOPIA (<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/>) などを情報ソースとして活用できる。

サポートグループ

次に、サポートグループとして福岡市では、ダウン症を出産した親や家族に対して福岡ダウン症等受容促進協議会 (<http://iwa.sci.fukuoka-u.ac.jp/fdsn/>) 代表世話人：岩崎雅行先生がピアカウンセリングを行っている。福岡市およびその近郊の全産婦人科施設（約 80 施設）を対象にアンケート調査を行ったところ、福岡市およびその周辺地区を含めて年間 20 人程度のダウン症児が出生していること、福岡地区新生児医療連絡会会員約 20 名が告知を行った者の過半数を占めることが判明した。この調査に基づき、これらの会員の医療施設に、(1) 告知を行う医療関係者への手紙 (2) 告知を受けた親への手紙 (3) 日本ダウン症協会（JDS）有志の会が中心となって作成した「キャンペーン 4・17」のチラシの一部 (4) JDS パンフレットを置いて頂き、ピアカウンセリングへの窓口としている。また、北九州市立総合療育センターでは（歯科部長：武田康男先生）、口唇・口蓋裂児を出産した親や家族に対する早期指導は勿論、出生前に診断された妊婦に対して言語聴覚士と共に現場に出向いてピアカウンセリングを行っている。児が出生すると可及的速やかに連絡病院に往診し、Hotz 床の印象・装着と共に、歯科医師と言語治療士による家族へのカウンセリング、他の口唇口蓋裂児の母親によるピアカウンセリングを行っている。（参考文献：日本歯科評論/October 1996, No. 648）

おわりに

遺伝相談は、経験や情報の蓄積のためにも原則として地域内で完結することが望ましい。その経験や情報を集約できる施設の設置が急務であるが、多くの県では、財政難の折から積極的な予算措置が講じられていない。政令指定都市を含めたり、福祉関連施設の利用なども含めた幅広い受け皿を用意するための施策を講じて欲しい。

(資料5)

民間医療機関における遺伝カウンセリングのあり方に関する研究

研究協力者 鈴木 友和 (公立学校共済近畿中央病院病院長)

はじめに

わが国の遺伝医療が発展・普及してゆく過程で、遺伝カウンセリングの場は大学附属病院や公的医療機関から民間医療機関へと拡大してゆくと考えられる。民間医療機関における遺伝カウンセリングは施設の特徴、患者層、対象疾患などの違いを反映し、様相を異にする面も少なくないことだろう。それを明らかにすることはわが国の遺伝カウンセリング体制の構築にとって意義あることと考えられる。

この報告では、公立学校共済組合近畿中央病院が本年4月に開設する遺伝子診療センターで実施する予定の遺伝カウンセリングの準備状況について述べる。

遺伝カウンセリングの実施設

当院は16診療科、病床数453床(うち人間ドック45床)から成る厚生労働省臨床研修指定病院で、日本人類遺伝学学会臨床遺伝学認定医研修施設でもある。遺伝子診療センター(以下センター)は当院に遺伝子診療を導入し、患者の個性に応じた木目細かな個別診療を推進する中核として開設される。

1. センターの概要

センターは本年3月に工事を完了した許りの外来診療棟増改築部分の2階に設置され、総面積は128平米で、受付・診察室、遺伝カウンセリング室、遺伝子検査室(物理的封じ込めレベルP2の副室をもつ)とカンファレンス室の4室から成る。

2. センターの主な業務

センターの業務は以下の2つに大別される。

1) センター固有の業務

- ① 遺伝性疾患(単一遺伝子病、染色体異常、先天異常、生活習慣病)に関する遺伝カウンセリング(遺伝相談)
- ② 遺伝学的検査(遺伝子診断、遺伝子検査) 将来は遺伝子治療も実施する。
- ③ 遺伝カウンセリングに伴う診療

