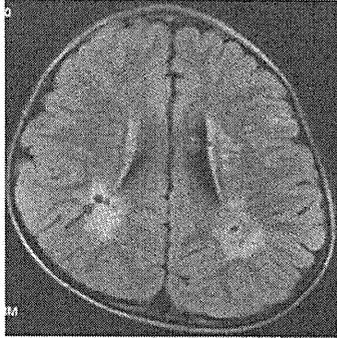
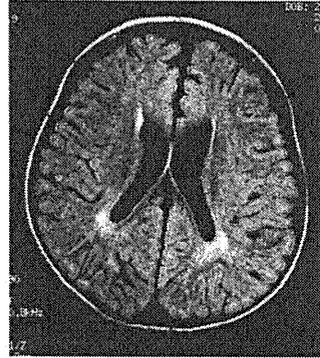


Pattern 1: White matter abnormalities especially around trigones



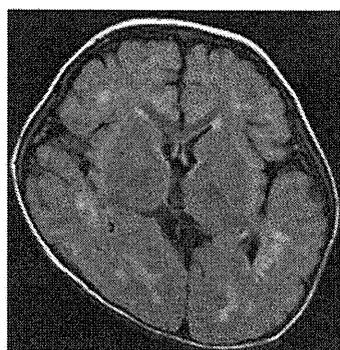
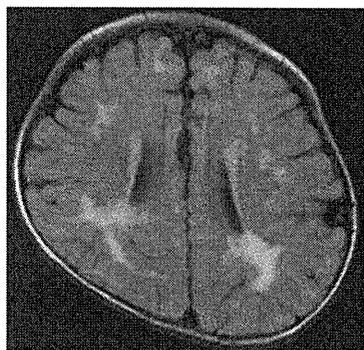
Case #23: 4Yr4mo (MRI FLAIR)
ATRX mutation of chromatin remodeling domain in exon 19 [p.V1624M]



Case #22: 2Yr11mo (MRI FLAIR)
ATRX mutation of chromatin remodeling domain in exon 19 [p.A1622V]
(Courtesy of Dr. Matsufuji, Yanagawa, JAPAN)

Increased signal intensity on T2/FLAIR MRI in periventricular, especially around the peritrigonal area (->); enlargement of perivascular space is seen (->)

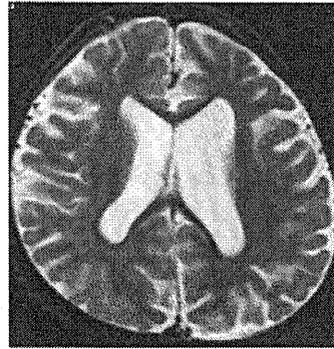
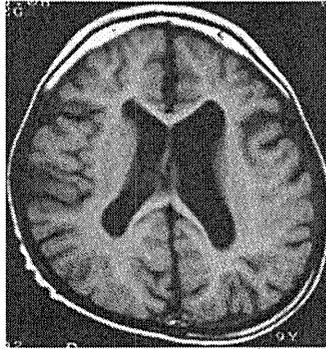
Pattern 2: Widespread and Scattered White Matter Abnormalities



FLAIR MRI at 12 months old
Case #1: ATRX mutation of a nucleotide substitution in 5'-UTR.

High signal intensity on FLAIR/T2 MRI in white matter, especially in the peritrigonal area and deep white matter, not in diffuse, but in widespread and scattered pattern. He can walk at three years old, and talk a few words.

Pattern 3: Nonspecific Brain Atrophy

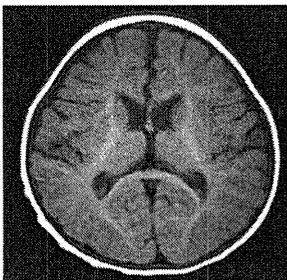


T1W- (left) and T2W- (right) MRI at nine years old
Case #5: *ATRX* mutation in exon 6 [c.390_391 ins A; E131fs]

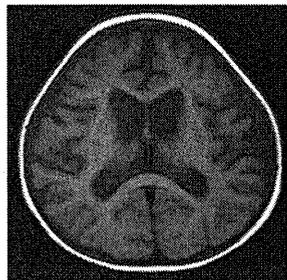
Diffuse brain cortical atrophy and ventricular enlargement due to loss of white matter volume, which are not progressive.

Pattern 4: Progressive Brain Atrophy

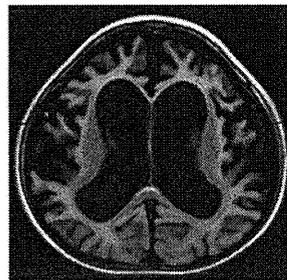
6 mo (MRI; T1)



14 mo (MRI; T1)



34 mo (MRI; FLAIR)

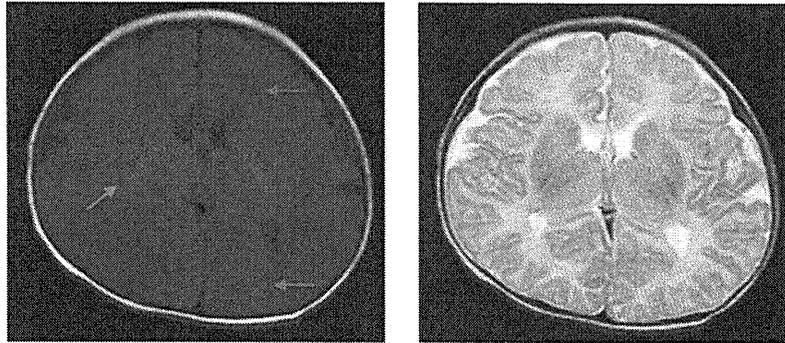


Sequential change of brain MRI

Case #30: *ATRX* mutation in int 35 [c.7200+4A>G, p.L2401fs]

Brain MRI shows rapid and progressive brain cortical atrophy, resulting in volume loss of white matter and ventricular enlargement. The patient has severe developmental delay and intractable epilepsy following West syndrome, but no episodes of hypoxic encephalopathy.

Pattern 5: Delayed Myelination



T1W- (left) and T2W- (right) MRI at four months old
Case #29: *ATRX* mutation in exon 35 [c.7156C>T, p.Arg2386Stop]

Myelination appears only at posterior limb of internal capsule (->) on T1-weighted MRI. At normal four months old, high intensity should extend from the junction of the anterior limb of the internal capsule at the callosal genu (->) all the way back to visual cortex (->) along the internal capsule and optic radiations.

Summary of Abnormal Brain CT/MRI findings in 30 *ATRX*-X patients

CASE#	exon	Mutation	High Signal intensity on T2/FLAIR in White matter			Gray matter Abnormality		
			Peritrigonal area	Widespread & scattered	Delayed Myelination	Atrophy	Progressive atrophy	Others
1	5'-UTR	Nucleotide substitution		+				
2	2 to 5	exon2-5 del				+		
4	5	R81fs				+		
5	6	E131fs	+		+	+		
6	6	c.S36A>G				+		HCC
7	6	c.S36A>G	+					HCC
8	6	P190L				+		
9	6	V194I				+		
10	6	V194A				+		
11	8	P190L	+		+			HCC
12	10	C223F	+					
13	10	L229F				+		
14	10	L245P				+		
15	10	R246C				+		
16	10	R246C	+			+		
18	10	Y266C				+		
19	10	R246C				+		
20	10	T278P				+		
21	10	Ser576X	+					
25	18	1 a.a. del.	+		+	+		
22	19	A1622V	+					
23	19	V1624M	+					CVA
24	19	L1645S				+		
27	29	R2085C	+					
28	31	M2171V	+			+		VE,HCC
29	35	R7386X			+			
30	int 35	43 a.a. del					+	VE
			11	1	4	17	1	

MRI#s of CASE# in Red are presented in Figures.

