

学の専門的知識を持つ者により、遺伝カウンセリングを実施するなど、本人及び家族等の心理社会的支援を行う必要がある」と記載されている(表1)。

表1の下線で示されている関連団体等が定める指針とは次に述べる遺伝医学関連10学会ガイドラインのことである。

2. 遺伝医学関連10学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」(日本遺伝カウンセリング学会, 日本遺伝子診療学会, 日本産科婦人科学会, 日本小児遺伝学会, 日本人類遺伝学会, 日本先天異常学会, 日本先天代謝異常学会, 日本マススクリーニング学会, 日本臨床検査医学会(以上五十音順), 家族性腫瘍研究会)(<http://jshg.jp/>)

前項の厚生労働省のガイドラインでは診療の場で用いられる遺伝情報の扱い方の原則のみを示しているが、具体的には厚生労働省のガイドラインにも正式に引用されている本ガイドラインを参照すべきである。

遺伝学的検査においては、生涯変化しない個

表2 遺伝医学関連10学会「遺伝学的検査に関するガイドライン」に記載されている出生前診断の留意点
(<http://jshg.jp/>の中の[参考資料])

<p>V. 目的に応じた遺伝学的検査における留意点</p> <p>5. 出生前検査と出生前診断</p> <p>(1) 妊娠前半期に行なわれる出生前検査及び診断には、羊水、絨毛、その他の胎児試料などを用いた細胞遺伝学的、遺伝生化学的、分子遺伝学的、細胞・病理学的方法、及び超音波検査などを用いた物理学的方法などがある。</p> <p>(2) 出生前検査及び診断として遺伝学的検査及び診断を行うにあたっては、倫理的及び社会的問題を包含していることに留意しなければならない。とくに以下の点に注意して実施しなければならない。</p> <p>(a) 胎児が罹患児である可能性(リスク)、検査法の診断限界、母体・胎児に対する危険性、副作用などについて検査前によく説明し、十分な遺伝カウンセリングを行うこと。</p> <p>(b) 検査の実施は、十分な基礎的研修を行い、安全かつ確実な検査技術を習得した産婦人科医により、またはその指導のもとに行われること。</p> <p>(3) 絨毛採取、羊水穿刺など、侵襲的な出生前検査・診断は下記のような場合の妊娠について、夫婦からの希望があり、検査の意義について十分な理解が得られた場合に行う。</p> <p>(a) 夫婦のいずれかが、染色体異常の保因者である場合</p> <p>(b) 染色体異常症に罹患した児を妊娠、分娩した既往を有する場合</p> <p>(c) 高齢妊娠の場合</p> <p>(d) 妊婦が新生児期もしくは小児期に発症する重篤なX連鎖遺伝病のヘテロ接合体の場合</p> <p>(e) 夫婦のいずれもが、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体劣性遺伝病のヘテロ接合体の場合</p> <p>(f) 夫婦のいずれかが、新生児期もしくは小児期に発症する重篤な常染色体優性遺伝病のヘテロ接合体の場合</p> <p>(g) その他、胎児が重篤な疾患に罹患する可能性のある場合</p> <p>(4) 重篤なX連鎖遺伝病のために検査が行われる場合を除き、胎児の性別を告げてはならない。</p> <p>(5) 出生前診断技術の精度管理については、常にその向上に務めなければならない。</p> <p>(6) 母体血清マーカー検査の取り扱いに関しては、厚生科学審議会先端医療技術評価部会出生前診断に関する専門委員会による「母体血清マーカー検査に関する見解」、日本人類遺伝学会倫理審議委員会による「母体血清マーカー検査に関する見解」、及び日本産科婦人科学会周産期委員会による報告「母体血清マーカー検査に関する見解について」を十分に尊重して施行する。</p> <p>(7) 着床前検査及び診断は、極めて高度な知識・技術を要する未だ研究段階にある遺伝学的検査を用いた医療技術であり、倫理的側面からもより慎重に取り扱わなければならない。実施に際しては、日本産科婦人科学会会告「着床前診断に関する見解」に準拠する。</p>

人の重要な遺伝学的情報が扱われるため、検査実施時のインフォームド・コンセント、個人の遺伝学的情報の保護、検査に用いた生体試料の取扱い、検査前後の遺伝カウンセリングなど慎重に検討すべき問題が存在している。また個人の遺伝学的情報は血縁者で一部共有されており、その影響が個人に留まらないという際立った特徴も有していることから、新たな生命倫理規範が求められていた。遺伝医学関連学会では代表者が集まり、2001年に「遺伝学的検査に関するガイドライン(案)」を発表し、ある一定の評価を得たが、その後、ガイドライン制定に賛同する2学会および法学専門家、生命倫理専門家も加えて内容を検討し、2003年に公表したのがこのガイドラインである。

まず最初に総論として、遺伝学的検査を実施する場合には、遺伝学的検査の有用性を確認することと、総合的臨床遺伝医療の中で行われる必要性が述べられている。総合的な臨床遺伝医療とは医師による情報提供だけでなく、できるだけ専門の異なる複数の医師、さらには医師以外のコ・メディカルのメンバーを含めたチーム医療として対応することを意味している。

小児を対象とした遺伝学的検査については次の記載がある。

3. (3) 未成年者など、自由意思に基づいて決定を行うことが困難な場合には、本人に代わって検査の実施を承諾することのできる地位にある者の代諾を得なければならない。この場合、できる限り被検者本人の理

解を得るために努力し、代諾の必要性についての判断は慎重になされるべきである。代諾は、親権者、後見人、成年後見人などの代諾者により行われ、代諾者は被検者の将来にわたる利益を最大限に保護するよう努めなければならない。

4. (2) 治療法または予防法が確立されていない成人期以後に発症する遺伝性疾患について、小児期に遺伝学的検査を行うことは、基本的に避けるべきである。
4. (3) 将来の自由意思の保護という観点から、未成年者に対する遺伝学的検査は、検査結果により直ちに治療・予防措置が可能な場合や緊急を要する場合を除き、本人が成人に達するまで保留するべきである。

また、出生前診断は、「選択的人工妊娠中絶」という大変重い倫理的課題と密接に関連している医療行為なので、検査前後の遺伝カウンセリングの実施、およびチーム医療としての取り組みが必要であり、表2のように記載されている。

おわりに

遺伝子診断は今後ますます普及し、多くの疾患の早期診断・早期治療に役立てられることは間違いない。遺伝子診断を円滑に進めるためには、本稿で述べたガイドラインを遵守すること、すなわち、適切な遺伝子診療体制において行われる遺伝カウンセリングが重要であることをご理解いただければ幸いである。

臨床遺伝情報保護

野村文夫*^{1,3,4} (のむらふみお)羽田 明*^{2,4} (はたあきら)*¹千葉大学大学院医学研究院分子病態解析学 *²同公衆衛生学
*³同医学部附属病院検査部 *⁴同遺伝子診療部

要旨

ほとんどすべての領域の診療において遺伝学的検査結果などの個人の遺伝情報を扱う時代になったが、その遺伝情報を適切に保護することは重要である。そのための指針として、関係省庁からヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（いわゆる3省指針）と医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取り扱いのためのガイドラインが、また、関連学会から遺伝学的検査に関するガイドラインが出されている。本稿ではまずこれらのガイドラインを遺伝情報保護の観点から概説した。これらのガイドラインに準拠しながら、遺伝情報をいかに診療に有効に活用するかについては各施設ごとの工夫が必要であり、千葉大学の取り組みを中心に紹介した。

Key words : 遺伝学的検査, 遺伝情報保護, 遺伝カウンセリング, 匿名化, 倫理指針

はじめに

ほとんどすべての領域の診療において遺伝学的検査結果などの個人の遺伝情報を扱う時代になった。分子遺伝学、遺伝生化学、細胞遺伝学の研究の進歩により今後遺伝医学はさらに発展していくと予想される。医療の現場においては、遺伝医学の最新の研究成果を有効に診療の現場で活用することと個人の遺伝情報を適切に保護することの両者が同時に求められるので、医療従事者にとってその対応は容易でない。