- 2) センターが遺伝学的検査を担当し、各診療科や健康管理センターのプロジェクト診療、研究や事業を支援する業務
ここでプロジェクトとは当院の倫理委員会で承認され、文書によるインフォームドコンセントを取得したのち実施される課題を云う。
3. センターのスタッフ
センターはセンター長、登録医師、看護職（遺伝カウンセラーとして養成中）、薬剤師、臨床検査技師、MSW および院外顧問医で構成される。
4. 診療時間
診療時間は毎週火曜日および金曜日の午前中とする。また原則として予約制および紹介制とし、受診者数は2～3人とする。

遺伝カウンセリングの実施基準

遺伝カウンセリングは厚生省科学研究「遺伝医療システムの構築と運用に関する研究」斑平成11年度研究報告書にある「わが国における遺伝カウンセリングのあり方について」（分担研究者 鈴木友和）に準じ、チーム医療として実施する。

遺伝カウンセリングを含む診療の流れ

センターにおける診療は添付資料「遺伝子診療センターにおける診療の基本的な流れ」に沿って行う。

生活習慣病の遺伝カウンセリングについて

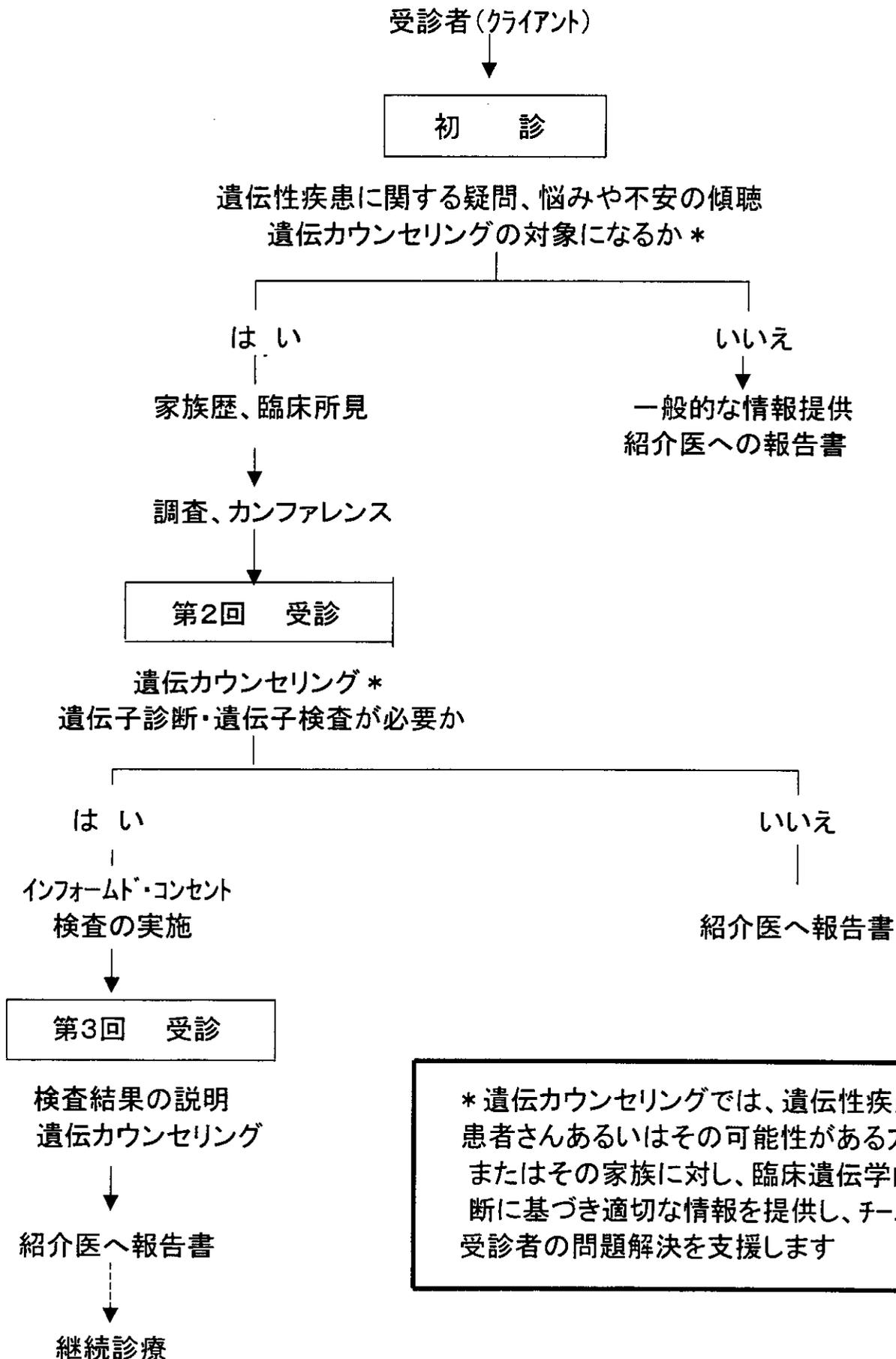
生活習慣病関連遺伝子の遺伝子多型に関する研究は世界的規模で進められており、最近の報告の中には生活習慣病の発症リスクや予後の推定、ライフスタイルや薬物療法の選択の上で有用と思われるものが多い。一方、一般市民の間でも生活習慣病とその遺伝要因に対する関心は高まりつつある。とくに生活習慣病が多発するように見える家系の構成員には遺伝カウンセリングの需要が少なくないように思われる。