ADD domain
chromatin remodeling domain

HCC: hypoplasia of corpus callosum

CVA: cerebellar vermis atrophy

VE: ventricular enlargement

Result & Discussion

- The brain CT/MR of 30 out of 33 patients (91%) showed some abnormalities.
- 17 out of 30 patients (57%) showed nonspecific brain atrophy (Pattern 3).
- FLAIR/T2 MRI of 11 patients (37%) showed high intensity of the white matter especially around the trigones with/without multiple small spherical foci (Pattern 1). We cannot conclude that these findings does not correlate with their clinical severity of the patients, because many patients are still too young for us to evaluate their development. Compared to Pattern 3, Pattern 1 may be more frequent in patients with mutations in chromatin remodeling domain. In general, the peritrigonal area do not complete myelination (high signal in FLAIR/T2) until 4 years old, but these findings shown in ATR-X patients are different from normal variant in its distribution and signal intensity.
- One patient showed interesting pattern of white matter abnormality (Pattern 2). His mutation is a nucleotide substitution in 5'-UTR, and ATRX expression may be suppressed severely, although ATRX protein is normal. His red cell has more HbH inclusions (5%) than other patients and hypospadias, but her development is much better, or he can walk and talk a few words. This suggest that quantity of ATRX protein can affect alpha globin expression, genital development, and myelination, but quality of ATRX protein is more important for intellectual ability. Another possibility is that the site of the mutation is less important for ATRX expression in neuron, compared to oligodendroglia or hematopoietic cell.

- Delayed Myelination (Pattern 5) are showed in 4 (13%).
- The patient (#30) showed severe and rapidly progressive cortical brain atrophy (Pattern 4). His clinical condition is much severe, and West syndrome (Infantile Spasm) in ATR-X patients have not been reported yet. So he may have some pathological conditions other than ATR-X. His mutation is in int 35, or the last intron, resulting in exon skipping of exon 35, which consist of 126 bp, and introducing 43 amino acids deleted ATRX protein. This truncated protein may be related to his severe intellectual disability or epileptic condition.
- ATRX protein looks important for myelin formation. We should consider ATR-X syndrome as differential diagnosis in patients with intellectual disabilities, whose T2 or FLAIR MRI shows high intensity regions in white matter, especially around the trigones. ATR-X may be categorized into white matter disease or leucodystrophy.
- We propose these findings as associated (<50%) features or supporting features of the diagnostic criteria of ATR-X syndrome or ATRX gene mutation positive patients with atypical ATR-X syndrome features.
- We should evaluate brain MRI of more patients to validate these findings and update the consensus for it in the near future.

Acknowledgement

I thank patients & their families, and their doctors.

ATR-X Research Group in JAPAN

- Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, Japan
 - Wada T, Kurosawa K, Osaka H
- Nagoya City University Graduate School of Medical Science, Nagoya, Japan
 - Saitoh S
- Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Osaka, Japan
 - Okamoto N
- Shinshu University, Matsumoto, Japan
 - Fukushima Y
- Yokohama City University, Yokohama, Japan
 - Matsumoto N
- The Graduate University for Advanced Studies, Hayama, Japan
 - Tanabe H
- National Center of Neurology and Psychiatry, Kodaira, Japan
 - Goto Y

The research grant for Intractable Diseases from the Ministry of Health, Labour and Welfare of Japan supports this work.

Proposal of Diagnostic criteria of ATR-X syndrome (extracts)

Consistent & Diagnostic signs and symptoms (>90%)

1. Male patients
2. Severe mental retardation
 - no meaningful words
3. hypotonic facies
 - Microcephaly, Upswept of of the frontal hair, hypertelorism, depressed nasal bridge, small triangular nose, tented upper lip, prominent lower lip, open mouth,
4. Gastrointestinal abnormalities
 - feeding difficulty (need gavage feeding), vomiting, gastroesophageal reflux, aerophagia, ileus, constipation, excessive drooling
5. Characteristic behavior and/or posture
 - Autistic behavior: avoiding eye contact, stereotype movement
 - Emotionally labile; bouts of prolonged crying or laughing
 - Looking up obliquely with his chin up, Tilting his head
 - Self injury or self-vomiting; pushing up his jaw or throttling his neck with his palm upward

Frequent signs and symptoms (>50%)

Neonate; general hypotonia

Abnormal External genitalia; small or undescended testes, micropenis, hypospadias

Skeletal anomalies; tapered digits, joint contracture, kyphosis or scoliosis

Growth; short stature

Testing; HbH inclusions in erythrocyte by Brilliant cresyl blue staining (80%)

Associated signs and symptoms (<50%)

CNS; epilepsy, abnormal brain MRI (cerebral atrophy, abnormal signal of white matter, hypoplasia of corpus callosum)

Congenital Hear disease;

Kidney; anomaly

Eye; strabismus, cataract

Miscellaneous; periodic attack of poor activity and/or feeding for several days, apnea or cyanosis attack

Others: X-linked suspected family history (*de novo* -30%)



第3回
X連鎖αサラセミア・精神遅滞症候群
(ATR-X症候群)
患者さんに関わる皆さんのための勉強会
in KANSAI

平成23年9月17日
ビッグ・アイ(国際障害者交流センター)
大阪府堺市

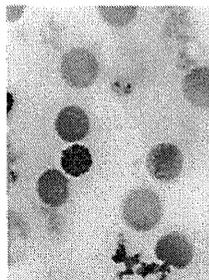
和田：皆さん、こんにちは。今日は第3回の「患者さんに関わる皆さんのための勉強会」です。家族会となかなか参加しにくい方もいるのではないかと考えて、あえて勉強会という形にしています。また、ご家族だけではなく、患者さんにいろいろな職種の方々がかかわりますので、皆さんのための勉強会ということで、皆さん一人一人が主役の会という位置づけにしています。

去年は第1回、第2回を神奈川県立こども医療センターでさせていただきましたが、ぜひ関西地区でもというお声も多かったので、今回は関西地区で行わせていただきます。私は北海道出身ですが、関西に乗り込むにはなかなか勇気が要るところで、つい英語(KANSAI)になってしまいます。(笑)今回、大きい会場で、こんなにたくさん集まっていたいて、うれしく思います。また、今日は近畿大学の遺伝カウンセラー養成課程の皆さんや、大阪府立母子保健総合医療センターの皆さんにお手伝いいただいています。本当に感謝しております。

ATR-X症候群とは?

X-linked α-thalassemia/mental retardation syndrome

X連鎖 αサラセミア 発達の遅れ 症候群



- ・ 男性
- ・ 発達の遅れ
- ・ HbH病(サラセミア)
- ・ 特徴的な顔立ち
- ・ 外性器異常
- ・ 骨格異常
- ・ 特徴的行動
- 自閉症的

(和田、瀧と発達、1998年から)

まず ATR-X について、私から概略をお話ししたいと思います。ATR-X 症候群、X連鎖αサラセミア・精神遅滞症候群ということで、ATはαサラセミア、Rは精神発達のおくれ、XとはX連鎖ということをお知らせします。

基本的に男性に発症し、発達がおくれる。サラセミアという血液の疾患であり、外性器異常、骨格異常、特徴的行動など、ある一つの遺伝子の疾患なのに、症状が非常に多彩であることが特徴です。ここに示していますように、診断の一つとして、血液をある方法で染色すると、ゴルフボール状と表現される、ぶつぶつの粒でいっぱいの赤血球が見られると思います。これが存在すると、αサラセミアの状態と診断されます。



Alpha-Thalassemia X-Linked Intellectual Disability Syndrome

Alpha-Thalassemia X-Linked Mental Retardation Syndrome; ATR-X Syndrome; Alpha-Thalassemia/Alpha-Thalassemia, X-Linked; X-Linked Alpha-Thalassemia Syndrome

ATR-X syndrome

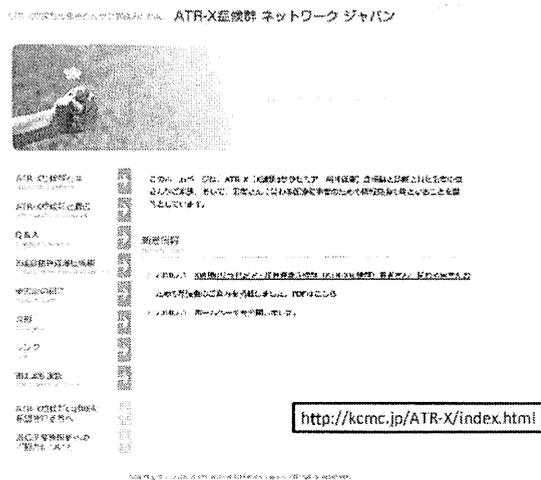
R Intellectual Disability

最近では、ATR-X という名前は変わらないですが、α-thalassemia X-linked intellectual disability syndrome と mental retardation の代わりに ID (intellectual disability) という言葉が欧米では使われるようになってきています。