本稿では臨床遺伝情報保護に関連するわが国の指針の基本的な考え方と現場における取り組みについて、千葉大学の実例も含めて述べる。

I 臨床遺伝情報保護に関連する指針

まず、遺伝医療に関連する各種ガイドラインを概観し、遺伝情報保護に関連する事項について述べる。

1. ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（いわゆる3省指針 2001年3月）

<http://www.mhlw.go.jp/general/seido/kousei/i-kenkyu/genome/0504sisin.html>

ヒトゲノム・遺伝子解析は直接の解析対象と

なる個人の遺伝情報を明らかにするだけでなく、解析結果は血縁者の遺伝的素因にも及ぶのでその取り扱いには十分な配慮が必要である。ヒトゲノム研究の急速な進展とその成果の応用の可能性の拡大を背景として、ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（いわゆる3省指針）が2001年3月に制定され、わが国の遺伝子解析研究はこの指針に基づき行われている。本指針では基本方針として個人の人権の保障が科学的・社会的利益に優先されること、事前の十分な説明と自由意思による同意が必要なことなどに加えて、個人情報の保護の徹底が明記されている。原則として解析対象検体は匿名化し、匿名化が連結可能な場合は直接解析研究にかかわらない立場の人を個人情報管理者とすることが求められている。一方、個人情報を連結不可能匿名化した情報は基本的に個人情報には該当しない。

同指針の適用範囲の項には「診療において実施され、解析結果が提供者およびその血縁者の診療に直接生かされることが医学的に確立されている臨床検査およびそれに準じるヒトゲノム・遺伝子解析は医療に関する事項として、今後慎重に検討されるべき課題であり、本指針の対象としない。ただし、これらのヒトゲノム・

糖尿病と遺伝子

レクチャー

4 遺伝子診療と倫理

福嶋義光

信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座，信州大学医学部附属病院遺伝子診療部

● **Key Words** ● 遺伝学的検査，臨床的有用性，遺伝カウンセリング，臨床遺伝専門医，認定遺伝カウンセラー，全国遺伝子医療部門連絡会議

Summary

- 遺伝情報には不変性，予測性，共有性という通常の臨床情報とは異なる特徴がある。
- 厚生労働省のガイドラインには遺伝情報を診療に活用する場合の取り扱いが定められている。
- 多因子疾患の易罹患性検査を臨床応用する場合には，ACCE（分析的妥当性，臨床的妥当性，臨床的有用性，倫理的法的社会的問題）の確認が必要である。
- DTC 遺伝子検査（直接消費者に提供される遺伝学的検査）が普及し始めているが，多くの懸念がある。
- 遺伝カウンセリング担当者として，臨床遺伝専門医および認定遺伝カウンセラーの養成が進められている。
- 大学病院を中心に遺伝学的検査と遺伝カウンセリングを担当する遺伝子医療部門が整備されつつあり，全国遺伝子医療部門連絡会議が毎年開催されている。

遺伝情報の特徴

ヒトゲノム解析研究の爆発的進展により，数多くの疾患の発症に関連する遺伝子が単離され，種々の遺伝学的検査が可能になった。この遺伝学的検査により明らかにされる遺伝情報は，①生涯変化しない情報（不変性），②将来を予測し得る情報（予測性），③血縁者も関与し得る情報（共有性），であるため，新たな倫理的問題が提起され，通常の臨床情報とは異なる対応が求められている。

遺伝情報を取り扱う際のガイドラインの整備

従来，わが国では遺伝情報の取り扱いについての指針として，研究を行う際には遺伝カウンセリングの提供を考慮すべきであることが，3省（文部科学省，厚生労働省，経済産業省）の「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針（2001）」¹⁾に記載されていたが，診療においてどのように遺伝情報を用いるべきかについての指針は，遺伝医学関連 10 学会の「遺伝学的検査に関するガイドライン」(2003 年 8 月公表)²⁾があるのみで，国としての方針は示されていない。しかし，厚生労働省では 2004 年 12 月 24

日に告示した「医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイドライン」³⁾のなかに、「遺伝情報を診療に活用する場合の取扱い」の項目を設けるとともに、診療における遺伝学的検査については、前出の「遺伝学的検査に関するガイドライン」²⁾等を参考とすべきであることを記載した。

厚生労働省のガイドライン³⁾には「医療機関等が、遺伝学的検査を行う場合には、臨床遺伝学の専門的知識を持つ者により遺伝カウンセリングを実施するなど、本人及び家族等の心理社会的支援を行う必要がある」と記載されている。

遺伝カウンセリングとは、遺伝性疾患の患者・家族またはその可能性のある人に対して、生活設計上の選択を自らの意思で決定し行動できるよう臨床遺伝学的診断を行い、遺伝医学的判断に基づき遺伝予後などの適切な情報を提供し、支援する医療行為である。MODY 等の単一遺伝子疾患と考えられる糖尿病の遺伝学的検査は遺伝カウンセリングの一環として実施することが考慮されるべきである。

研究から診療への課題

一方、現在、1型糖尿病、2型糖尿病の易罹病性に関係する遺伝子の探索が急速に進められているが、その研究成果を臨床検査の一つとして診療の場で用いるためには、慎重な対応が求められる。

ゲノム科学研究により生み出されるゲノム情報を診療に用いる場合、すなわち遺伝学的検査を臨床に導入する際には、次に示す ACCE の4点を考慮すべきであることが国際的に提唱されている⁴⁾。

A Analytical validity (分析的妥当性)：検査法が確立し、再現性の高い結果が得られる

など精度管理が適切である。

- C Clinical validity (臨床的妥当性)：検査結果の意味づけが明確、すなわち感度、特異度、陽性的中率などが明らかにされている。
- C Clinical utility (臨床的有用性)：その検査結果により、今後の見通しについての情報が得られたり、適切な予防法や治療法に結びつけることができるなど臨床上のメリットがある。
- E Ethical legal and social issues (倫理的法的社会的問題)：遺伝情報が明らかにされたことにより、被験者が就職、結婚、保険加入など、その病気以外のことで差別を受けることがないかどうかなど、倫理的法的社会的問題がないことを確認する。

現在、ゲノム情報の利用について、研究から診療への大きな転換点にさしかかっているが、多因子疾患の易罹病性検査について、臨床的有用性が明確に示されているのは薬物に対する反応性の個体差を判定することを目的とする遺伝学的検査を除けば極めて少ない。

糖尿病研究についていえば、2008年8月に多くのマスメディアが、*KCNQ1* が2型糖尿病の発症リスクを1.4倍高めるというわが国で行われた画期的研究成果について、「リスク診断が可能となる」と報道した。しかし、この研究が画期的であるのはリスク診断ができるようになったからではなく、「新しい治療法の開発につながる可能性がある」から画期的な成果なのだということが一般には理解されていない。遺伝子型別の介入方法が開発されているわけではなく、しかも1.4倍程度の差が臨床的に有用であるという根拠はまったくない。

易罹病性に関係する遺伝学的検査では、上記 ACCE (分析的妥当性、臨床的妥当性、臨床的有用性、倫理的法的社会的問題)の確認が必要であり、特に陽性者と陰性者を分けることによ

る利点，すなわち臨床的有用性が明らかにされなければならない。わが国においても早急に各種遺伝学的検査の臨床的有用性を客観的に評価するシステムを立ち上げる必要がある。

Direct to consumer (DTC) 遺伝学的検査の危惧

DNA は，採血等の医療行為によらずとも，毛髪，爪，頬粘膜等の採取により得ることができることから，医療機関を通さず，直接消費者に遺伝子検査サービスの提供を行う企業が現れている。生涯変化しない個人の遺伝情報を明らかにする検査でありながら，肥満遺伝子検査をはじめ科学的根拠に乏しい検査が医療機関を通さずに普及し始めていることは，由々しき状況であり，日本人類遺伝学会<<http://jshg.jp>>では「DTC 遺伝学的検査に関する見解」を公表し，注意を呼びかけている（図 1）。

遺伝カウンセリング担当者

上記の厚生労働省のガイドライン³⁾で示されているように，遺伝学的検査は遺伝カウンセリングの一環として行うべきである。遺伝カウンセリングにおいては単なる情報提供だけではなく心理的・精神的・社会的サポートを行うことが極めて重要である。現在，臨床遺伝専門医制度<<http://jbmg.org/>>と，認定遺伝カウンセラー制度<<http://plaza.umin.ac.jp/~GC/>>により，遺伝カウンセリングを担当する人材の養成が行われている。臨床遺伝専門医は日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が認定している専門医資格であり，基本領域の専門医資格を取得した後，3年間の研修を経て，専門医認定試験

註) DTC 遺伝学的検査は Direct-to-Consumer Genetic Testing の日本語訳であり，直接消費者に提供される遺伝学的検査を意味している。本見解は医療機関を通さず直接消費者に提供される遺伝学的検査の中でも，一般には体質遺伝子検査とよばれている易罹患性検査を中心に，医療上の意思決定に直接関係する可能性のある遺伝学的検査について述べるものである。

