

5. 胃食道逆流症 ( -, + )
6. 吸綴、嚥下困難 ( -, + )
7. 筋緊張亢進 ( -, + )
8. 筋緊張低下 ( -, + )
9. 便秘 ( -, + )
10. 乳児期にさかんに体を動かしていた ( -, + )
11. よく笑う ( -, + )
12. 易興奮性 ( -, + )
13. あやつり人形様の歩行 ( -, + )
14. 手をばたばた動かす ( -, + )
15. 上肢を屈曲させて歩く ( -, + )
16. 水をさわるのが好き ( -, + )
17. 多動 ( -, + )
18. 衝動性 ( -, + )
19. 自閉 (DSM-IV) ( -, + )
20. 自傷行為 ( -, + )
21. 不随意運動 ( -, + )
22. 失調 ( -, + )
23. 運動麻痺 ( -, + : 部位 )

(7) てんかん、睡眠障害、行動異常などへの投薬について

1. てんかん発作の有無 ( -, + )
2. 発作型 ( )
3. 発症時期 ( 歳 カ月)
4. 発作の頻度
 

3歳まで	回/日・週・月・年	程度
6歳まで	回/日・週・月・年	程度
10歳まで	回/日・週・月・年	程度
10歳以降	回/日・週・月・年	程度
5. 現在の治療薬 ( )
6. 睡眠障害 ①入眠困難 ②途中覚醒 ③早朝覚醒 ④その他 ⑤なし
7. 睡眠障害への対応
  - ① 特になにもしていない
  - ② 薬物 ( ) を処方
  - ③ メラトニン処方の場合、よければ入手方法や効果をお示し下さい ( )
8. その他投薬 (リタリンや抗精神薬など) ( -, + : その内容 ( ) )

(8) 発達歴 (未獲得の場合、/ をご記入ください。)

1. 顎定 ( ) カ月
2. 寝返り ( ) カ月
3. 座位 ( ) カ月
4. はいはい ( ) カ月

5. 独歩 ( ) カ月  
 6. あやし笑い ( ) カ月  
 7. 簡単な言葉の指示がわかる  
 8. 有意語 ( ) カ月 およその単語数 ( )  
 9. 2語文 ( ) カ月

(9) 日常生活関連動作

1. 更衣(脱衣) (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 2. 更衣(着衣) (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 3. 食事 (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 4. 排泄 (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 5. 入浴 (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 6. 整容 (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 7. 言語によるコミュニケーション (1.可 2.不可)

(10) 日常生活介助指導

1. きわめて濃厚な介助が必要  
 2. 比較的簡単な介助と指導が必要  
 3. 生活指導程度でよい  
 4. 特に介助指導を必要としない

(11) 発達指数

指数 ( ) 最終検査時期 ( ) 検査方法 ( )

(12) 現在までの就園・就学・生活状況(過去利用に○、現在に◎)

1. 未 2. 託児所 3. 幼稚園 4. 保育園 5. 通園施設  
 6. 小学校(普通・特殊) 7. 中学校(普通・特殊) 8. 高等学校  
 9. 養護学校(小学校・中学校・高等部) 10. 短期大学 11. 大学  
 12. 専門学校 13. 職業訓練所 14. 養護福祉施設 ( ) 通所・入所  
 15. グループホーム 16. 就労形態(職業: )  
 17. 在宅 18. その他 19. 不明

(13) 関わった医療・療育・社会資源など

1. 医療 ①小児科 ②循環器科 ③眼科 ④耳鼻咽喉科 ⑤整形外科 ⑥ 科  
 2. 療育 ①臨床心理 ②作業療法 ③言語療法 ④理学療法 ⑤その他  
 3. その他 ①遺伝カウンセリング ②公費医療相談 ③保健師家庭訪問 ④手帳申請  
 ⑤親の育児・養育不安相談 ⑥親の健康管理 ⑦その他

(14) その他特記事項

平成14年度厚生労働省科学研究費補助金(子ども家庭総合研究事業)  
「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」(主任研究者:古山順一)  
分担研究:遺伝性疾患の自然歴とトータルケアに関する研究(分担研究者:黒木良和)

## Williams 症候群調査用紙 (研究協力者 大橋博文)

記入年月日 ( 年 月 日) 所属機関  
記載医師氏名 ( ) 住所

### I. 患者・家族情報

患者ID \_\_\_\_\_

性別 ( 男 ・ 女 )

生年月日 ( 年 月 日 )

