

生涯研修プログラム I) レクチャーシリーズ—どうあるべきか 21 世紀の女性医療—

3) 葉酸代謝と先天異常

横浜市立大学教授 平原 史 樹

葉酸は水溶性ビタミンのひとつであり、外来由来の栄養素として緑色野菜などから摂取することになる。葉酸の欠乏は腸管障害、薬剤(抗てんかん薬等)の服用時、また、妊娠、悪性腫瘍などの葉酸の需要増大時に生じるとされている。通常の食生活により、1日の所要量 $200\mu\text{g}$ はクリアできるとされているが、妊婦は1日 $400\mu\text{g}$ の摂取が推奨されている。妊娠中の葉酸欠乏は種々の産科異常(流産、死産、先天異常、子宮内胎児発育不全等)が起こることがかねてより報告されていたが、1980年代初頭の報告を皮切りに予防的な葉酸投与により神経管閉鎖障害(無脳症、二分脊椎など)の発生を低減化する効果が示され、本邦でも厚生労働省は、妊娠を計画している女性に妊娠1カ月以上前

から、妊娠3カ月まで、通常の食事摂取に加え葉酸 $400\mu\text{g}$ を栄養補助食品等から毎日摂取することで神経管閉鎖障害の発症リスクを集団として低減化することが期待できる旨の情報提供するよう見解を発表した。葉酸はDNA合成、細胞分裂に関与しており、葉酸の代謝酵素の変異により生じたホモシスチンの蓄積が先天異常発生に関与することが推定されているが詳細は明らかではない。諸外国では、すでにこれらの機序をふくめた解析研究が進行しているが、本邦では葉酸の摂取状況等の疫学的解析を中心によりよく研究が着手された状況であり、今後のさらなる研究の発展が注目されている。

4) 遺伝カウンセリングの留意点

信州大学衛生学教授 福 嶋 義 光

遺伝カウンセリング(GC)とは、遺伝性疾患の患者・家族またはその可能性のある人(クライアント)に対して、生活設計上の選択を自らの意志で決定し行動できるよう臨床遺伝学的診断を行い、医学的判断に基づき適切な情報を提供し、支援する医療行為である。近年の出生前診断の技術的進歩と相まって産科診療におけるGCのニーズは急増している。ここで注意しなければならないことは、GCは単なる情報提供ではないということである。カウンセリングとは非指示的に対応するなかで、クライアント自身が問題解決能力を高めていくコミュニケーションプロセスである。GCにおいては正確な遺伝医学の知識をわかりやすく伝えるというステップを加えることにより、遺伝的問題で悩む患者・家族の不安をかなりの部分取り除

くことができるという特徴がある。GCは医師であれば誰でもできるというものではなく、特別な教育、訓練が必要である。遺伝カウンセラーという職種のない我国においては、情報提供を担当する専門医と心理的援助を担当する他職種(看護職、心理職など)がチームで対応することも考えられる。GCには倫理的問題が関係することが多く、特に生命の選別を伴う出生前診断においては、倫理問題を避けることはできない。出生前診断はカップルの強い希望だけではなく、社会が容認するものである必要がある。倫理問題の解決は個人的努力だけでは困難な場合が多く、遺伝カウンセリング体制の構築など組織だった取り組みが必要である。