ヒトゲノム・遺伝子解析研究の進展により，多くの単一遺伝子疾患の責任遺伝子の同定がなされるだけでなく，多因子疾患の遺伝要因の解明も急速に進められており，個々人の遺伝的背景に基づいて最適な医療を提供する個別化医療（オーダーメイド医療，テーラーメイド医療）の実施も現実のものとなろうとしている。

一方，個人の遺伝情報を明らかにする遺伝学的検査に用いられる DNA は，採血等の医療行為によらずとも，毛髪，爪，頬粘膜等の採取により得ることができることから，遺伝医学に詳しい専門家・医療機関を通さず，直接消費者に遺伝学的検査サービスの提供を行なう企業が現れた。

このような直接消費者に提供される遺伝学的検査には，

- 1) 遺伝学的検査の科学的根拠，結果解釈およびそれらの限界について，正確な情報が消費者に伝えられているか？

【解説：遺伝学的検査は極めて複雑であり，遺伝医学の知識に乏しい一般消費者が，遺伝学的検査の科学的根拠を理解すること，および検査結果を解釈することは非常に困難である】

- 2) 遺伝学的検査の分析的妥当性，臨床的有用性などの科学的根拠が示されており，遺伝学的検査サービスとして実施する意義があるか？

【解説：DTC 遺伝学的検査に限らず，一般に体質遺伝子検査と呼ばれている遺伝学的検査の多くは，個人の体質を確実に表すもの，あるいはある疾患を発症するかどうかについて明確な答えを与えるものではなく，体質あるいは発症のリスクについて，その確率を示しているにすぎない。またその検査の有用性が科学的に証明されているものは極めて少ないのが現状である】

- 3) 遺伝学的検査の精度に関する質的保証が適切になされているか？

- 4) 遺伝学的検査により明らかにされた個人遺伝情報が適切に保護されているか？ また，使用されたあとのサンプルは適切に処理されているか？

などの危惧が存在するため，DTC 遺伝学的検査について，国際的にはすでに種々のガイドライン・声明・文書等が公表されている。またわが国においても個人遺伝情報の扱い方について「経済産業分野のうち個人遺伝情報を用いる事業者における個人情報保護ガイドライン」（経済産業省）が公表されている。

DTC 遺伝学的検査は，ビジネスとして提供されるため，国境を越えて実施される可能性がある。これらのことに鑑みて，日本人類遺伝学会は，学会員および関係者に下記の提言を行なう。

- 1) DTC 遺伝学的検査においては，その依頼から結果解釈までのプロセスに十分な遺伝医学的知識のある専門家（臨床遺伝専門医等）が関与すべきである。
- 2) DTC 遺伝学的検査を実施する際は関連するガイドライン等を遵守すべきである。
- 3) 公的機関は DTC 遺伝学的検査について監督する方法を早急に検討すべきである。
- 4) 消費者が不利益を受けないように，関係者はあらゆる機会を通じて，一般市民に対し，遺伝学の基礎および DTC 遺伝学的検査について教育・啓蒙を行なうべきである。

図 1. 日本人類遺伝学会「DTC 遺伝学的検査に関する見解」（2008年9月）

の受験資格を得ることができる。2009年3月現在、649名が認定されている。一方、非医師を対象とした認定遺伝カウンセラーは、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が認定しているもので、現在9大学の修士課程にその養成コースが設けられており、2009年4月現在、40名が認定されている。

遺伝カウンセリング体制の整備

遺伝カウンセリングの経費について、厚生労働省は永年、初診料に含まれているとしていたが、平成20年度診療報酬改定において、13疾患の遺伝病的検査を行った後の遺伝カウンセリングという非常に限定的なものではあるが、遺伝学的検査の際の遺伝カウンセリング（臨床遺伝学の専門的知識をもつ医師による心理社会的支援）が、保険診療として認められた。今後のわが国の遺伝医療の発展のために大きな一歩が踏み出されたと考える。

さらに、わが国の遺伝子医療の充実・発展を目指して組織された全国遺伝子医療部門連絡会議（事務局：信州大学）<<http://www.idenshiiryoubumon.org/>>は遺伝子医療部門の存在する高度医療機関（特定機能病院等）の代表者により構成されているが、平成20年度現在、73施設（63の大学病院と10のその他の病院）が加盟しており、わが国においても高度な遺伝カウンセリングを可能とする遺伝子医療提供体制が整いつつある。

文献

- 1) 文部科学省、厚生労働省、経済産業省：「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（2004年12月28日告示）<http://www.lifescience.mext.go.jp/files/pdf/40_126.pdf>
- 2) 遺伝医学関連10学会合同（日本人類遺伝学会、日本遺伝子診療学会、日本遺伝カウンセリング学会、日本先天異常学会、日本先天代謝異常学会、日本小児遺伝学会、日本産科婦人科学会、日本マスキング学会、日本臨床検査医学会、家族性腫瘍研究会）：「遺伝学的検査に関するガイドライン」<<http://jshg.jp>を開き、[参考資料]へ>
- 3) 厚生労働省：「医療・介護関係事業者における個人情報適切な取扱いのためのガイドライン」（2004年12月24日告示）<<http://www.mhlw.go.jp/shingi/2004/12/s1224-11.html>>
- 4) Sanderson S, Zimmern R, Kroese M, et al: How can the evaluation of genetic tests be enhanced? Lessons learned from the ACCE framework and evaluating genetic tests in the United Kingdom. *Genet Med* 7; 495-500, 2005.

Points

ゲノム情報を研究だけではなく診療の場で適切に利用するためには、各種遺伝学的検査の臨床的有用性を評価するシステムの構築、および遺伝カウンセリングなど遺伝子医療体制の構築が必要である。それとともに、広く社会一般にゲノム情報の臨床応用についての利点とリスクを深く理解してもらわなければならない。そのためには、常に新たなゲノム科学研究の進展の状況と、起こりうる社会的課題を抽出・整理し、それを基盤に、多分野の専門家および一般市民が協同して議論を深めておくことが必要である。

遺伝カウンセリングの実施状況に関するアンケート調査

以下の質問の該当することに○をお付けください。また空欄にご記入ください。

所属病院名： ()
記入者御氏名： ()
担当診療科： (科)

1. 貴院には、他の診療科から独立した遺伝子診療部・遺伝カウンセリング室などの臨床遺伝部門がありますか？
a. ある b. ない
2. 貴科では、小児先天性疾患や難治性疾患に関する遺伝カウンセリングを実施していますか？
a. 実施している
 ア. 週に1回 イ. 週に2回 ウ. 週に3回以上 エ. 月に1回
 オ. 月に2回以上 カ. 年に1回 キ. 年に2回 ク. 年に3回以上
 ⇒ 昨年の実施実績 総数()例/年
b. 実施していない → b. と回答された方は設問17へ

以下、設問2で「a」と回答された方にお聞きします。

3. 遺伝カウンセリングを実施する際には、どなたが対応されていますか？
a. 他の診療科から独立した遺伝子診療部・遺伝カウンセリング室など臨床遺伝部門
 (診療部門の名称：)
b. 担当診療科内に所属する臨床遺伝部門
 (診療部門の名称：)
c. 担当診療科内の非遺伝部門
d. 院外の臨床遺伝部門
e. その他 ()

4. 遺伝カウンセリングを担当される部門のスタッフの構成についてお答えください。

4-1. 専属のスタッフはおられますか？

- a. はい：()名 b. いいえ

4-2. 兼任で認められている方も含めて、常時関わっているスタッフはおられますか？

- a. はい：()名 b. いいえ → 設問4-4へ

4-3. 常時関わっているスタッフの内訳をお答えください。

- a. 臨床遺伝専門医： ()名
b. a. 以外の臨床医： ()名 ()科
c. 臨床遺伝カウンセラー： ()名
d. 臨床心理士： ()名
e. 看護師： ()名
f. 臨床検査技師： ()名
g. 事務職： ()名
h. その他： _____ ()名

4-4. 非定期的に関わっているスタッフはおられますか？

- a. はい： ()名 b. いいえ → 設問4-6へ

4-5. 非定期的に関わっているスタッフの内訳をお答えください。

- a. 臨床遺伝専門医： () 名
- b. a. 以外の臨床医： () 名 () 科
- c. 臨床遺伝カウンセラー： () 名
- d. 臨床心理士： () 名
- e. 看護師： () 名
- f. 臨床検査技師： () 名
- g. 事務職： () 名
- h. その他： _____ () 名