出産時の両親の年齢 母 \_\_\_\_\_ 歳 父 \_\_\_\_\_ 歳

父の身長 \_\_\_\_\_ cm 母の身長 \_\_\_\_\_ cm

先天異常の家族歴 ( + , - )

異常の詳細 ( )

家系図

### II. 妊娠・分娩

#### 1. 妊娠中の異常

1) 妊娠に関する異常: 有 ・ 無 (詳細記述 )

2) 胎児に関する異常: 有 ・ 無 (詳細記述 )

3) 胎児異常が判明した後の対応の詳細

#### 2. 分娩

1) 分娩様式 (自然分娩・帝王切開)

2) 分娩異常 \_\_\_\_\_

#### 3. 出生時

1) 在胎週数 ( 週 日 )

2) 出生時の計測: 最後の表にご記入をお願いします。

3) 出生時の異常: 無・有 (詳細: )

### III. 新生児から乳児期の哺乳・栄養・発育

哺乳不良 + - (詳細 )

経管栄養 + - (期間 )

頻回の嘔吐 + -

筋緊張低下 + -

呼吸器感染反復 + -

不機嫌 + -

その他 \_\_\_\_\_

### IV. 身体所見

広い前頭部	+	-	不明
眼間狭小	+	-	不明
浮腫状眼瞼	+	-	不明
低い鼻根部	+	-	不明
豊かな頬	+	-	不明
長い人中	+	-	不明
厚い口唇	+	-	不明
大きな口	+	-	不明
弾力のある皮膚	+	-	不明
その他	<input type="text"/>		

V. 合併症と治療

1. 心血管系

1) 心疾患： 有・無

<有りの場合>

診断名：大動脈弁上狭窄、肺動脈狭窄、その他（）  
 検査所見（心エコー、心カテーテル等）

治療の詳細（投薬、手術などについて）

学校生活管理指導表の該当区分：

2) 脳血管疾患：有・無

<有りの場合>

診断名：  
 検査所見（頭部CT、頭部MRI、脳血管造影等）

治療の詳細（投薬、手術などについて）

<無しの場合>

スクリーニング検査を行っていれば、その検査法と時期をを記載下さい。

3) 腎血管疾患： 有・無

<有りの場合>

診断名：  
 検査所見（エコー、CT, MRI等）



6. 整形外科的異常

関節過伸展	+	-	不明
関節拘縮	+	-	不明
アキレス腱や膝腱の硬直	+	-	不明
橈骨尺骨癒合	+	-	不明
脊椎彎曲（側彎、前彎、後彎）	+	-	不明

7. 代謝内分泌的異常

高カルシウム血症	+	-	不明
甲状腺機能低下症	+	-	不明
成長ホルモン分泌不全	+	-	不明
糖尿病	+	-	不明

8. 齒科的異常

形態異常	+	-	不明
低形成	+	-	不明
広い齒間	+	-	不明
咬合不全	+	-	不明

9. 頭蓋骨早期癒合症： 有・無（詳細）

10. 思春期早発症： 有・無（詳細）

11. その他の合併症

VI. 性格・行動特徴について

見知らぬ人への過度の人なつっこさ	+	-	不明
注意欠陥障害	+	-	不明
歩行障害	+	-	不明
多動	+	-	不明
多弁	+	-	不明
睡眠障害	+	-	不明
物音に過敏	+	-	不明
嗚声	+	-	不明

VII. 診断について

1. 臨床的にWilliams症候群と診断した年齢と主訴

1) 診断年齢

2) 主訴（

2. 遺伝的検査

1) 患児の染色体/FISH核型 ( )

両親の解析結果

正常

父・母 に異常あり

親の症状

--

施行なし

VII. 発達歴 (未獲得の場合、/ をご記入ください。)

頸定 ( ) カ月      寝返り ( ) カ月      座位 ( ) カ月  
 はいはい ( ) カ月      独歩 ( ) カ月      あやし笑い ( ) カ月  
 簡単な言葉の指示がわかる ( ) カ月      有意語 ( ) カ月  
 およその単語数 ( ) カ月      2 語文 ( ) カ月

発達指数

検査年齢	指数	検査方法

IX. 日常生活関連

1. 習得状況

更衣 (脱衣) (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 更衣 (着衣) (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 食事 (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 排泄 (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 入浴 (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 整容 (1.全介助 2.半介助 3. 歳から自立)  
 言語によるコミュニケーション (1.可 2.不可)