センターでは受診者からの希望があれば、まず生活習慣病関連遺伝子に関する研究は未確立であることをきちんと情報開示したのち、最新の医学・医療情報を正確に提供し、受診者の問題解決を支援したいと考えている。

結 語

近畿中央病院遺伝子診療センターで遺伝カウンセリングを行い、民間医療機関における遺伝カウンセリングのあり方を分析し、問題提起することにより、わが国の遺伝カウンセリング体制の構築に寄与したい。

遺伝子診療センターにおける診療の基本的な流れ



黒木班業績集

黒木良和・黒澤健司

- 1) 黒木良和：遺伝カウンセリング、臨床医 25:1231-1235, 1999
- 2) 黒木良和：遺伝カウンセラー制度、小児科診療 62:983-987, 1999
- 3) 黒木良和：出生前診断と遺伝カウンセリング、産婦人科の世界 2000 春季増刊号：108-113, 2000
- 4) 黒木良和：染色体異常の遺伝カウンセリングと遺伝カウンセラー、臨床検査 45(2):191-194, 2001
- 5) 黒木良和：日本の遺伝カウンセリングの現状と展望、現代のエスプリ No.404:71-83, 2001

黒澤健司

- 6) 黒澤健司 川目裕 赤塚章 落合幸勝：重症心身障害児・肢体不自由児施設における遺伝外来開設の経験。日児誌 1999;103:921-925.
- 7) Kawame H, Sugio Y, Fuyama Y, Hayashi Y, Suzuki H, Kurosawa K, Maekawa K.: Syndrome of microcephaly, Dandy-Walker malformation, and Wilms tumor caused by mosaic variegated aneuploidy with premature centromere division (PCD): report of a new case and a review of the literature. J Hum Genet 1999; 44: 219-224.
- 8) Oishi K, Ida H, Kurosawa K, Eto Y.: Clinical and molecular analysis of Japanese patients with neuronal ceroid lipofuscinosis. Molecular Genetics and Metabolism 1999; 66: 344-348.
- 9) Fukutani Y, Noriki Y, Sasaki K, Isaki K, Kuriyama M, Kurosawa K, Ida H.: Adult-type metachromatic leukodystrophy with a compound heterozygote mutation showing character change and dementia. Psychiatry and Clinical Neuroscience 1999;53:425-428.
- 10) Saito K, Osawa M, Wang ZP, Ikeya K, Fukuyama Y, Kondo-Iida E, Toda T, Ohashi F, Kurosawa K, Wakai S, Kanako K.: Haplotype-phenotype correlation in Fukuyama congenital muscular dystrophy. Am J Med Genet 2000;92:184-190.
- 11) 川目裕、黒澤健司、赤塚章、落合幸勝：全前脳胞症 (Holoprosencephaly) の臨床症状のスペクトラムと管理点一療育施設および重症心身障害児 (者) 施設における8例の経験より一。脳と発達 2000 ; 32 : 301-306.
- 12) 木村順子、今泉清、黒澤健司、黒木良和：Down症候群の臨床像一神奈川県立こども医療センター遺伝科受診患者より一。こども医療センター医学誌 2000 ; 29 : 123-129.