4-6. 臨床遺伝専門医指導医の資格をお持ちの方は何名おられますか？

- () 名
ア. 0名 イ. 1名 ウ. 2名 エ. 3名 オ. 4名 カ. 5名以上

5. 予約についてお答えください。

5-1. 予約はどなたがとられていますか？（複数回答可です）

- a. 病院事務職
- b. 専属の看護師
- c. 専属の医師
- d. 日によって異なる
- e. その他 ()

5-2. 予約の時に確認するのはどのような内容ですか？（複数回答可です）

- a. 来院日時
- b. 連絡先
- c. 家系情報
- d. 疾患名
- e. 受診の目的・意図
- f. その他 ()

6. 診療の際に入るスタッフの内訳をお答えください。（複数回答可です）

- a. 臨床遺伝専門医： () 名
- b. a. 以外の臨床医： () 名 () 科
- c. 臨床遺伝カウンセラー： () 名
- d. 臨床心理士： () 名
- e. 看護師： () 名
- f. 臨床検査技師： () 名
- g. 事務職： () 名
- h. その他： _____ () 名

7. 医師以外のスタッフのみで診療の対応をすることがありますか。

- a. はい
- b. いいえ

8. 診療に関わるスタッフ以外に、学生等が陪席することはありますか？

- a. ある：ほぼ毎回陪席する
- b. ある：クライアントの了解が得られたときだけ陪席する
- c. ない

9. 遺伝カウンセリングを担当される部門の使用している部屋についてお答えください。

9-1. 専用の部屋がありますか？

- a. ある： () 部屋

b. ない

9-2. 使用している部屋と他の部屋との仕切りはありますか？

- a. ない→ 設問 10 へ
- b. ある：カーテン・パーテーション等で仕切られている
- c. ある：壁で仕切られているが、入り口や後方通路が他の部屋とつながっている
- d. ある：壁で他の部屋とは完全に仕切られている

9-3. 使用している部屋は、遺伝カウンセリング用の特別の配慮がありますか？
(複数回答可です)

- a. 普通の診察室と同様である
- b. 安楽な椅子を置いている
- c. 対面して座らないなど、テーブルセットの位置を配慮している
- d. 来談者がゆっくりできるように、時計の位置を配慮している
- e. くつろげるように、広い空間を確保している
- f. じっくり話ができるように、静かな部屋を使用している
- g. その他：()

10. 遺伝カウンセリングにかかる時間についてお答えください。

10-1. 初診の遺伝カウンセリングには、大体どのくらいの時間がかかりますか？

- a. 15分未満 b. 15-30分 c. 30-45分 d. 45-60分
- e. 60-90分 f. 90-120分 g. 120分以上

10-2. 再診の遺伝カウンセリングには、大体どのくらいの時間がかかりますか？

- a. 15分未満 b. 15-30分 c. 30-45分 d. 45-60分
- e. 60-90分 f. 90-120分 g. 120分以上

11. 遺伝カウンセリングの際に、供覧資料や説明内容の記載資料を使用していますか？
(複数回答可です)

- a. 図入りの供覧資料を使用している
- b. 予測されるカウンセリング内容が記載してある説明文書を使用している
- c. 実際の説明内容を記載した説明文書を作成している
- d. 使用していない

12. どのような小児先天性疾患や難治性疾患に対して遺伝カウンセリングを実施していますか？(複数回答可です)

- a. 神経・筋・精神疾患 b. 内分泌疾患 c. 代謝性疾患
- d. 眼科疾患 e. 耳鼻科疾患 f. 血液・腫瘍・免疫疾患
- g. 消化器系疾患 h. 泌尿生殖器疾患 i. 循環器疾患
- j. 骨結合組織疾患 k. 皮膚疾患 l. 染色体異常症
- m. 先天奇形症候群
- o. その他 ()

13. 遺伝カウンセリングの費用はどうされていますか？

- a. 無料
- b. 保険収載されている遺伝カウンセリング料を適応時のみ徴収
- c. 保険診療の初診再診料を徴収
- d. 自費診療として有料
 - ① 1回 () 円
 - ② 1回1時間あたり () 円
 - ③ 初診 () 円、再診 () 円

- ④初診1時間あたり()円、再診1時間あたり()円
⑤その他()

14. 遺伝カウンセリングの診療録についてお答えください。

14-1. 診療録は電子化されていますか？

- a. はい → 設問 14-2 へ b. いいえ → 設問 14-3 へ

14-2. 診療録へのアクセス制限はありますか？ ある場合には、具体的な制限内容を記載してください。

- a. はい：(制限内容)
b. いいえ

14-3. 専用の診療録を作成していますか？

- a. はい b. いいえ

14-4. 診療録の閲覧制限はありますか？ある場合には、具体的な制限内容を記載してください。

- a. はい：(制限内容)
b. いいえ

14-5. 診療録は鍵付きの書庫等に保管されていますか？

- a. はい b. いいえ

15. 対面での遺伝カウンセリング以外に対応している方法がありますか？

- a. 電話でのカウンセリングを実施している (初診から対応可)
b. 電話でのフォローアップカウンセリングを実施している (初診時不可)
c. E-mailでのカウンセリングを実施している (初診から対応可)
d. E-mailでのフォローアップカウンセリングを実施している (初診時不可)
e. その他：()

16. カウンセリングの内容について、スタッフカンファレンスを実施していますか？

- a. はい b. いいえ

17. 遺伝学的検査についてお答えください。

17-1. 遺伝学的検査を実施していますか？「はい」とご回答の場合、①～⑤の中で該当する項目を選んでください。

- a. はい
① 発症後の診断検査として
② 発症前診断として
③ 出生前診断として
④ 保因者診断として
b. いいえ

17-2. 保険収載されていない遺伝学的検査の費用はどのように対応していますか？

- a. 自費診療として、クライアントに負担してもらっている
b. 病院の研究費等で負担している
c. 保険収載されていない検査は実施していない

17-3. 遺伝学的検査を実施する前には、必ず遺伝カウンセリングを実施していますか？

- a. はい b. いいえ

17-4. 遺伝学的検査の被検者が未成年の場合に、本人から同意を得ていますか？年齢制限のある

場合は年齢もご回答下さい。

- a. 年齢によらず本人の理解度に応じて可能な限り説明し、口頭で同意を得ている
- b. 年齢によらず本人の理解度に応じて可能な限り説明し、書面で同意を得ている
- c. () 歳以上の場合、本人の理解度に応じて可能な限り説明し、口頭で同意を得ている
- d. () 歳以上の場合、本人の理解度に応じて可能な限り説明し、書面で同意を得ている
- e. 本人に可能な限り説明をするが、両親・親権者・未成年後見人からのみ同意を得ている
- f. 本人にはあまり説明をせず、両親・親権者・未成年後見人からのみ同意を得ている
- g. 誰からも同意を得ずに検査を実施している
- h. その他 ()

17-5. 遺伝学的検査の被検者が未成年の場合に、本人以外の誰から同意を得ていますか？

- a. 両親または親権者あるいは未成年後見人から同意を得て実施している
- b. 片親のいずれかから同意を得て実施している
- c. 両親・親権者以外の親戚から同意を得て実施している
- d. 特に同意を得なくても実施している
- e. その他 ()

17-6. 遺伝学的検査の際には、どのように同意を確認していますか？

- a. 書面で同意を確認している
- b. 口頭で同意を確認している
- c. 特に確認していない

17-7. 遺伝学的検査の結果を、どなたに説明していますか？

- a. 母親のみ b. 父親のみ c. 両親揃って・親権者・未成年後見人
- d. 本人 e. その他 ()

17-8. 遺伝学的検査の結果説明の際に、親権者・後見人以外の同席を許可していますか？

- a. 許可している
- b. 親権者や後見人が希望すれば許可している
- c. 許可していない

アンケート調査にご協力頂き、誠にありがとうございました。

同封いたしました返信用封筒（切手添付済み）にご封入の後、
 月 日までにご投函頂きます様宜しく申し上げます。

《本アンケートに関するお問い合わせ》

齋藤加代子

東京女子医科大学附属遺伝子医療センター

所在地：〒162-0054 東京都新宿区河田町 10-22

電話：03-3353-8111 内線 34236 (医局)、38211 (教授室)

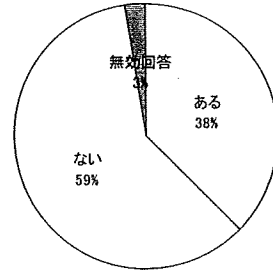
FAX：03-5269-7689

E-mail: saito@img.twmu.ac.jp

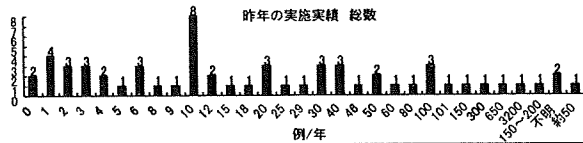
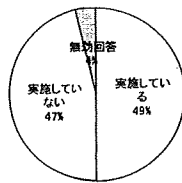
小児の先天性疾患、難治性疾患の遺伝カウンセリングに関するアンケート調査