ネットワークの目的

- ・ 自分たちのお子さんのATR-X 症候群を理解しましょう
- ・ ATR-X症候群の正しい診断ができる様に、医療者に働きかけましょう
- ・ みんなで集まり、大きな力にしていきましょう
- ・ 治療や療育につながる研究を応援していきましょう
- ・ 個性を理解していきましょう

このネットワークの目的です。まず患者さんやご家族、あるいは医者もそうですけれども、お子さんの病気のことを理解しましょうということが目的の一つです。また、医者の立場からすると、正しい診断ができる医者をふやしていきましょう、この病気を鑑別診断として考えるようにしましょうということになります。また、なかなか珍しい、まれな病気ですので、医者もわからない、患者さんもうどうしていいかわからないということが多いのですが、みんなで集まることで大きな力にしていきましょう、孤立せずにみんなで集まろうということです。そして、治療や療育につながる研究、つまり基礎研究ないしは臨床研究をみんなで応援していきましょう。そして、個性を理解していきましょう。何でも ATR-X なんだからということではなく、ATR-X の中にもさまざまなお友達がいて、個性があるということも理解しなければならないということです。



3年前に研究班が立ち上がりましたが、それとともに皆さんが情報をとれるホームページ「ATR-X 症候群ネットワークジャパン」をつくりました。グーグルで「ATR-X」と入れていただければ大体ここに入るとお思いますので、皆さん、興味があったらどうぞここにアクセスしてください。病気のことや診断方法、勉強会の様子とか、近々、第1回、第2回の議事録を PDF ファイルで載せますので、参考にしてください。

第1回勉強会のメニュー

- ATR-X症候群ネットワークジャパンとは
- 神奈川県立こども医療センター 神経内科 和田敬仁
- ATR-X症候群はどんな病気かな？
- 神奈川県立こども医療センター 遺伝科 黒澤健司
- 情報交換会
- 参加されている皆さんが主役

今日の テーマ

まずは、ATR-X症候群のことを理解しましょう

1人でも集まれば
大きな力になるかもしれない



第1回
ATR-X症候群
患者さんに関わる皆さんのための勉強会
平成22年2月20日
神奈川県立こども医療センター 講堂

1. 医療スタッフによる講演
 2. 情報交換会
- 参加者数 60名
患者さん・ご家族 15家族
患者さん関係者
認定遺伝カウンセラー 6名
当センタースタッフ
医師・看護師・PT



今まで2回の勉強会を行いました。神奈川でやりましたので、こども医療センターの医師を中心に講演会や情報交換会を行いました。それぞれテーマを決めて、初回の去年2月には約15家族、60名の方が参加してくださいました。

第2回勉強会のメニュー

- ATR-X症候群ネットワークジャパン昨年度の報告
 - 神奈川県立こども医療センター 神経内科 和田敬仁
- ATR-X症候群における健康管理
 - 神奈川県立こども医療センター 沼佐科 黒澤健司
- ATR-X症候群における嚥下機能と消化器運動の問題点
 - 長野県立こども病院 リハビリテーション科 笹木 昇
- ATR-X症候群を理解するために一ネズミを使った研究の紹介
 - 富山大学大学院医学薬学研究部 臨床分子病態検査学講座 北島 勲
- 情報交換会

今日のテーマ

みんなちがって みんないい

ATR-X症候群だって、みなそれぞれ

第2回
ATR-X症候群
患者さんに関わる皆さんのための勉強会
平成22年9月18日
神奈川県立こども医療センター 講堂



1. 医療スタッフによる講演
 2. 情報交換会
- 参加者数 70名
 患者さん・ご家族 14家族
 患者さん関係者
 認定道伝カウンセラー
 当センタースタッフ、医師・看護師・PT

第2回はこども医療センターの医師のほかに、長野県立こども病院で ATR-X の患者さんを経験されている先生をお呼びして消化器の問題について（ご講演いただき）、また、モデルマウスを使った ATR-X の基礎研究をされている富山大学の先生にご講演いただきました。このときは「みんなちがって、みんないい」ということで、去年の9月に約70名、14家族の方にお集まりいただきまし

た。

RYOU'S CAFE

RYOU'S CAFE
 長野県松本市に在住のお母さんがつくっている「RYOU'S CAFE」というホームページがあります。これもホームページからリンクしていただけますので、参考にしてください。元気な様子が写真とともに掲載されています。



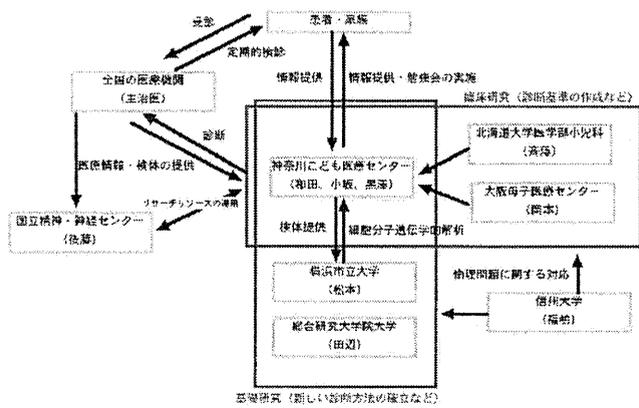
ホームページでは、ご家族がつくっているホームページもご紹介しています。長野県松本に住むお友達のお母さんがつくっている「RYOU'S CAFE」というホームページがあります。これもホームページからリンクしていただけますので、参考にしてください。元気な様子が写真とともに掲載されています。



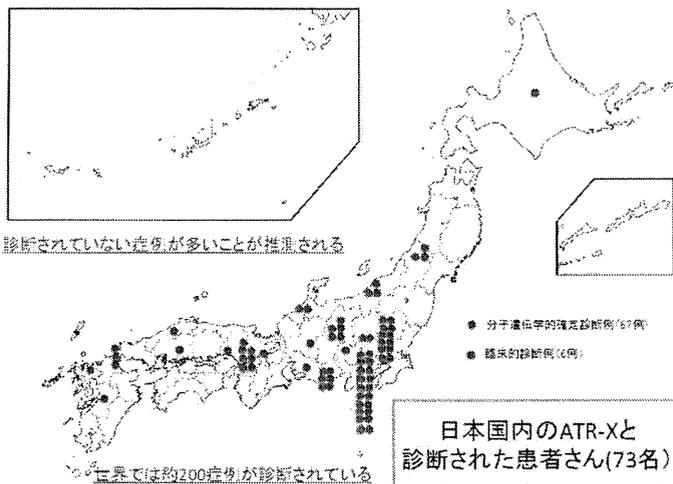
<http://ayukunn-love.blog.so-net.ne.jp/>

また、こちらは神奈川県川崎に住む（ご家族の）「歩くん成長日記」というホームページです。今日は、（歩君が）入院されたということで、お父さんだけの参加です。後でご紹介があると思いますけれども、このホームページを中心にいろいろな方が結びついて、大きな力になってくださっています。大変頼もしいホームページです。

7. 研究の概要 (流れ図)