2. 介助指導状況

1) きわめて濃厚な介助が必要      2) 比較的簡単な介助と指導が必要  
 3) 生活指導程度でよい      4) 特に介助指導を必要としない

X. 現在までの就園・就学・生活状況 (過去利用に○、現在に◎)

未 託児所      幼稚園      保育園      通園施設      小学校 (普通・特殊)  
 中学校 (普通・特殊)      高等学校      養護学校 (小学校・中学校・高等部)      短期大学  
 大学      専門学校      職業訓練所      養護福祉施設 ( )      通所・入所  
 グループホーム      就労形態 (職業: )      在宅  
 その他 ( )      不明

XI. 関わった医療・療育・社会資源など

1. 医療 小児科 循環器科 眼科 耳鼻咽喉科 整形外科  
その他 \_\_\_\_\_
2. 療育 臨床心理 作業療法 言語療法 理学療法 その他 \_\_\_\_\_
3. その他 遺伝カウンセリング 公費医療相談 保健師家庭訪問 手帳申請  
親の育児・養育不安相談 親の健康管理  
その他（絵、ピアノ、スイミングなどの民間教室や、家族会活動など）

--

平成 14 年度厚生労働省科学研究（子ども家庭総合研究事業）

「遺伝子医療の基盤整備に関する研究」（主任研究者：古山順一）

分担研究：遺伝性疾患の自然歴とトータルケアに関する研究（分担研究者：黒木良和）

研究課題「糖原病 Ia 型の治療と長期予後に関する研究」

（研究協力者：呉 繁夫）

施設名 \_\_\_\_\_

担当医師名 \_\_\_\_\_

貴施設での匿名化記号またはイニシャル \_\_\_\_\_

性別 男 女

生年月日 昭和・平成 \_\_\_\_\_ 年 \_\_\_\_\_ 月 \_\_\_\_\_ 日生

先生が現在診療されておられる、又は過去に診療されていた患者さんに関し、当てはまる事項の□に✓を付けて下さい。調査表は患者さん毎にご記入ください。不明な個所は空欄のままで結構ですので、ご返送下さい。