東京女子医科大学附属遺伝子医療センター
齋藤 加代子、松尾 真理

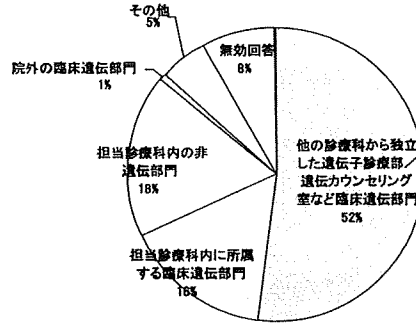
1. 貴院には、他の診療科から独立した遺伝子診療部/ 遺伝カウンセリング室などの臨床遺伝部門がありますか？



2. 貴科では、小児先天性疾患や難治性疾患に関する遺伝カウンセリングを実施していますか？



3. 遺伝カウンセリングを実施する際には、どなたが対応されていますか？

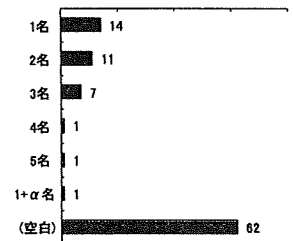
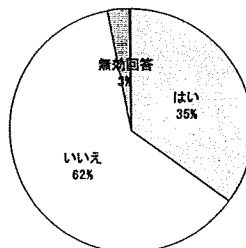


3. 遺伝カウンセリングを実施する際には、どなたが対応されていますか？

a. 診療部門の名称	回答数	b. 診療部門の名称	回答数
オーダーメイド医療部	1	遺伝カウンセリング外来	1
ゲノム診療部	1	遺伝科	7
遺伝カウンセリング外来	1	遺伝外来	1
遺伝カウンセリング室	6	遺伝染色体体外来	1
遺伝科	7	遺伝相談外来	1
遺伝科非常勤医師	1	産婦人科	1
遺伝外来	1	小児	1
遺伝外来 小崎健次郎先生	1	小児遺伝科	1
遺伝科系(内科系外来の一診療部門として運営)	1	小児科、産科、外科、皮膚科	1
遺伝子医療センター	1	小児科遺伝外来	1
遺伝子疾患診療センター	1	小児科内の遺伝グループ	1
遺伝子診断科	1	特設遺伝外来	1
遺伝子診療センター	1	d.自由記載	回答数
遺伝子診療科	2	産科、内分泌科、神経内科	1
遺伝子診療部	7	e.その他	回答数
遺伝診療	1	わたしが自分の専門(小児神経)外来に就いて	1
遺伝診療科	2	私自身	1
遺伝診療部	4	専門医をお呼びして外来を他〇中	1
保健指導部と遺伝カウンセラー	1	他の診療科の医師	1
臨床ゲノム診療部	1	担当診療科に所属する医師が担当(臨床遺伝部門)	1
臨床遺伝医療部	3	自由記載	回答数
臨床遺伝子診療科	1	d.:遺伝外来以外は	1
臨床遺伝診療室	1	e.:小児循環器グループ内で	1
臨床遺伝部	2		

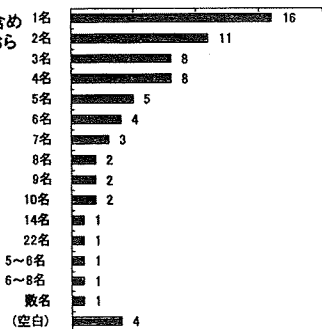
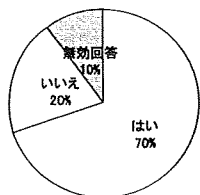
4. 遺伝カウンセリングを担当される部門のスタッフの構成についてお答えください。

4-1. 専属のスタッフはおられますか？



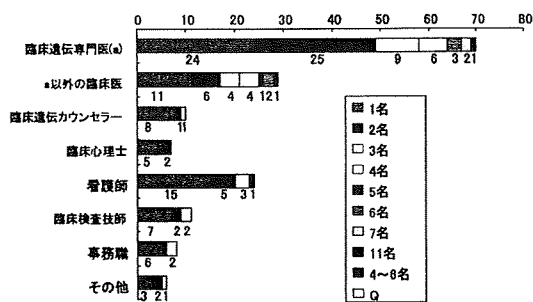
4. 遺伝カウンセリングを担当される部門のスタッフの構成についてお答えください。

4-2. 兼任で認められている方も含めて、常時関わっているスタッフはおられますか？



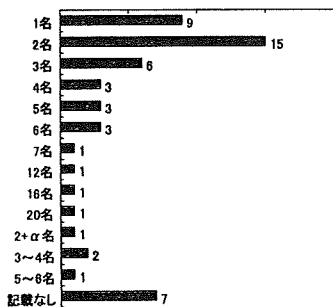
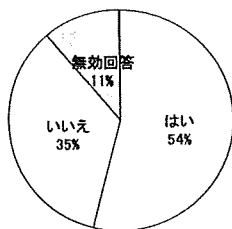
4. 遺伝カウンセリングを担当される部門のスタッフの構成についてお答えください。

4-3. 常時関わっているスタッフの内訳をお答えください。



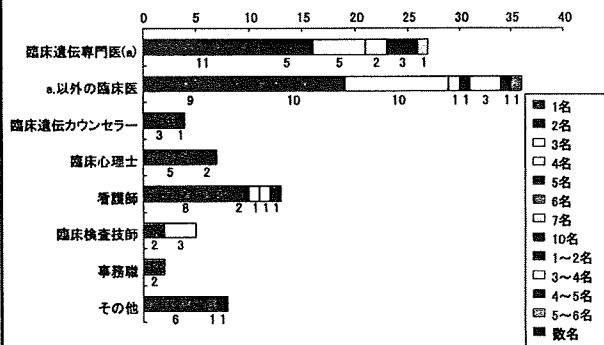
4. 遺伝カウンセリングを担当される部門のスタッフの構成についてお答えください。

4-4. 非定期的に関わっているスタッフはおられますか？



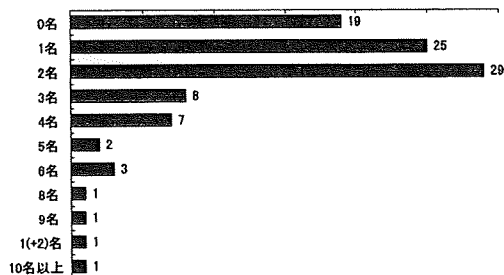
4. 遺伝カウンセリングを担当される部門のスタッフの構成についてお答えください。

4-5. 非定期的に関わっているスタッフの内訳をお答えください。



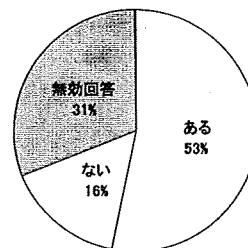
4. 遺伝カウンセリングを担当される部門のスタッフの構成についてお答えください。

4-6. 臨床遺伝専門医指導医の資格をお持ちの方は何名おられますか？



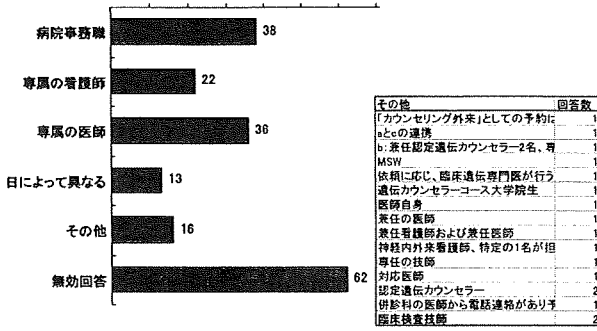
4. 遺伝カウンセリングを担当される部門のスタッフの構成についてお答えください。

4-7. 遺伝カウンセリングにかかわる臨床医の先生が臨床遺伝専門医の資格をお持ちでない場合、専門医の資格を取得されるご意思はありますか？



5. 予約についてお答えください。

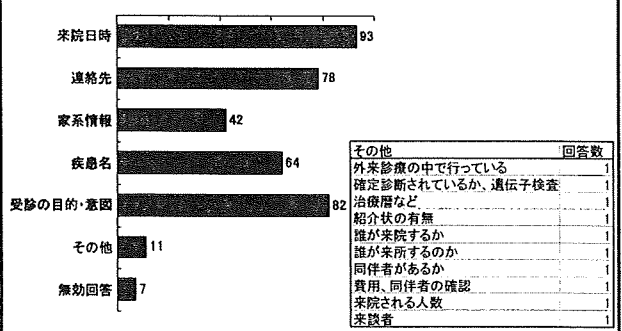
5-1. 予約はどなたがとられていますか？(複数回答可です)