- 13) Kawame H, Kurosawa K, Akatsuka A, Ochiai Y, Mizuno K.: Polymicrogyria is an uncommon manifestation in 22q11.2 deletion syndrome. Am J Med Genet 2000;94:77-78.
- 14) Kurosawa K, Fukutani K, Masuno M, Kawame H, Ochiai Y: Gonadal sex cord stromal tumor in a patient with Rubinstein-Taybi syndrome. Pediatr Int 2001 (in press)
- 15) 黒澤健司：ダウン症候群 EBMに基づく小児科診療 モダンフィジシャン 1999;19:1052-1055.

16) 黒澤健司: X-連鎖精神遅滞症候群. 領域別症候群シリーズ30 神経症候群pp123-130(2000).
日本臨床

17) 黒澤健司: 染色体検査. 新生児検査診断マニュアル. 周産期医学2000. Vol130. 増刊号
p433-438. 東京医学社

大橋博文

1) Matsune K, Shimizu T, Tohma T, Asada Y, Ohashi H, Maeda T: craniofacial and dental characteristics of Kabuki syndrome. Am J Med Genet 98:185-190, 2001

2) 大橋博文: 常染色体異常症候群. 臨床検査45: 138-142, 2001

3) 古庄知己, 大橋博文: 常染色体異常症候群. 新女性医学体系28: 132-139, 2000

4) Ikegawa S, Ohas H, Ohashi H et al.: Novel and recurrent EBP mutations in X-linked dominant chondrodysplasia punctata. Am J Med Genet 94:300-305, 2000

斎藤仲道

1. 斎藤仲道: ARTにおける遺伝カウンセリングをどうするか

IN: Modern Reproductive Medicine 3

生殖ジェネティクスーART向上のための遺伝子工学、82～89頁

1999年11月30日第1刷発行

編集 鈴木秋悦 他、メジカルビュー社

2. S.Miyabara, M.Ando, K.Suzumori, M.Nishibatake, N.Saito, H.Sugihara, and T.Ikenoue: Incidence and types of congenital malformatins in Japanese trisomy 21 fetuses around 20 weeks. Cong Anom 40(2):117-122, 2000

3. 斎藤仲道: 出生前診断と生命倫理、産婦人科治療 80 : 33-35、平成12年

4. Genetic heterogeneity in the classic form of congenital fibrosis of the extraocular muscles (Classic CFEOM); Nathalie McIntosh MSc, Bjorn A. Lee AB, Roger Johnson MD, Michael O'Keefe FRCS, Robert Letson MD, Arnold London MD, Evan Ballard MD, Mark Ruttum MD, Naomichi Matsumoto MD, PhD, Nakamichi Saito, MD, PhD, Mary Louise Z. Collins MD, Lisa Morris CO, Monte Del Monte MD, Adriano Magli MD, Teresa de Berardinis MD, and Elizabeth C. Engle, MD. In press.