1) 診断について

a) 診断した時期は何時ですか？ \_\_\_\_\_ 才頃

b) 診断はどのような方法で行ないましたか？

臨床症状と一般生化学検査のみによる診断

特異的検査を併用

Fernandes の負荷試験

肝生検

病理診断

グルコース 6 フォスファターゼ (G6Pase) 活性測定

グルコース 6 フォスファターゼ (G6Pase) 遺伝子診断

→遺伝子変異 アレル 1

アレル 2

2) 臨床症状について

a) 乳幼児期

・ 低血糖発作 なし  
あり  
不明

・ 肝腫大 なし  
あり  
不明

・ 精神発達遅滞 なし  
あり →具体的に\_\_\_\_\_ 不明

b) 学童期

・ 鼻出血 なし  
あり  
不明

・ 低血糖発作 なし  
あり  
不明

・ 低身長 なし  
あり  
不明

c) 思春期以降

①腎病変について

・ 蛋白尿 陰性  
陽性 → \_\_\_\_\_才頃より  
不明

・ 尿中 $\beta$ 2 ミクログロブリン値  
正常範囲内  
上昇  
不明

・腎生検 未施行  
施行→病理診断名\_\_\_\_\_

・腎透析 受けていない  
受けている  
不明

・腎尿路結石 なし  
あり  
不明

②肝病変について

・血中 GOT, GPT 値  
正常範囲内  
上昇  
不明

・肝腺腫 なし  
あり →診断法は？  
超音波検査  
CT  
MRI  
不明

③高尿酸血症について

・血中尿酸値 正常範囲内  
上昇  
不明

・痛風 なし  
あり → \_\_\_\_\_才頃から  
不明

④その他の臨床症状

3) 治療について

・ 頻回の食事

未施行

施行 → \_\_\_\_\_才頃から\_\_\_\_\_まで

・ 糖原病用治療ミルク

未使用

使用 → \_\_\_\_\_才頃から\_\_\_\_\_まで

・ 夜間持続鼻注栄養法

未施行

施行 → \_\_\_\_\_才頃から\_\_\_\_\_まで

・ コーンスターチ療法

未施行

施行 → \_\_\_\_\_才頃から\_\_\_\_\_まで

・ その他の治療

～ご多忙中、調査にご協力頂きまして誠にありがとうございました～

## Prader-Willi 症候群の自然歴に関する研究

分担研究課題：遺伝性疾患の自然歴とトータルケアに関する研究

分担研究者：黒木良和（神奈川県立こども医療センター所長）

研究協力者 永井敏郎（獨協医科大学越谷病院小児科教授）

### 【研究の要旨】

ブラダー・ウィリー症候群 (PWS) は、染色体 15 番の異常に起因する奇形症候群であり、低身長、肥満、性腺機能不全、糖尿病などの内分泌学的異常を伴う。本疾患日本人患者の自然歴は、われわれがすでに、明らかに報告してきた。更に、本症の治療として5項の骨格（食事制限、運動療法、性ホルモン補充療法、成長ホルモン療法、性格・行動障害への薬物療法）を提唱している。今回は、37名の患者を対象に成長ホルモン補充療法を実施し、1. 身長年間伸び率と身長標準偏差スコア (SDS) の変化、2. 最終身長の改善、3. 肥満度の軽減、について検討した。身長年間伸び率は治療開始後3年目まで有意に改善した。日本人 PWS 患者の標準値に比較した標準偏差スコアは5年目まで有意に改善した。最終身長は、本邦 PWS 患児の平均身長に比して、改善した。(男子で 147.7 cm に対して 158.0 cm、女子で 141.2 cm に対して 147.7 cm)。肥満度は Rohrer Index では治療開始後5年経過有意の改善傾向を示した。以上から、本症における成長ホルモン療法は有効と考えた。この様に、従来治療法がなしとされた、染色体異常症患者にも具体的治療法が開発されてきていることは、患者とその家族へのカウンセリングを実施していく上で大いに有益と考えられる。

キーワード；成長ホルモン、ブラダー・ウィリー症候群、肥満、最終身長、自然歴

### A. 研究目的

本症の低身長の病因に成長ホルモン (GH) 分泌低下の関与が推察されている。GH 療法の従来の報告は、対象患者数が少なく観察期間が短いものが多く、最終身長、肥満度への効果の報告は少ない。そこで、われわれは多数の患者を対象に、長期の GH 療法効果を検討した。

### B. 研究方法

臨床症状と染色体検査で PWS と確定診断された患者を対象に、GH 療法を過去に受けたか、あるいは現在治療中の患児のデータ

を多施設の共同研究者から収集した。対象は37人（男19人、女18人、年齢3歳9ヶ月から21歳3ヶ月）である。GH 投与開始年齢は生後6ヶ月から14歳、投与期間は6ヶ月から5年であった。投与法は全患児で 0.5IU/kg/週 の GH を皮下注した。

身長への効果判定は、身長年間伸び率、身長 SDS、で行い、最終身長は最終身長に達した11人で評価を行った。肥満度評価は体重 SDS, body mass index (BMI)、Rohrer index で行った。

### C. 結果と考察

### (1) 成長ホルモンの効果

身長年間伸び率は治療開始前が、 $4.32 \pm 1.74$  cm (mean $\pm$ SD)であったが、治療開始後、1.2.3年目まで  $8.69 \pm 1.91$  cm ( $P < 0.0001$ ),  $6.58 \pm 1.53$  cm ( $P = 0.008$ ),  $5.38 \pm 1.89$  cm ( $p = 0.015$ )と有意に改善した。身長 SDS は、日本人 PWS 患者の標準値に比較した標準偏差スコアは5年目まで有意に改善した(治療前  $-0.99 \pm 0.92$  SDS が治療5年目  $+0.88 \pm 1.12$  SDS ( $p = 0.0003$ )となった)。最終身長は、本邦 PWS 患児の平均身長に比して改善した。[男子で  $147.7$  cm に対して  $158.0$  cm ( $n = 6$ )、女子で  $141.2$  cm に対して  $147.7$  cm ( $n = 5$ )]。肥満度は、BMI が治療1年で  $19.20 \pm 3.99$  から  $18.95 \pm 4.09$  ( $p = 0.01$ ) 減少したが、その後有意差はないものの徐々に上昇した。Rohrer index は治療1年で、 $182.1 \pm 23.4$  から  $163.9 \pm 23.5$  ( $p < 0.0001$ ) に、3年で  $163.3$  ( $p = 0.0009$ )、5年で  $166.7$  ( $p = 0.018$ ) に改善した。

以上から、本症への GH 療法は、少なくとも5年間では、大きな副作用が見られず、身長の伸び率、最終身長を改善した。さらに、Rohrer index で判定した肥満度が明らかに改善したことは、肥満度の改善とともに体組成改善と考えられ有益であった。今回の検討患者で、これらの治療効果に加え、睡眠異常の改善、筋力向上などが家族から患者の QOL 改善上有効であった旨、述べられた。

### (2) 遺伝カウンセリング上の効果

現在まで、PWS に対する GH 療法の効果は、論文では、最長2年の効果で、学会発表では、スウェーデンから7年で、今回われわれが5年の治療効果を報告した。治療効果は、世界的に共通である。身長獲得は少なくとも3年間は明らかだが、4年以降治療効果