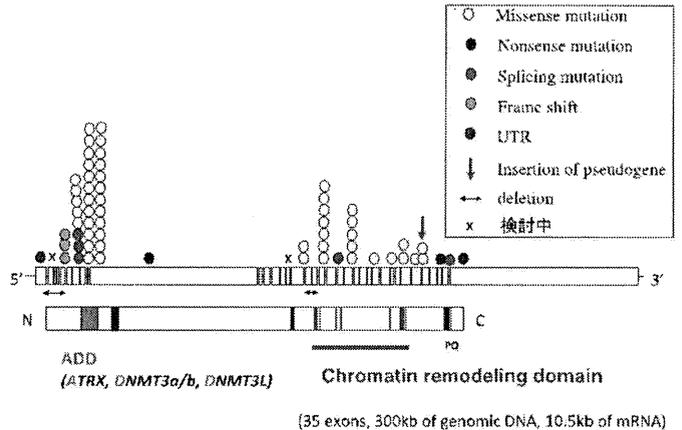
研究班のほうもご紹介します。こども医療センターの私を中心に、大きくは臨床研究と基礎研究に分かれています。北大の(斎藤伸治)先生、そして今日お話しただく、大阪府立母子保健総合医療センターの岡本伸彦先生には臨床のほうを中心としたチームを組んでいると同時に、横浜市立大学の松本直通先生、総合研究大学院大学の田辺秀之先生を中心に基礎研究も進めているという状況です。



現在までに73名のお友達がATR-Xと診断されています。こうやって見るとおわかりのように、神奈川、関西地域が多く、ほとんど診断されていない地域もあります。後でお話ししますが、一定の頻度で患者さんがいらっしゃるということを考えると、いない地域というのは、いないのではなく、診断されていないお友達がたくさんいるということかと思えます。診断に長けた先生がいらっしゃる地域は、患者さんが多いということです。関西地域ではもちろん岡本先生ですし、神奈川県立こども医療

センターでは遺伝科の黒澤健司先生のところから周辺地域から集まってきて、診断されるケースが多いというようです。

ATR-X症候群の日本人患者67例の ATRX 遺伝子変異



これは患者さんの遺伝子変異の場所を示した図です。設計図のある二つの大きな領域に患者さんの変異、異常が集中しているということです。この領域が患者さんの設計図の中で重要なところを示していることを示しています。最近では、紹介していただく患者さんが多くなるにつれて、今まで報告されていない場所にも患者さんの変異が見つかるようになってきて、その積み重ねによって、一体どのようにしてATR-Xという病気になるのかという解明につながります。今日、主治医の方等が参加されているかどうかはまだ確認できていませんが、疑わしい症例があったらどんどん紹介していただければと思います。

ATR-X症候群の発症頻度の推定

神奈川県立こども医療センターのダウン症候群症例との比較から

ダウン症候群	ATR-X症候群
1年あたり約60名	3年あたり約1名
ATR-X症候群はダウン症候群の1/200の頻度	
ダウン症候群 800出生に1例	ATR-X症候群 16万出生に1例

ATR-X症候群は診断率が低い(診断未定が多い)ことを考慮すると

ATR-X症候群は8-10万人に1例; 出生男児の4-5万人に1例

日本の出生数約100万人=>年間10名前後の患者が発症

これは神奈川県立こども医療センターの黒澤先生が出したデータで、患者さんの発症頻度を示しています。非

常にまれだと言われていて、実際にどれだけのいるのかははっきりわかりません。ただ、神奈川県立こども医療センターは、ほかに競合する病院や大学があまりないために、例えば神奈川県内でダウン症候群の子供が生まれたら、ほとんど神奈川県立こども医療センターに来るといいう状況です。ダウン症候群はほぼ頻度が確立していますので、ATR-X と診断されたお子さんがこども医療センターに何年間にどれくらい来たかをダウン症候群と比べることによって、ATR-X はどれくらいいるのかということを計算することができます。結果だけを言いますと、男の子4～5万人に1人くらいは生まれているだろうと推測されています。

以前は数十万人に1人と言われていましたが、実際はもっと多いだろうと推測されています。日本の出生数は年間100万人ですから、少なくともという言い方になりますけれども、少なくとも10名前後の方がATR-Xと診断されているだろうと推定されるというデータです。



ASHG Annual Meeting at Washington, D.C., Nov. 2010

Clinical and Molecular Genetic Study of ATR-X syndrome Patients in JAPAN and Proposal of Clinical Diagnostic Criteria of ATR-X syndrome

Wada T¹, Shimbo T¹, Mitani H¹, Osaka H¹, Kurosawa N¹, Okamoto N²

1. Kanagawa Children's Medical Center, Yokohama, JAPAN
2. Osaka Medical Center and Research Institute for Maternal and Child Health, Osaka, JAPAN

E-mail:twada@kcmc.jp

去年の研究班の仕事としては、アメリカ人類遺伝学会というところで、日本人の臨床的なデータ、そして遺伝子のデータをもとにして、こういう診断基準をつくれればいいのではないかとということ提案しました。細かいことはここにも書いてありますし、後日、ホームページにも載せますが、診断基準としてこういう症状が集まったらATR-Xを疑いましょうと。だけど、50%以上の人にある所見、あるいは50%以下、時々認める、ほかの参考所見という形で、ほかの症候群を参考に診断基準をつくることを試みています。

ATR-X症候群の診断基準の作成(1)

【診断基準】

必発症状・所見(>90%)(5つ揃えば、ATR-X症候群を強く疑う所見)

1. 男性患者
2. 重度精神運動発達
3. 特徴的顔貌
顔面中心部の低形成(鼻孔が上向き、深い下口唇、鼻根部が平低、三角口、すき間の空いた門歯)、小顎、高介位
4. 消化器系の異常
空気嚥下症、嘔吐、胃食道逆流、便秘、イレウス、流涎過多
5. 特異的症状・行動
手を口に突っ込み嘔吐を誘発
突然の笑い発作、感情の高ぶり
自覚造形:視線を合わそうとしない、常同運動(指をこする、など)
姿勢:斜め上を見上げる、手のひらを上に向けて、顎を突き上げる、あるいは首をしめる仕草
自傷行為

高頻度に認める症状・所見(50%以上)

新生児期

哺乳障害(経管栄養を必要とする)、筋緊張低下
外性器の異常

小精巣、停留精巣、小陰茎、女性外性器様

消化器系の異常

空気嚥下症、嘔吐、胃食道逆流、便秘、イレウス、流涎過多

骨格の異常

先細りの指、第5指短指症、指関節の屈曲拘縮

発育

低身長

姿勢・運動の異常

自閉症様:視線を合わそうとしない

常同運動:指をこする(pill-rolling),

姿勢:斜め上を見上げる、顎を手のひらを返して突き上げる、あるいは首をしめるような仕草

自傷行為

検査

Brilliant Cresyl Blue染色によるHbHの封入体をもつ赤血球の存在

しばしば認める症状・所見(50%以下)

中枢神経 てんかん

心臓 心奇形

腎臓 奇形

眼科 白内障、斜視

その他

原因不明の脳症、

全く食事を受け付けなくなる発作を周期的に繰り返す

無呼吸、デアノーゼ発作

その他の参考所見

家族歴 X連鎖性遺伝を疑わせる家族歴

(男性同胞、あるいは母方を介した家系に罹患した患者が存在)

検査

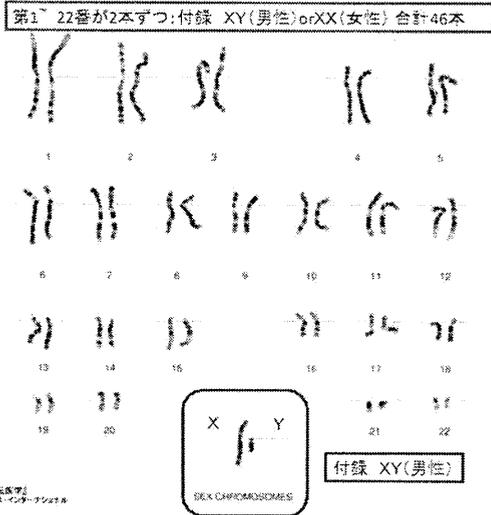
頭部MRI: 脳の構造異常(脳萎縮、脳梁欠損症)、白質の信号異常

ATR-X遺伝子変異の存在

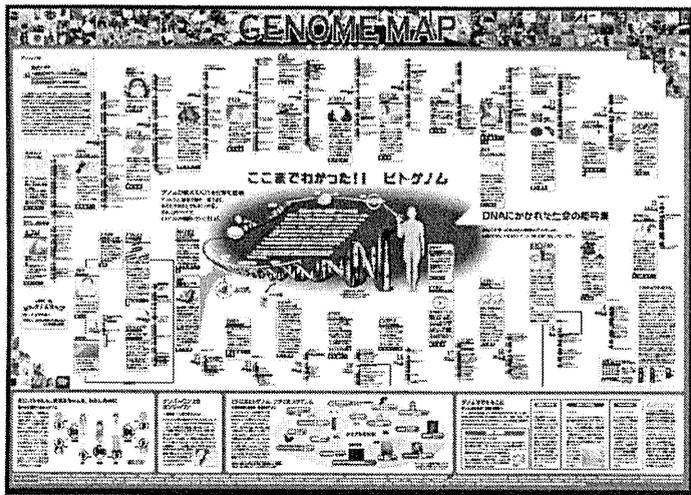
さて、今日のお話は臨床的な部分が多いのですが、なぜこういう病気になるかということをお話させていただきます。この図は染色体と言われるもので、1番、2番、3番、それぞれ2本ずつあって、小さいものまでいくと22番まであります。2本あるのは、お父さん、お母さんから1本ずつ来るからです。あと、ここに付録のようなものがあります。番号もついていなく