その他	回答数
「カウンセリング外来」としての予約にaとcの連携	1
b:兼任認定遺伝カウンセラー2名、専MSW	1
依頼に応じ、臨床遺伝専門医が行う遺伝カウンセラーコース大学院生	1
医師自身	1
兼任の医師	1
兼任看護師および兼任医師	1
特任内科兼看護師、特定の1名が担当専任の技師	1
対応医師	1
認定遺伝カウンセラー	2
併診科の医師から電話連絡があり臨床検査技師	2

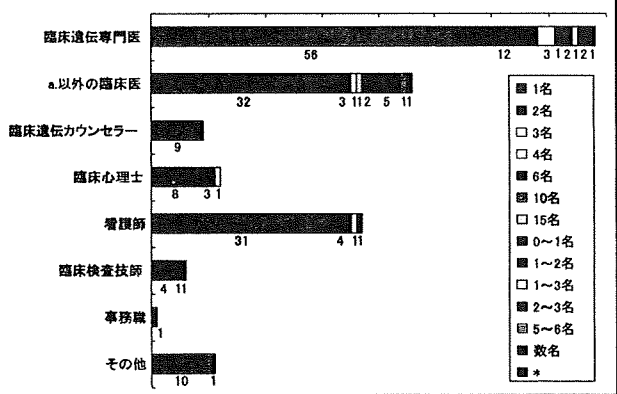
5. 予約についてお答えください。

5-2. 予約の時に確認するのはどのような内容ですか？(複数回答可です)



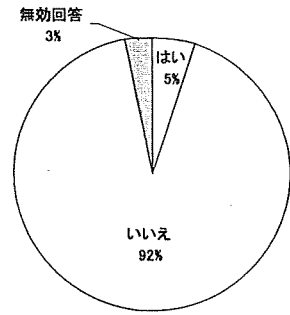
その他	回答数
外来診療の中でやっている	1
確定診断されているか、遺伝子検査	1
治療歴など	1
紹介状の有無	1
誰が来院するか	1
誰が来所するか	1
同伴者があるか	1
費用、同伴者の確認	1
来院される人数	1
来院者	1

6. 診療の際に入るスタッフの内訳をお答えください。(複数回答可です)

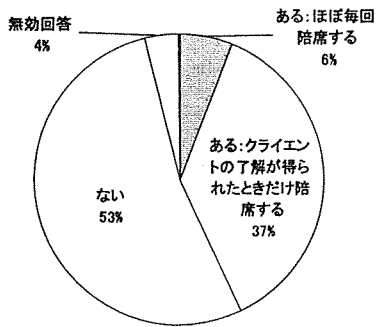


人数	回答数
1名	12
2名	3
3名	11
4名	2
6名	5
10名	11
15名	4
0~1名	1
1~2名	1
1~3名	1
2~3名	1
5~6名	1
数名	1
*	1

7. 医師以外のスタッフのみで診療の対応をすることがありますか？

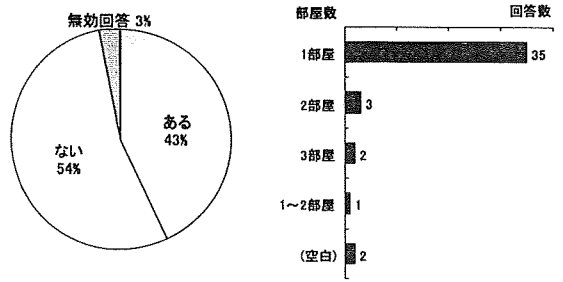


8. 診療に関わるスタッフ以外に、学生等が陪席することはありますか？



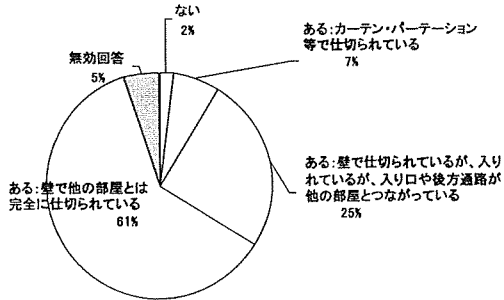
9. 遺伝カウンセリングを担当される部門の使用している部屋についてお答えください。

9-1. 専用の部屋がありますか？



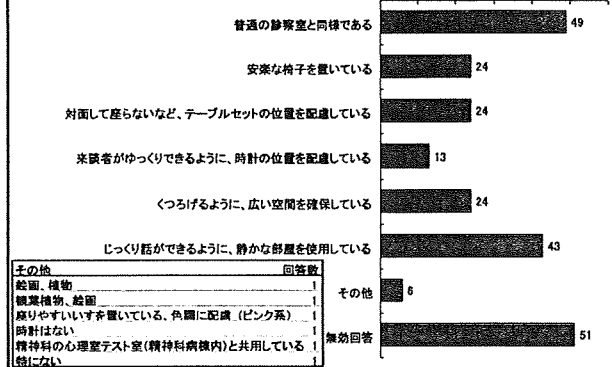
9. 遺伝カウンセリングを担当される部門の使用している部屋についてお答えください。

9-2. 使用している部屋と他の部屋との仕切りはありますか？



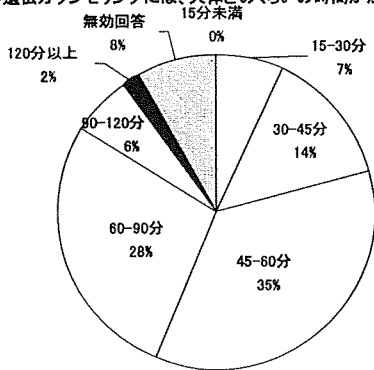
9. 遺伝カウンセリングを担当される部門の使用している部屋についてお答えください。

9-3. 使用している部屋は、遺伝カウンセリング用の特別の配慮がありますか？ (複数回答可です)



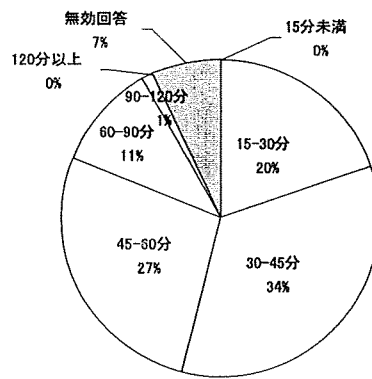
10. 遺伝カウンセリングにかかる時間についてお答えください。

10-1. 初診の遺伝カウンセリングには、大体どのくらいの時間がかかりますか？

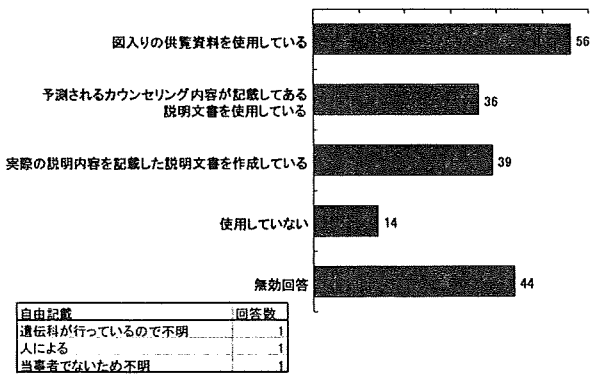


10. 遺伝カウンセリングにかかる時間についてお答えください。

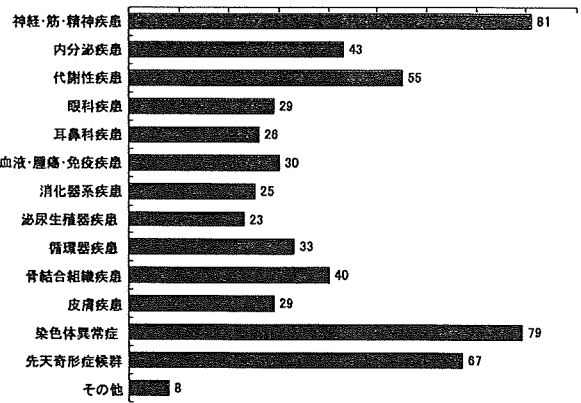
10-2. 再診の遺伝カウンセリングには、大体どのくらいの時間がかかりますか？



11. 遺伝カウンセリングの際に、供覧資料や説明内容の記載資料を使用していますか？ (複数回答可です)