は治療前と有意差がなくなる傾向である。この効果は、他の GH 欠損を示す疾患と同様である。体組成改善効果は、全報告で認められ、体脂肪量減少と筋肉量増加が種々の計測方法で確認されている。とりわけ、将来の心臓、脳血管系障害のリスクと相関する内臓脂肪の減少が報告されている。このように、GH 療法で期待した、低身長と体組成改善効果については良い結果が報告されている。

副作用は、スウェーデンから2名の糖尿病発症例が報告されているが、この2名は食餌療法失敗例で、1か月で10kg以上の体重増加を認めている。この様に、食餌療法が GH 療法成功の前提であることを銘記する必要がある。GH 療法を抗肥満療法と勘違いし、食餌療法が困難なため、GH 療法を開始すると、本末転倒の治療法となると、GH 療法に伴う側彎症の顕在化、悪化については、他の疾患ですでに知られている。

GH 療法開始に伴い、GH の身長促進、体組成改善効果に加えて、筋力向上、睡眠パターン改善、やる気向上、などの効果が報告され、欧米の患者家族は、身長や体組成の改善はすでに当然として受け止め、それ以外の効果を期待してきているのも事実である。GH を低年齢で使用開始する事で、歩けなかった子供が歩行可能になり、学童期での使用では、走ることが速くなり体育の授業にすすんで参加するようになる、すぐ寝てしまっていた子供が、寝ないで授業を聞く、等の効果は、患者と家族にとっては、大きな喜びであることは間違いない。

### D. 結語

PWS 患者にとって GH 療法は大きな福音である。しかし、本症患者において、治療開始年齢、治療終了年齢、などまだまだ不明

な点が多い。さらに、食餌療法、運動療法という基本的治療法を怠ると糖尿病の発生につながりかねない。そのため、本症でのGH療法に際しては本症を熟知した医師の管理の下に実施されることが必要である。さらに、これらの点を患者家族に十分説明し、成長ホルモンが抗肥満薬として安易に使用されることを強く戒めることが肝要である。

#### E. 文献

- (1) 永井敏郎。Prader-Willi 症候群。成長パターン；成長曲線、藤枝憲二編、診断と治療社、pp32-36、2002.
- (2) 永井敏郎。Prader-Willi 症候群。小児の治療指針。小児科診療 診断と治療社。Vol 65 suppl p419-422. 2002
- (3) 永井敏郎。プラダー・ウィリー症候群に対する成長ホルモン療法。難病と在宅ケア。Vol 7.No.10 ; 27-32, 2002
- (4) 永井敏郎。小児疾患の診断治療基準。Prader-Willi 症候群。小児内科 Vol. 33 増刊号 p 142-144、2001
- (5) 永井敏郎。先天異常症候群辞典[下巻]。Prader-Willi 症候群。Vol 33 p 528-531. 黒木良和監修。日本臨床社 2001
- (6) 永井敏郎。小児の治療指針：プラダー・ウィリー症候群。小児科診療臨時増刊号。P527-529、1999
- (7) 永井敏郎。設苑；Prader-Willi 症候群の自然歴。日児誌。103 ; 2-5、1999

## Rubinstein-Taybi 症候群の自然歴—25 例の検討—

分担研究：遺伝性疾患の自然歴とトータルケアに関する研究  
分担研究者：黒木良和（神奈川県立こども医療センター）  
研究協力者：黒澤健司（同上遺伝科）

【要約】 Rubinstein-Taybi 症候群 (RTS) は幅広い拇指趾、特徴的顔貌、精神遅滞を特徴とする奇形症候群である。こうした奇形症候群の自然歴研究は合併症管理および長期的予後改善に有用である。これまでの RTS16 例の報告を基本に、観察期間を延長し、25 例の臨床像をまとめた。対象は当センター受診歴のある 25 例（男児 12 例、女児 13 例）で、平均 14.8 歳で、18 歳以上を 8 例含む。観察期間は平均 12.7 年に及んだ。当センターで行われた医療管理を中心に自然歴をまとめた。初診時 1 歳以下が 12 例で早期からの医療管理の必要性を示していた。乳児期の問題として哺乳不良や入院に至る気道感染が目立った。身辺自立は 82% で 5~8 歳までに達成可能であった。眼科的問題（斜視・屈折異常）はほぼ全例に、骨折など整形外科受診も重要であった。腫瘍発生は石灰化上皮腫 8 例、脳腫瘍 1 例を認めた。RTS の言語特性を考慮した対応が重要であった。最終身長は男児 147.1cm、女児 143.5cm であった。18 歳以上の 5 例が作業所・授産施設に通所中で、新しい環境への適応も十分可能であった。成人期の健康管理としては、内科健診一般の他に、眼科・歯科の定期受診が重要であった。自然歴の研究は膨大な時間と労力を要し、多施設共同研究が必要である。