て、Xと小さいYがありますけれども、Xと小さいYがあつたら男だし、XXだつたら女ということで、このXとYは男か女かを定める染色体です。ですから、22種類が2本ずつなので44本、あとXとYということで、全部で46本あるということです。

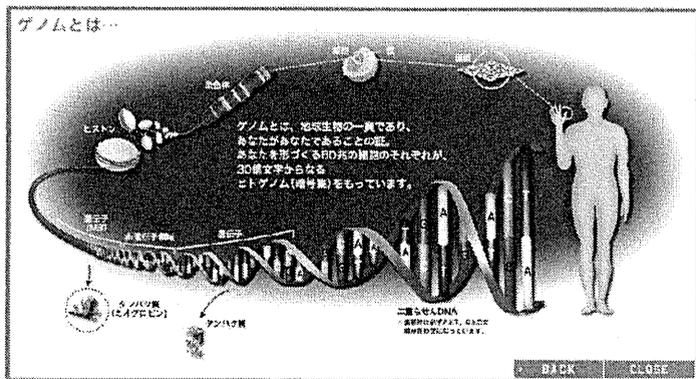
図2.12



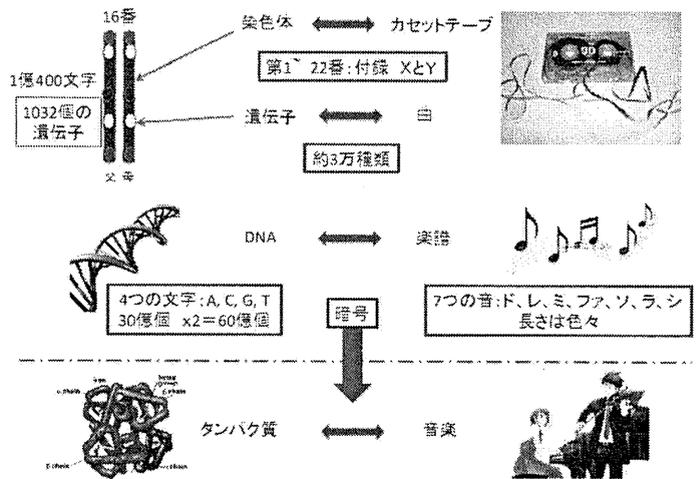
トップソートシステム遺伝医学部
©2008 株式会社ソートシステム・インテグレーション



これはゲノムマップというもので、染色体にはどうい
う設計図が載っているかを簡単に記したポスターです。

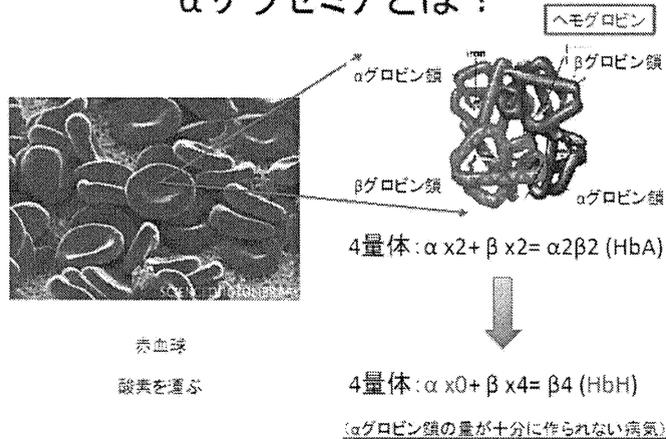


染色体とか DNA とか、よくテレビでも言っていますけれども、何のこっちゃというのが正直なところかと思
います。人の体は、大人だと 60 兆の細胞から成っていま
すが、その一つ一つが遺伝情報を持っています。60 兆の
細胞を働きて分けると、大体 200 種類の組織から成ると
言われていますが、60 兆の細胞が一つ一つ遺伝情報を持
っている。それをずっと見てみますと、染色体というの
は先ほど示した棒のようなものですが、これは実
は棒ではなく、DNA というほしごみみたいなひも状のもの
が、ヒストンという糸巻き構造で、ぐるぐる巻きついて
束になったようなものです。ひょろひょろと引き伸ばし
たら DNA になるのですが、染色体というのはそれがぐ
っと縮んだものという感覚です。DNA と染色体はそうい
う関係です。



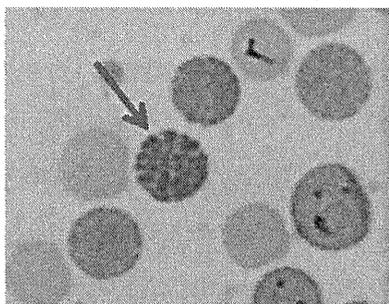
もっとわかりやすく言いますと、染色体というのは、
ちょっと古いですがけれどもカセットテープみたいなもの
だと考えますと、遺伝子というのはカセットテープに載
っている曲みたいなものです。例えば音楽はドレミファ
ソラシドという七つの音で書かれています。遺伝子、
DNA はA、C、G、Tというたった四つの記号で書かれ
ている暗号です。音楽は、楽譜を見て音楽家が音を出し
て初めて意味があるものになります。DNA も、A、C、
G、Tが並んでいるだけではただの暗号ですけども、
そこが働いてたんぱく質というものがつくられて初めて
意味を持つということです。

αサラセミアとは？



ATR-XのATとはαサラセミアだというお話をしましたが、それはどういう意味かということです。これは赤血球です。皆さんの血の中を流れているもので、酸素の運び屋です。これは、αグロビン、βグロビンというものが二つずつ、四つが組み合わさっています。こういうものを4量体と言いますが、この構造物が酸素のトラックとなって体の中を駆けめぐっているということです。大切なのは、αとβが同じ量、2個ずつくっついているということです。αサラセミアとはどういう病気かというと、αグロビンがβグロビンに比べて少ない状態というものです。本当はαとβが2個ずつくっついていなければならないのに、βだけが四つになってしまった状態、それがαサラセミア、ヘモグロビンH病です。つまり、αグロビン鎖が何かの理由でうまくつくられない病態ということです。

αサラセミア(HbH: β4)



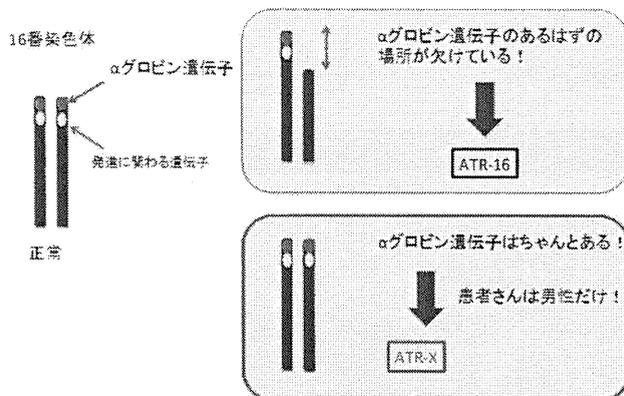
Brilliant Cresyl Blue染色

最初にお見せしましたように、患者さんの血液をある方法で染色すると、こちらにはないですけれども、ち

らでは粒々がいっぱい赤血球が見つかります。これで診断されるということです。ただ、患者さんの2割前後では見つかりませんので、ないからといって否定はできないのですが、8割の患者さんに見つかりますので、疑ったときには主治医の先生はまずこれをすべきということになります。