5. 斎藤仲道: 婦人科診療におけるインフォームド・コンセント IN 治療増刊号 Vol.83 (2001)、82～85頁 南山堂

斎藤加代子

(1) 斎藤加代子、宍倉啓子、鈴木暘子、大澤真木子. 神経症候群. 脊髄性筋萎縮症[I 型、II 型] . 日本臨床別冊364-370, 1999

(2) 斎藤加代子、宍倉啓子、鈴木暘子. 脊髄性筋萎縮症. 神経筋疾患. 遺伝子診断ハンドブック, 医学書院, 143-153, 1999

(3) 斎藤加代子. 小児神経学ー最近の展望. 神経筋疾患. 小児神経学の進歩

28: 154-156, 1999

(4) Belpaire-Dethiou M -Cl, Saito K, Fukuyama Y, Kondo-Iida E, Toda T, Duprez Th, Verellen- Dumoulin C, Van den Bergh PYK. Congenital muscular dystrophy with central and peripheral nervous system involvement in a Belgian patient. *Neuromuscular disorders* 9: 251-256, 1999

(5) Kondo-Iida E, Kobayashi K, Watanabe M, Sasaki J, Kumagai T, Koide H, Saito K, Osawa M, Nakamura Y, Toda T. Novel mutations and genotype-phenotype relationships in 107 families with Fukuyama-type congenital muscular dystrophy (FCMD). *Hum Molec Genet* 8:2303-2309, 1999

(6) 池谷紀代子、齋藤加代子. ネマリソミオパチー. *Clinical Neuroscience* 17: 1200-1203, 1999

(7) Saito K, Osawa M, Wang Zhi-ping, Ikeya K, Fukuyama Y, Kondo-Iida E, Toda T, Ohashi H, Kurosawa K, Wakai S, Kaneko K. Haplotype-phenotype correlation in Fukuyama congenital muscular dystrophy. *Am J Med Genet* 92: 184-190, 2000

(8) 齋藤加代子、伊藤万由里、前田由美、豊野美幸、大澤真木子. 脊髄性筋萎縮症の臨床と分子遺伝学. *東京女子医科大学雑誌* 70: E2-E9, 2000

(9) 安達みちる、齋藤加代子. 小児筋ジストロフィーの原因解明と治療への展望. *リハビリテーション・マネージメント. 難病と在宅ケア*6: 21-25, 2000

(10) 中野和俊、王崇攻、武藤順子、田良島美佳子、臼井紀久、中山智博、佐々木香織、矢崎枝里子、坂本由美子、道津裕季、齋藤加代子、大澤真木子. ミトコンドリア異常症の臨床と治療. *東京女子医科大学雑誌*70: E10-E15, 2000

(11) 近藤恵里、戸田達史、齋藤加代子、大澤真木子. 疾患遺伝子診断法. *東京女子医科大学雑誌*70: E16-E22, 2000

(12) 池谷紀代子、齋藤加代子、小峯聡、伊藤万由里、鈴木暁子、宍倉啓子、平山義人、炭田澤子、大澤真木子. 福山型筋ジストロフィー(FCMD)骨格筋における laminin α 2 chain の検討. *東京女子医科大学雑誌*70: E23-E31, 2000

(13) 池中晴美、河原三紀、柳垣繁、炭田澤子、平沢恭子、鈴木典子、新井ゆみ、鈴木暁子、宍倉啓子、齋藤加代子、福山幸夫、大澤真木子. 先天性筋ジストロフィーにおける感染症罹患時の一過性筋力低下. *東京女子医科大学雑誌*70: E40-E46, 2000

(14) 宍倉啓子、鈴木暁子、平山義人、炭田澤子、池谷紀代子、齋藤加代子、福山幸夫、大澤真木子. Congenital neuromuscular disease with uniform type 1 fiber と先天性筋線維タイプ不均等症の姉妹例. *東京女子医科大学雑誌*70: E101-E105, 2000

(15) 小峯聡、小峯真紀、平野幸子、池谷紀代子、齋藤加代子、井沢正博、久保長生、小島英明、大澤真木子. Duchenne型筋ジストロフィー患児に発生した