見出し語：Rubinstein-Taybi 症候群, 自然歴

### 【研究目的】

Rubinstein-Taybi 症候群 (RTS) は、幅広い拇指趾、特徴的顔貌、精神発達遅滞を特徴とする奇形症候群で、CREB-binding protein (CBP) 遺伝子の変異を原因とする。これまでに我々は 16 例の RTS の自然歴をまとめ、その医療管理指針を明らかにしてきた。これら多発奇形/精神遅滞症候群 (MCA/MR) は根本治療が困難であるが、その自然歴を明らかにすることは合併症管理および長期的予後改善に有用であり、さらに患者を支える家族や療育・医療など関連領域からの理解を得るのに役立つ。今回はさらに 25 例に症例を増やし、観察期間を延長し、思春期・青年期を中心にその自然歴をまとめ、医療管理指針の基本を明らかにした。

### 【対象と方法】

対象は神奈川県立こども医療センター遺伝科受診中ないしは定期的医療管理を受けた

RTS 症例 25 例（男児 12 例、女児 13 例）で、年齢は平均 14.8 歳（3~27 歳）で、18 歳以上を 8 例含む。観察期間は平均 12.7 年（3~27 年）に及んだ。診断は当センター遺伝科医師の臨床診断に基づいた。観察体制は、3 歳までは 3~6 ヶ月ごとに、3 歳以後は約 1 回の割合で診察・身体計測ならびに発達チェックを行っている。必要に応じて合併症管理を目的として関連各診療科に併診し、生活管理を行ってきた。これら臨床記録に基づいて自然歴を検討した。

### 【結果】

#### 〔新生児・乳児期〕

初診時 1 歳以下が 12 例で早期からの医療管理の必要性を示していた。周産期の問題として、仮死出生、黄疸、羊水過多、胎児仮死などを認めた。乳児期の問題として哺乳不良 (64%) や入院に至る気道感染 (40%) が特に目立った。特に気道感染は反復することがあり、多くの医療管理を要している。

二次医療機関との連携も重要であった。これらの問題が改善傾向を見る1歳頃からの療育参加が児の発達促進のみならず、親の養育意欲に対するサポートとして有用であった。

#### 〔幼児期・学童期〕

身辺自立は82%で5~8歳までに達成可能であった。眼科的問題(斜視・屈折異常)はほぼ全例に、骨折28%、関節弛緩・脱臼16%、など整形外科受診も重要であった。腫瘍発生は石灰化上皮腫8例、脳腫瘍1例を認めた。言語科受診が28%でなされ、RTSの言語特性を考慮した対応が重要であった。皮膚科的問題として術後のケロイドの難治化が認められた。外科的処置を計画する場合に考慮すべき問題であった。この時期は感染症など急性医療が一段落した時期でもあるが、積極的な合併症管理は重要で、その範囲は上述のように多岐にわたることがわかった。自然歴および疾患特性を十分理解した上での医療管理が有用であると考えられた。

#### 〔思春期・青年期〕

最終身長は男児147.1cm、女児143.5cmであった。18歳以上の5例が作業所・授産施設に通所中で、新しい環境への適応も十分可能であった。成人期の健康管理としては、内科健診一般の他に、眼科・歯科の定期受診が重要であった。この年齢で比較的目的立つ問題として昼間遺尿症が上げられた。これは成書でもあまり触れられていない問題である。新たな問題として進行する肥満があげられる。特に女性で目立った。

#### 〔考察〕

今回は、前回16例の調査に続くものであるが、思春期・青年期に重点を置いてその自然歴をまとめた。小児専門医療機関という制限があるものの、ライフサイクルを念頭に入れた生涯にわたる医療管理がこうした多発奇形/精神遅滞症候群では必要であることがわかった。自然歴の研究は膨大な時間と労力を要するものの、遺伝医療の根幹をなすものであり、多施設共同研究により

発展させる必要があると考えられた。

#### 【文献】

- 1) 黒澤健司, 今泉清, 升野光雄, 黒木良和: Rubinstein-Taybi 症候群の自然歴. 日児誌 97: 1442-1448, 1993.
- 2) 黒木良和: 先天異常の包括医療. 日本臨床領域別症候群シリーズ 先天異常症候群辞典(下) 851-859, 2001.
- 3) Kurosawa K, Fukutani K, Masuno M, Kawame H, Ochiai Y. Gonadal sex cord stromal tumor in a patient with Rubinstein-Taybi syndrome. *Pediatrics Int* 44: 330-2, 2002.
- 4) Kurosawa K, Masuno M, Tachibana K, Imaizumi K, Matsuo M, Kuroki Y. Premature thelarche in Rubinstein-Taybi syndrome. *Am J Med Genet* 109: 72-3, 2002.