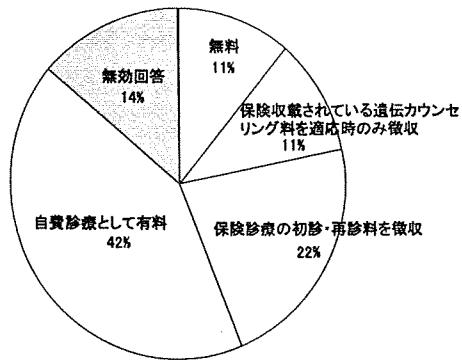


12. どのような小児先天性疾患や難治性疾患に対して遺伝カウンセリングを実施していますか？ (複数回答可です)



13. 遺伝カウンセリングの費用はどうされていますか？

13. 遺伝カウンセリングの費用はどうされていますか？



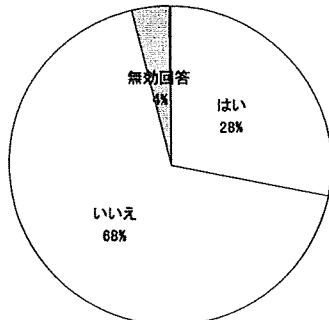
13. 遺伝カウンセリングの費用はどうされていますか？

d. 自費診療として有料

①初診()円	回数	②初診()再診()円	回数	③その他()円	回数
500	1	4200	2100		
2500	1	5000	2500	5250	4725
2800	1	5000	3000	5860	3760
3000	2	5250	3150	6300	3990
3000	3	5250	3750		
5250	1	5560	3700		
7000	1	5870	3770		
10000	2	6300	3150		
20000	1	6300	(空白)		
1150/30分以後30分毎に1575円加	1	7000	300		
5250 2時間を超え	1	7000	500		
211回1時間あたり()円	回数	8000	4000		
3340	1	8000	5000		
5000	3	10000	3000		
5250	1	10000	6000		
6500	1	10000	7000		
7000	1	10000	7000		
10000	1	10000	再診料		
11000	1				
15750	1				
		3360			
		約8000	約6000		

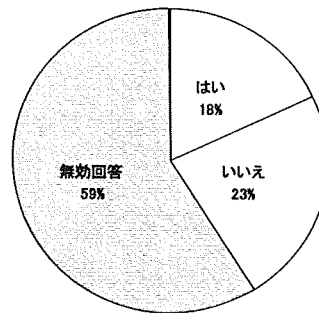
14. 遺伝カウンセリングの診療録についてお答えください。

14-1. 診療録は電子化されていますか？



14. 遺伝カウンセリングの診療録についてお答えください。

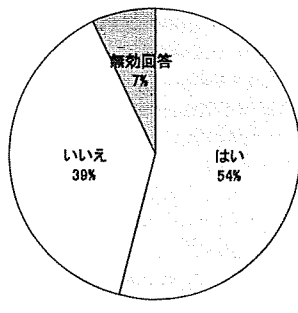
14-2. 診療録へのアクセス制限はありますか？ ある場合には、具体的な制限内容を記載してください。



制限内容	回数
カルテは紙を使用し、遺伝科のみで利用	1
センター内のスタンダーPCに保管、スタッフのみ閲覧可能、嵐の必要に応じて指示	1
パスワード	1
パスワード設定	1
遺伝カウンセリング担当医師のみ	1
遺伝子診療科、関係者のみ	1
医師及び遺伝カウンセリング担当者のみ	1
病前検査院内のスタッフ	1
施設による	1
紙カルテとし、鍵付金庫へ保管、鍵持証番号を知っているのはスタッフのみです	1
紙カルテに主に印刷	1
紙カルテのみとし、鍵付きのカルテ庫へ保管(スタッフのみopen)	1
紙カルテを〇〇に保管している	1
紙カルテ使用	1
機種で異なる	1
大学内のパソコンでしか閲覧できません。パスワードとIDが必要です	1
遺伝科職員、学生は見る事ができる	1

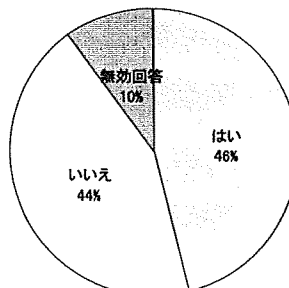
14. 遺伝カウンセリングの診療録についてお答えください。

14-3. 専用の診療録を作成していますか？



14. 遺伝カウンセリングの診療録についてお答えください。

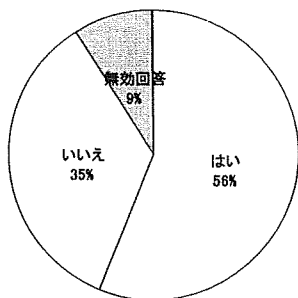
14-4. 診療録の閲覧制限はありますか？ ある場合には、具体的な制限内容を記載してください。



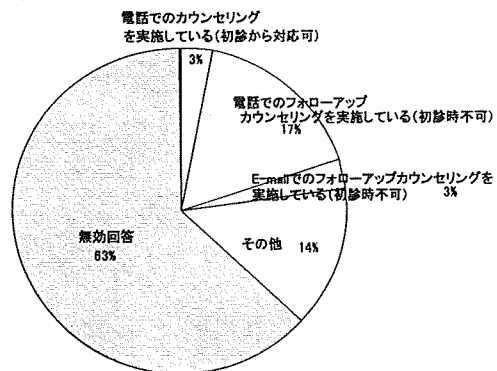
制限内容	回数
遺伝科職員、学生は見る事ができる	1
カルテは紙を使用し、遺伝科のみで利用	1
センター内のスタンダーPCに保管、スタッフのみ閲覧可能、嵐の必要に応じて指示	1
パスワード	1
パスワード設定	1
遺伝カウンセリング担当医師のみ	1
遺伝子診療科、関係者のみ	1
医師及び遺伝カウンセリング担当者のみ	1
病前検査院内のスタッフ	1
施設による	1
紙カルテとし、鍵付金庫へ保管、鍵持証番号を知っているのはスタッフのみです	1
紙カルテに主に印刷	1
紙カルテのみとし、鍵付きのカルテ庫へ保管(スタッフのみopen)	1
紙カルテを〇〇に保管している	1
紙カルテ使用	1
機種で異なる	1
大学内のパソコンでしか閲覧できません。パスワードとIDが必要	1
遺伝科職員、学生は見る事ができる	1