ただ、血液の病気といっても、これによる症状はほとんどありません。何も治療は必要ないですし、その程度は軽いです。なぜなら、この赤血球の数は全部の赤血球の数%とか0.数%という方が多いからです。ただ、診断するときには非常に重要ということです。

ATR:αサラセミア+MR

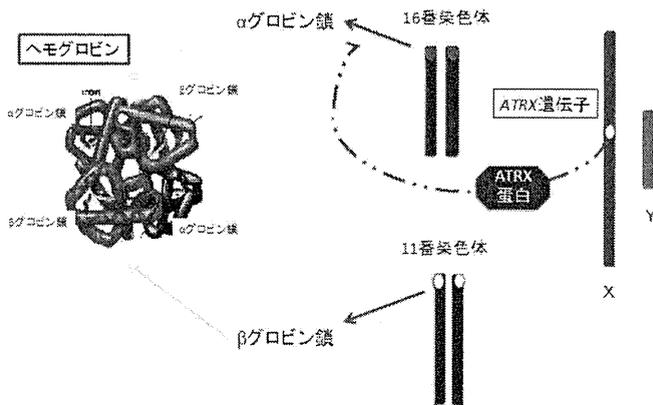


この病気が見つかった経緯をお話しします。αグロビン遺伝子というのは、16番という染色体の端っこ、16番目のテープの一番端っこに載っています。αサラセミアがあつて発達がおくれているお友達を調べてみますと、16番の先端が欠けているお友達が見つかりました。しかし、患者さんをふやしていろいろと調べてみますと、欠けていないお友達も見つかる。αサラセミアがあつて、発達のおくれがあるお友達の中にも、欠けている人と欠けていない人がいるということがわかりました。

欠けていない人は男の子だけということもわかりました。ですから、16番のここが欠けていて、設計図がないのだからサラセミアになるのだろうという話はわかりやすいのですが、あるのにサラセミアになるのは納得いかないということになります。そして、患者さんは男だけということですから、男と女を決める染色体に異常があるのではないかとということで、片やATR-16と名づけた

れ、片や ATR-X という名前がつけられました。

原因はX染色体にあるのでは？



ATR-X(XNP)遺伝子の発見

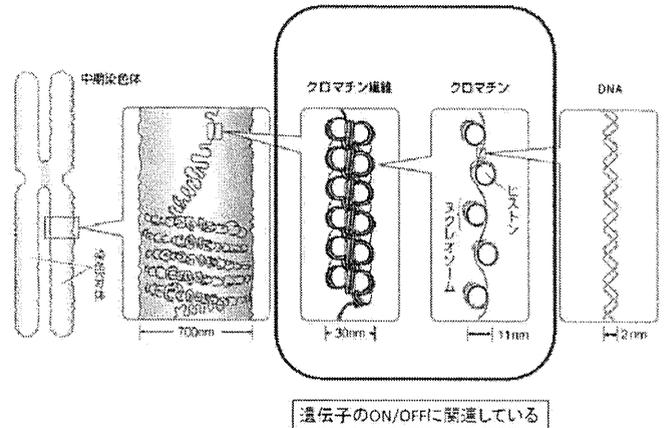
Cell, Vol. 69, 837-845, March 24, 1995. Copyright © 1995 by Cell Press

Mutations in a Putative Global Transcriptional Regulator Cause X-Linked Mental Retardation with α -Thalassemia (ATR-X Syndrome)

Richard J. Gibbons,¹ David J. Picketts,¹ Laurent Villard,¹ and Douglas H.iggs²
¹Medical Research Council Molecular Haematology Unit, Institute of Molecular Medicine, John Radcliffe Hospital, Headington, Oxford OX3 9DU, England
²Hôpital National de la Santé et de la Recherche Médicale, Unité 406, Équipe 3, Génome et Développement, 12051 Marseille Cedex 5, France

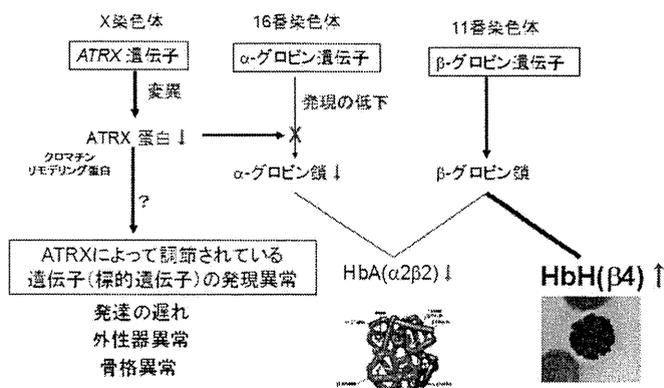
(OXF7) (Gibbons et al., 1992), a single XLMR maps to this region (Neri et al., 1992). We have previously suggested that a consistent core of clinical findings in α -thalassaemia indicates that the molecule involves a single gene rather than a gene cluster (Gibbons et al., 1995). The wide and systems affected, however, suggest that such a gene exerts pleiotropic effects. In this respect, our carriers have a remarkably skewed pattern of X inactivation in tissues (e.g. blood, endoperm, buccal mucosa) roots, consistent with a strong select

まとめますと、お子さんたちの変化というのは、先ほども言いましたように、付録のX染色体にある。XYのXにあって、それが壊れると、なぜか16番目の上に載っている α グロビンがうまく働かなくなり、 β グロビンはきちんとつくられるので、量的な不均衡が起きて、こちらがふえてくる。それでサラセミアの状態になる。逆に言うと、この遺伝子が壊れると、何か同じような出来事がほかの遺伝子でも起きて、発達がおくれたり、外性器異常が起きたり、骨格異常が起きたりするのだろうということが予想される。それはなぜなのかということが治療に結びつくわけですが、今までそれはずっと不明のまま来ています。



つまり、16番染色体に α グロビンの設計図はきちんとあるにもかかわらず、Xという染色体に載っているものがうまく働かず、 α グロビン蛋白が十分につくられないということが原因であると予想されました。1995年、イギリスのオックスフォードのRichard Gibbons先生がこの責任遺伝子を見つけたのが始まりです。

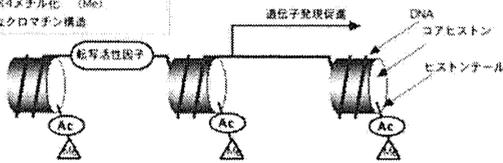
ATR-X症候群における病態



ちょっと難しい話になりますけれども、興味として、先ほどDNAはひもみたいなもので、染色体はそれが詰まって束になったものというお話をしました。そして、DNAというのはひもで、糸巻きにくるくる巻かれてつながっていますが、これがもっと詰まってくると、このようにぐるぐる詰まった状態になります。これは全部で2メートルありますけれども、目に見えないぐらい小さな細胞一つ一つの中に2メートルの糸くずを、パッケージとでもいいますか、ぎゅうぎゅう詰め込むために糸巻き状になるのだと考えられていました。しかし実はそれほど単純ではなく、詰め込むだけではなく、詰まった状態、ないしは開いた状態、こちらは両方が行き来して、遺伝子がうまく働くかどうか非常に重要な構造になっているということです。