平成14年度厚生労働科学研究費補助金（子ども家庭総合研究事業）

分担研究報告書

遺伝子医療の基盤整備に関する研究〔主任研究者：古山順一〕

分担研究課題：認定遺伝カウンセラーの養成と資格認定に関する研究

分担研究者：千代豪昭（大阪府立看護大学教授）

研究協力者：福嶋義光（信州大学教授）、玉井真理子（信州大学医療技術短期大学部助教授）、月野隆一（有田市立病院副院長）、富和清隆（大阪市立総合医療センター部長）、黒澤健司（神奈川県立こども医療センター医長）、安藤広子（岩手県立大学助教授）、高田史男（北里大学医学部大学院助教授）

研究要旨

21世紀を迎えて発達をめざましい遺伝子医療の現場では遺伝カウンセラー養成の必要性が高まっている。遺伝カウンセラーは臨床遺伝専門医と協同して遺伝カウンセリングを担当し、クライアントに対して情報提供、教育、心理的支援を与えながらクライアントの自律的な意思決定を援助する専門職である。すでに先行する本研究班において、養成カリキュラムについて検討が行われ、大学修士レベルの教育カリキュラムが提案された。教育を受けた遺伝カウンセラーが社会的認知を受けてわが国の医療現場でその専門性を発揮するためには、わが国で統一された認定制度を樹立することが必要条件であり、本年度は遺伝カウンセラー認定制度の基本的な考え方と認定制度案をまとめた。

A. 研究目的

平成12・13年度の厚生科研分担研究「遺伝カウンセラー（非医師）制度の構築に関する研究」において、急速に発達しつつある遺伝医療を支えるために専門職としての遺伝カウンセラーの養成が必要であること、その要件と養成教育がめざす基本的な目標がまとまった。遺伝カウンセラーは医療従事者として臨床遺伝専門医と協働して遺伝医療に参加すること、遺伝医学や人類遺伝学の専門知識、専門的なカウンセリング技術を持ち、深い人類愛と倫

理的な態度を重視しながらかつクライアントの立場にたった援助を行うこのとできる専門職であるべきことが強調された。このような要件を満たす遺伝カウンセラーの養成に必要な教育カリキュラムが検討され、その到達目標がまとめられた。到達目標は1) 知識レベル、2) 技術レベル、3) 態度目標にわけて検討されたが、教育レベルや海外先進国の現状分析から、養成は大学院修士課程レベルにするべきことが提言された。とくにわが国の医療システムは海外先進国と異なる点が少な

くないこと、日本人独自の遺伝に関する文化的背景を重視しなければならないことから、その制度はわが国にあったものである必要性が確認されている。平成14年秋にわが国初の遺伝カウンセラーの養成を目的とした修士コースが信州大学医学部修士課程と北里大学医学部修士課程に設置され、それぞれ学生を確保し、平成15年4月より教育が開始される運びとなった。いずれのコースにおいても、本研究による遺伝カウンセラー養成に関わる教育カリキュラムの到達目標が採用され、カリキュラムが組まれた。一方、すでに複数の者がアメリカの遺伝カウンセラー養成専門コース（修士課程）に入学し、研修を開始している。遺伝カウンセラーと協働して遺伝医療に携わる臨床遺伝専門医については平成14年度から新しい専門医認定機構が発足し、日本人類遺伝学会を中心に研修システムが整備されてきた。また、平成13年度に学会名を改名した日本遺伝カウンセリング学会も家族計画協会の援助を受けながら各種研修会の運営を新しい時代に則したものに改善してきた。このように遺伝カウンセリング制度をめぐるわが国の環境は急速に整ってきたといえよう。

このような背景を踏まえ、本研究分担任では、これまでわが国になかった新しい遺伝カウンセラーの養成と認定を含む新制度の確立をめざした研究を行う。このためにはまず、大学修士課程を修了した学生に専門職としての遺伝カウンセラー資格を認定する場合の審査基準、認定方法について基本的な案を作成する。また、遺伝カウンセラーの役割が国民の社会的な認知を受けること、また新しい専