14. 遺伝カウンセリングの診療録についてお答えください。

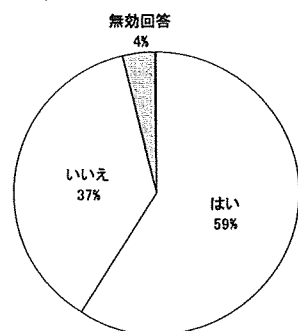
14-5. 診療録は鍵付きの書庫等に保管されていますか？



15. 対面での遺伝カウンセリング以外に対応している方法
はありますか？

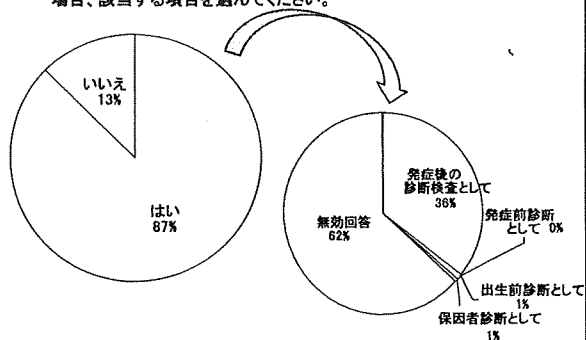


16. カウンセリングの内容について、スタッフカンファレンス
を実施していますか？



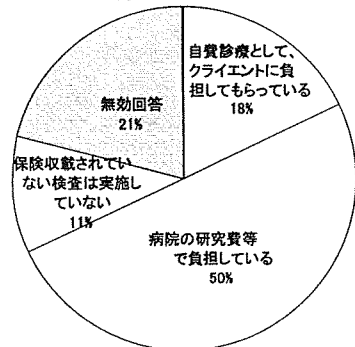
17. 遺伝学的検査についてお答えください。

17-1. 遺伝学的検査を実施していますか？「はい」とご回答の
場合、該当する項目を選んでください。



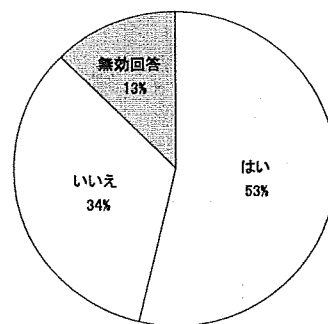
17. 遺伝学的検査についてお答えください。

17-2. 保険収載されていない遺伝学的検査の費用はどのように
対応していますか？



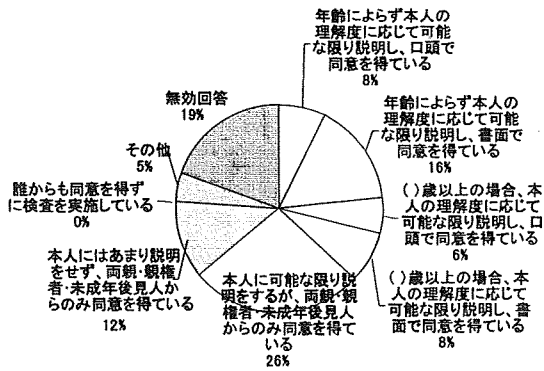
17. 遺伝学的検査についてお答えください。

17-3. 遺伝学的検査を実施する前には、必ず遺伝カウンセリング
を実施していますか？



17. 遺伝学的検査についてお答えください。

17-4. 遺伝学的検査の被検者が未成年の場合に、本人から同意を得ていますか？
年齢制限のある場合は年齢もご回答下さい。

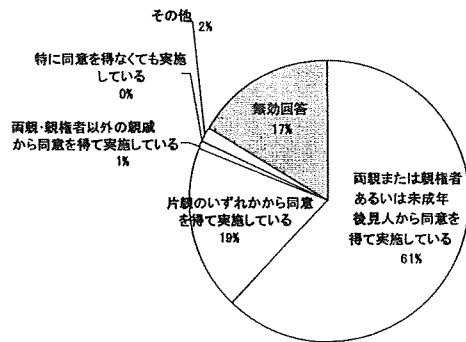


17. 遺伝学的検査についてお答えください。

無効回答	39	20歳	1
c. 6歳	2	その他	1
9歳	1	15~18歳以上で理解が得られる場合	1
12歳	3	あまり経験がありませんが、年齢に	1
13歳	2	ほとんどがDown症候群などの染色体	1
14歳	1	遺伝カウンセリング室の関与してい	1
15歳	1	該当なし	1
16歳	1	現状では対象が幼児であるため両親	1
18歳	1	今までに未成年者の遺伝学的検査	1
?	1	疾患や本人の理解度による	1
10~12歳	1	本人が理解、意思表示できないとき	1
約10歳	1	本人が理解できる年齢で行う機会が	1
d. 6歳	1	本人の理解度に応じ(年齢や発達遅	1
10歳	1	未成年の患者はいない	1
12歳	4	自由記載	1
14歳	1	f. 1歳以上の検査を実施した履歴なし	1
15歳	4	d. 小学生では一応本人に説明して	1
16歳	6	e. 16歳未満の場合	1
18歳	1	e. 小学生以上(新生児	1
		e. 知的障害のとき	1
		あまり高い年齢で検査をすることが	1
		状況によって異なります	1
		当院の患者はほとんどが知的障害	1

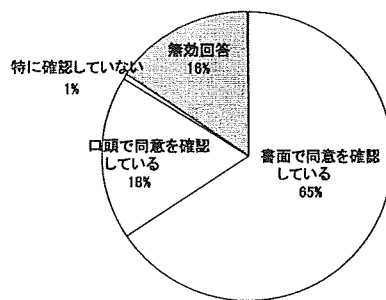
17. 遺伝学的検査についてお答えください。

17-5. 遺伝学的検査の被検者が未成年の場合に、本人以外の誰から同意を得ていますか？



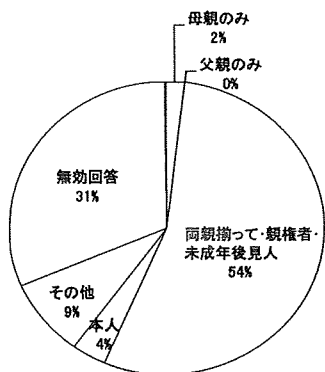
17. 遺伝学的検査についてお答えください。

17-6. 遺伝学的検査の際には、どのように同意を確認していますか？



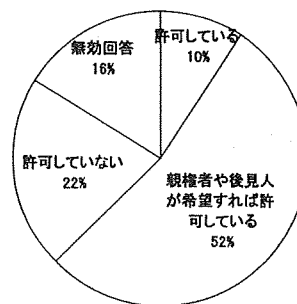
17. 遺伝学的検査についてお答えください。

17-7. 遺伝学的検査の結果を、どなたに説明していますか？



17. 遺伝学的検査についてお答えください。

17-8. 遺伝学的検査の結果説明の際に、親権者・後見人以外の同席を許可していますか？



Case Report

An autopsy case of spinal muscular atrophy type III (Kugelberg-Welander disease)

Satoshi Kuru,¹ Motoko Sakai,¹ Masaaki Konagaya,¹ Mari Yoshida,² Yoshio Hashizume² and Kayoko Saito³

¹Department of Neurology, Suzuka National Hospital, Suzuka-shi, Mie, ²Department of Neuropathology, Institute for Medical Science of Aging, Aichi Medical University, Aichi and ³Institute of Medical Genetics, Tokyo Women's Medical University, Tokyo, Japan

We report an autopsy case of a 67-year-old man clinicogenetically diagnosed as having spinal muscular atrophy (SMA) type III (Kugelberg-Welander disease), showing slowly progressive muscle wasting and weakness of the extremities. His brother showed similar manifestations. Autopsy revealed neuronal loss and severe gliosis in the anterior horns of the spinal cord, a marked neurogenic change of skeletal muscles and mild degeneration of cardiomyocytes. Chromatolytic change was seen in the anterior horn, but not in the Clarke's and thalamic nuclei. The anterior spinal roots were atrophic, and there was loss of myelinated fibers with abundant glial bundles. In addition, degeneration was also observed in the posterior column and dentate nucleus. The pathological features were essentially similar to those of SMA I. Chronic change was prominent while acute change was mild in degree, corresponding to a very long clinical course.

Key words: chromatolytic change, glial bundles, gliosis, spinal muscular atrophy type III.

INTRODUCTION

Spinal muscular atrophy (SMA) is an hereditary neurodegenerative disease which mainly affects the lower motor neurons. It is divided into three types according to the age of onset and severity: type I (Werdnig-Hoffmann disease: WHD), type II (the intermediate form) and type III (Kugelberg-Welander disease: KW).¹ Furthermore, SMA type III is subdivided into two groups, IIIa and IIIb, based

on whether the onset is before or after 3 years.² Genetic linkage analysis showed that SMA map to 5q11.2–13.3. Among four genes identified in this region, it is now clear that the telomeric survival motor neuron (SMN) gene (*SMN1*) is the SMA-causative gene. The centromeric SMN gene (*SMN2*) and the neuronal apoptosis inhibitory protein (NAIP) gene (*NAIP*) were candidates as SMA modifier genes.³ However, the molecular basis of the pathomechanism and phenotypic variation in SMA remains unclear. It is hypothesized that additional copies of *SMN2* could compensate for the loss of *SMN1* in SMA II and III. The advances in genetics have made it easy to distinguish SMA III from adult-onset sporadic or other hereditary motor neuron diseases, such as bulbo-spinal muscular atrophy and familial amyotrophic lateral sclerosis. There have been only a limited number of postmortem studies on SMA II and III so far. This is the first autopsy report of clinicogenetically confirmed SMA III.

CLINICAL SUMMARY

The patient was a 67-year-old man at death. His parents were not consanguineous, and his younger brother has shown similar clinical symptoms. He was unable to keep up with his friend at play and was aware of hand tremor during childhood. At the age of 14 years, he began to show a tendency to fall. Thereafter, there was slow but progressive deterioration in his motor function. He became unable to walk at age 50, when he fractured his shoulder due to a fall. At age 63, he was admitted to our hospital. On admission, neurological examination revealed a symmetrical weakness of the extremities with moderate atrophy, which was prominent in the proximal portion, and hypertrophy of calves. Gynecomastia was absent. Fasciculation was observed in the hands. The deep tendon reflexes were absent and plantar responses were flexor. There was no

Correspondence: Satoshi Kuru, MD, Department of Neurology, Suzuka National Hospital, 3-2-1, Kasado, Suzuka-shi, Mie 513-8501, Japan. Email: kuru@suzuka.hosp.go.jp

Received 19 October 2007; revised 5 February 2008; accepted 7 February 2008.