遺伝子発現促進

1. DNAの非メチル化
2. ヒストンアセチル化(Ac)
3. H3K4メチル化(Me)
4. 密なクロマチン構造



遺伝子発現抑制

1. DNAメチル化(m)
2. ヒストン脱アセチル化
3. H3K9メチル化(Me)
4. 密なクロマチン構造

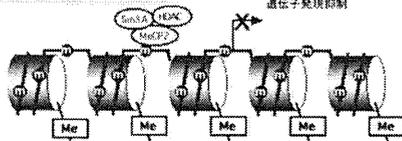
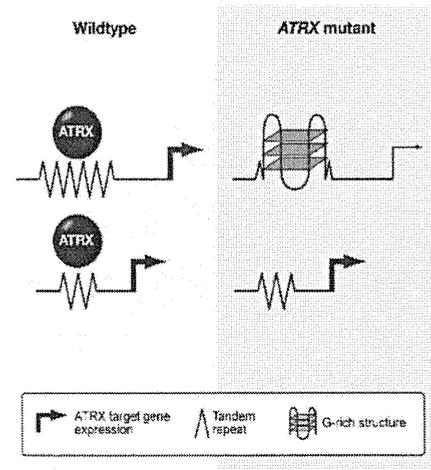
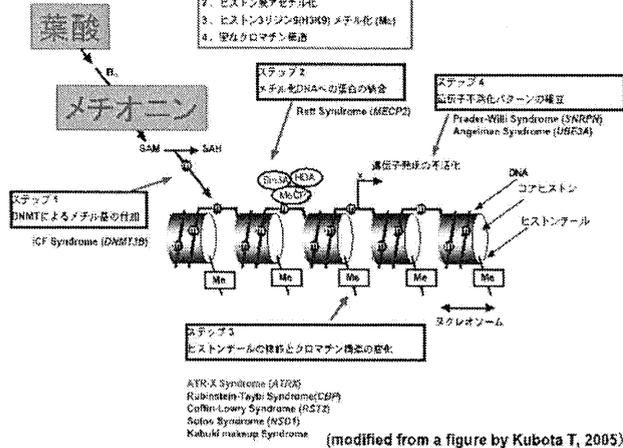


図5 遺伝子発現とクロマチン構造



遺伝子発現抑制におけるエピジェネティクス機構の4ステップ

1. DNAメチル化(m)
2. ヒストン脱アセチル化
3. ヒストンリジン4(H3K9)メチル化(Me)
4. 密なクロマチン構造



先ほど、なぜ病気になるかはまだ明快になっていないというお話をしましたが、去年の10月、最初に遺伝子を見つけたオックスフォードの Richard Gibbons 先生がついに、ATRX 蛋白は今まで知られていないような特別な働きをするということを報告されました。難しいので詳細は省きますが、ここに二つの設計図があるとして、ある特別な構造をとっている DNA があると、そこに ATRX 蛋白がくっついて、遺伝子がきちんと働くのに大切な役割をしているようなのですが、この ATRX 蛋白が壊れてうまく働かないと、このぎざぎざ構造が特殊な構造をとってしまって、結局、遺伝子があるのに働かなくなることがわかってきました。ある特別な構造をとりやすい部位にくっついて、遺伝子が働かなくなること防ぐメカニズムがあるのではないかとということで、非常に注目を浴びた論文です。

つまり、DNA の巻き方がすかすか (open) の状態のときには遺伝子が働きやすく、詰まった(closed)状態のときには、遺伝子があっても働きにくい。この行き来を調節しているところにかかわるのが ATR-X だと考えられています。このように、糸巻き構造の異常による疾患が見つかり始め、この構造をクロマチン構造といい、クロマチン病という分類もされています。

Behavioral/Systems/Cognitive

Aberrant Calcium/Calmodulin-Dependent Protein Kinase II (CaMKII) Activity Is Associated with Abnormal Dendritic Spine Morphology in the ATRX Mutant Mouse Brain

Norifumi Shioda,¹ Hideyuki Beppu,¹ Takaichi Fukuda,¹ En Li,¹ Isao Kitajima,¹ and Kohji Fukunaga¹
¹Department of Pharmacology, Graduate School of Pharmaceutical Sciences, Tohoku University, Sendai 980-8571, Japan, ²Department of Clinical and Molecular Pathology, Faculty of Medicine, University of Toyama, Toyama 930-8194, Japan, ³Department of Anatomy and Neurobiology, Graduate School of Medical Sciences, Kyushu University, Fukuoka 812-8582, Japan, and ⁴Nissans Institute for Biomedical Research, Inc., Cambridge, Massachusetts 02142

(J Neuroscience 31, 346-358, 2011)

ATR-X Syndrome Protein Targets Tandem Repeats and Influences Allele-Specific Expression in a Size-Dependent Manner

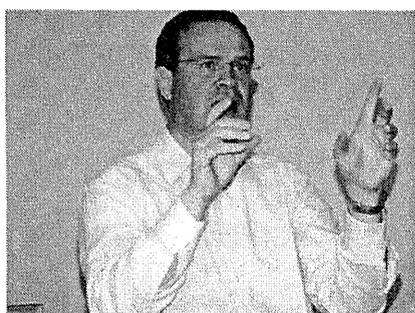
Martin J. Law,^{1,*} Karen M. Lower,^{1,*} Hsiao P.J. Voon,¹ Jim R. Hughes,¹ David Garrick,¹ Vip Viprakasit,² Matthew Mitson,¹ Marco De Gobbi,¹ Marco Marra,¹ Andrew Morris,⁴ Aaron Abbott,⁴ Steven P. Wilder,⁵ Stephen Taylor,² Guilherme M. Santos,⁶ Joe Cross,⁶ Helena Ayyub,¹ Steven Jones,⁷ Jannis Ragoussis,⁸ Daniela Rhodes,⁶ Ian Dunham,⁶ Douglas R. Higgs,¹ and Richard J. Gibbons^{1,7}

(Cell 143, 367-378, 2010)

Reduced Expression of the *ATRX* Gene, a Chromatin-Remodeling Factor, Causes Hippocampal Dysfunction in Mice

Tatsuya Nogami,^{1,2} Hideyuki Beppu,^{1,3} Takashi Tokoro,¹ Shigeki Moriguchi,⁴ Norifumi Shioda,⁴ Kohji Fukunaga,⁴ Toshihisa Ohitsuka,⁵ Yoko Ishii,^{6,7} Masakiyo Sasahara,^{6,7} Yutaka Shimada,² Hisao Nishijo,^{2,8} En Li,^{3,9} and Isao Kitajima^{1,2*}

詳細は省きますが、日本人もモデルマウスを使った実験をして、何とか治療に結びつかないかという論文を幾つか出されています。



Richard Gibbons教授 特別講演会

"Exploring the function of the *ATRX* syndrome protein"

神奈川県立こども医療センター
2011年9月14日



残念なことに、今日この場に Richard Gibbons 先生をお呼びすることはできなかったのですが、先週から来日されていて、9月14日に神奈川県立こども医療センターでご講演いただきました。本来は4月に来日される予定だったのですが、震災や原発事故の影響で延期となっていました。ご家族や、日本で *ATRX* を研究されている先生方も集まってくださいました。

本当は Gibbons 先生にお願いしてビデオメッセージをつくる予定だったのですが、ビデオを撮る前に別れてしまい、失敗してしまいました。後日、Gibbons 先生からこの会に対してメッセージをいただきましたのでご紹介させていただきます。

"Greetings from the UK.

I'm so pleased that you are having this *ATRX* meeting - I know from meeting groups of patients in Holland and Sicily how important it is for the families to meet each other and share information and support.

I'm sad that it was not possible for me to attend your meeting, nevertheless I was delighted to meet 2 *ATRX* families in Yokohama as well as Japanese scientists involved in *ATRX* research.

ATRX research is now very active throughout the world and important advances have been made and Japan is one of the leaders in both clinical and scientific research.