門職がわが国の医療システムに受け入れるための環境整備も重大な課題である。このように遺伝カウンセラーが社会に受け入れられ遺伝医療の発展に寄与するために必要な条件についての研究もめざしたい。

## B. 研究方法

分担研究班のなかに、1) 認定システムと認定制度規則の作成チーム、2) 大学院専門課程の教育コースに関する調査チーム、3) 認定研修会の運営に関する調査チーム、4) 遺伝カウンセラーの社会的認知と医療システムに関する研究チームを作ったうえで作業を進め、全体会議で他の分担班の意見を聞いたうえでさらに検討を重ねる方法をとった。今年度は認定制度規則について、その基本的な考え方と制度規則原案を報告する。

## C. 結果

本中間報告においては遺伝カウンセラーの養成と認定に関わる認定制度の基本方針について基本方針がまとまったので報告する。

### 1. 遺伝カウンセラー制度の必要性

すでに欧米先進国においては独自の遺伝カウンセラー制度が確立している。わが国に医療制度は欧米と異なる点も多く、また遺伝に関する国民の認識も日本人独自のものがある。このような背景からわが国に合った遺伝カウンセラーを養成・資格認定していくためには統一した認定制度が立ち上がる必要がある。このためには認定は国家資格に準じたものをめざす必要があり、日本の遺伝医療の中心を担う日本遺伝カウンセリング学会と日本人類

遺伝学会の両学会が協力して認定制度を立ち上げるのが理想であろう。遺伝カウンセラーを誕生させるためには、養成機関、指導者資格、認定試験の受験資格、認定試験の実施方法などが問題となるが、その基本方針について研究班でまとめた意見を下記に述べる。

## 2. 遺伝カウンセラー養成機関

### 1) 大学院専門課程の遺伝カウンセラー養成コース（専門コース）

遺伝カウンセラーの養成は大学院修士課程に設置された遺伝カウンセラー養成専門コース（以下、専門コースという）で行うことを基本とする。大学院修士課程には今後の遺伝医療の発達や、大学の高度専門職業人の養成計画に応じて「医学部修士コース」、「遺伝専門看護師コース」など医療系大学院以外にも生物学その他の各領域にコースが設置される可能性がある。専門コースをめざす修士学生についても看護学・薬学・臨床検査学などの医療系学生だけでなく、心理・社会系学生、生物系学生など複数の専門領域を修めた学生が集まるであろう。遺伝カウンセラーが備えるべき要件で報告したとおり、知識・技術・態度など遺伝カウンセラーとして一定のレベルに達している者を認定遺伝カウンセラーとして認定していく必要がある。認定委員会は専門コースの教育カリキュラムを十分に審査し、遺伝カウンセラー養成機関として適切であるとの資格を持った者がいることなどが条件となろう。

### 2) 研修会を利用した養成コース（養成研修コース）

遺伝カウンセラーの養成機関は大学院修士

課程に限定するのが理想であるが、専門コースの開設が現時点で2コースと極めて少ない現状では大学院教育を経ないで資格を取得できるコースの設置も考慮すべきである。すでに学会や公的機関が開催している遺伝研修会を利用することが現実的だが、この場合も専門コースと同等以上の教育が行われる必要がある。認定委員会は申請のあった研修会について、その教育内容を審査し、認定研修会として適切かどうか、またその単位数などを認定する必要がある。認定研修会としては公的機関、学会が毎年継続して開催するものに限り、受講生については適切な方法で学習到達度を判定し、修了証を発行できる必要がある。また、研修会が行う一部の演習単位は認めるとしても、主として知識レベルの教育に偏るため、専門コースによる実習に相当する実地研修については別に考える必要がある。このため、大学院修士課程を卒業した遺伝カウンセラーと教育年限を揃えるなどの経過措置も必要となろう。現状で利用できる公的機関もしくは学会が行う研修会は家族計画協会による遺伝関連研修会、日本人類遺伝学会による遺伝医学 세미나、家族性腫瘍研究会が行う研修会など決して数が多くないため、大学院修士課程レベルの単位数を取得するためには修士課程の一般的な修了年数の2年にくらべて相当の長期間が必要であろう。

### 3. 遺伝カウンセラー指導者の認定

遺伝カウンセラーの養成にあたっては実際に遺伝カウンセリングを指導できる指導者が必要である。指導者は遺伝医学や人類遺伝学の専門知識はもちろんわが国の医療システム