Best wishes from Richard Gibbons" (2011.9.16)

「イギリスからのごあいさつ。*ATRX* のミーティング——この会のこと——を持たれるということで、非常にうれしく思います。オランダやイタリアのシシリーの家族会に参加したことがあって、そのことから、ご家族が一堂に会して、いろいろと情報を共有して支援していくことが非常に重要だということを私はよく知っています。私は今回、この場に出ることができなくて非常に残念ですけれども、横浜で先日、二つのご家族にお会いすることができて大変うれしく思います。また、*ATRX* 研究にかかわっている研究者にも会うことができました。*ATRX* 研究は今、世界で非常にアクティブな分野で、非常に重要な発表がどんどんされていますが、日本も臨床及び科学的な研究の分野のリーダーの一つですので頑張ってください。」というメッセージをいただいています。

今日は大阪府立母子保健総合医療センター遺伝診療科の岡本伸彦先生と消化器・内分泌科の位田忍先生にご講演頂きます。よろしくお願ひします。

第3回勉強会のメニュー

午後1時～	• <i>ATRX</i> 症候群ネットワークジャパン昨年度の報告		
	- 神奈川県立こども医療センター	神経内科	和田敬仁
	• 大阪府立母子保健総合医療センターでの <i>ATRX</i> 症候群の経験から		
	- 大阪府立母子保健総合医療センター	遺伝診療科	岡本伸彦
	• <i>ATRX</i> 症候群の消化器系合併症と栄養管理		
	- 大阪府立母子保健総合医療センター	消化器内分泌科	位田 忍
		(休憩15分)	
午後3時00分～	• 情報交換会		

第3回 ATR-X症候群 αサラセミアX連鎖性精神遅滞症候群

勉強会資料 @泉ヶ丘ビッグ・アイ

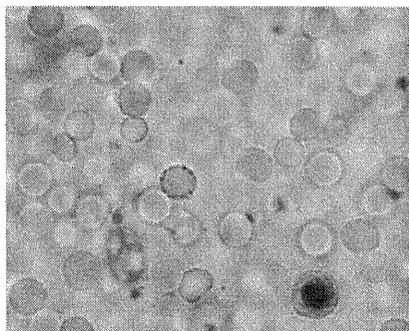
平成23年9月17日
大阪府立母子保健総合医療センター
遺伝診療科 岡本伸彦

岡本伸彦先生(以下、岡本): 皆さん、こんにちは。今日は来る途中で雨が降ったりして大変だったと思います。台風も来ているということですのでけれども、その影響で雨が降っているのだと思います。今日は関西、大阪でやっていますけれども、遠方からも来られているようですね。後で交流の機会もあると思いますので、この症候群の方がこの堺の地に集まるということは、この症候群の研究にとって非常に大きな意味があるのではないかと思います。

大阪府立母子保健総合医療センターは、この泉ヶ丘駅から2駅ほど行ったところにあります。これは大阪府立のこども病院ですが、ATR-X 症候群の方が10名ほどいらっしゃいます。大阪の方だけでなく、最近では四国や中国地方、北陸などから来られている方もおられます。今日は、スライドとしては非常に簡単なものですが、今まで経験したことをお話ししたいと思います。

検査

赤血球染色



これは先ほども出てきましたが、赤血球です。顕微鏡

で見ると赤血球というのは、9から10マイクロミリと、ものすごく小さな細胞です。このように粒々が見えますが、これが最初の診断のきっかけになる検査です。酸素を運ぶヘモグロビンという色素があって、血液が赤いのはヘモグロビンのおかげです。ヘモグロビンが酸素をくっつけていきます。そのヘモグロビンは赤血球の中に溶けているのですが、塩が濃くなり過ぎると結晶になると同じように、ヘモグロビンがちゃんと溶けておらず、不安定になって、このように粒々になる。これが検査でわかるということです。ほとんどの方が、この細胞を見つけて、そこから遺伝子検査をして診断に結びつきます。

発達

- ・ 頸のすわり、おすわり、はいはいなどの運動発達が遅れます。重症の場合、歩行機能が獲得できない場合もあります。言語発達、社会性などの精神面の発達も遅れます。重症の場合、言語の獲得が困難です。体を使ったコミュニケーション能力が伸びている方もいます。
- ・ 母子Cの患者さんも歩いているかたから寝たきりの方まで差があります
- ・ 継続的なりハビリテーションが重要です

発達に関しては、今日来ている方を見ますと、年齢にかなり差がありますね。一番大きい方は17歳ですか。大きい方もいらっしゃるし、1歳ぐらいの方もおられます。全体的に首の据わりとかお座り、はいはいなどの運動発達が遅く、歩けない方もいらっしゃいます。ただ、歩いている方もおられますね。2~3歳で歩いたという方もおられます。こういう先天性の症候群は、病名は同じでも、かなり個人差があります。

言葉の発達やコミュニケーションの面でもハンディキャップがあるのですが、それぞれの方がコミュニケーションの手段を工夫されています。必ず言語とは限らなくて、そのほかにもサインとか体を使ったコミュニケーションが伸びていっているという方もおられると思います。このように、一つの症候群でも発達に差があります。

ダウン症候群などもそうで、1歳ぐらいで歩く方もいますし、5~6歳までかかるという方もいます。そうい

う個人の差というのは多いです。ですから、遺伝子だけですべてが決まってしまうというわけでもないということですね。

いずれにしても、今日は堺市のリハビリテーションセンターのスタッフもお見えですけれども、継続的なリハビリテーションが大事です。リハビリといいますと、理学療法、作業療法、言語聴覚などがありますが、それを続けていくということが大事です。交流のときに、それぞれの子供さんの発達状況のお話も出てくると思います。

症候群は、先ほど赤血球のパターンで言いましたが、そこに行くまでに、目鼻立ちである程度診断のつく疾患です。一番多いダウン症候群では、赤ちゃんが生まれたときに、そうかなとわかると思います。ただ、この症候群は数万人に1人ぐらいですので、産院で生まれても、その産院の先生ではこの症候群を見た方はほとんどいないと思います。ちょっと頭のサイズが小さいとか、目鼻立ちに特徴があって、お鼻が小さい、耳や口の形とか、目のすき間が広いというような特徴があります。

顔 貌

- 身体的な特徴として、小頭症、顔面正中部低形成、眼間開離、鼻が小さく、鼻孔が前を向いている、小顎、上口唇突出、対耳輪突出、歯の隙間がひろい、などがあります。
- たしかにATRX症候群で共通のよく似た部分もありますが、それぞれが豊かな個性の持ち主です。

先ほど遺伝子のお話が出てきましたが、そういう遺伝子の変化によって、どうしてこういう目鼻立ちに共通した症状が出るかということに関してはまだよくわかりません。ただ、筋緊張が緩い、表情をつくっている筋肉の緊張が低いということは、一つ関係しているかと思えます。

私の資料に書いていますように、あの遺伝子はほかのいろいろな遺伝子のつくり方をコントロールする指揮者のような働きを持っていますから、いろいろな体の設計

図にちょっとずつかかわっていると思うわけです。そのようなことがこの症状を生み出しているのだと思います。もちろん、一つの共通の遺伝子ということですが、それぞれの方が豊かな個性を持っていて、遺伝子のことだけですべてが決まるわけではないということです。

これはネットからとった、外国の方のお写真です。アメリカやイギリスの方で、左下の方は韓国の方です。東洋系の方ですから、日本の方と似ています。お鼻や口の形とか、歯のすき間がちょっとあいている感じがありますね。それから、耳の形を見ますと、耳の中の対耳輪（たいじりん）というところが出っ張っている方が多いような印象があります。神奈川県立こども医療センターや母子保健総合医療センターなどの専門の病院で、既に何人か診断したというドクターがいれば、次の患者さんが来られたらある程度診断の目安がついて、先ほどの赤血球の検査をするという段取りになると思いますが、東北や北海道、九州などでは診断された患者さんがほとんどいらっしゃらないわけです。それはいらっしゃらないということではなく、まだ十分に認知されていないのではないかと考えられます。

行 動

- 同じ行動を繰り返すことがあります。急に笑い出したり、泣き出したりすることもあります。低気圧の時に機嫌不良になる方が多いです。時に、ハイテンションが続きます。台風が発生を早く関知できる方がいます。
- 周囲への関心が乏しく、自分の世界にはまる時もあるようです。
- 指を口にに入れて嘔吐を誘発する動きを示す児がいます。
- 自傷行為もみられます。

行動に関しては、共通したところもありますし、それぞれの個性のところもあると思います。すごく機嫌がよくて急に笑ったりすることもあるし、急に泣き出したりすることもあると思います。何人かの方にお聞きすると、低気圧が来るとすごく機嫌が悪くなるということもあるようです。台風がどこか遠くのほうで発生すると、すぐに機嫌が悪くなるという方もいらっしゃって、気象予報

士みたいに正確なことがわかるという方もいらっしゃいます。皆さんはどうでしょう。そういう経験のある方はいらっしゃいますでしょうか。

あと、自分のペースで行動してしまう、周囲への関心が乏しいということもあると思いますが、やはり自分の好きなこと、興味のあることには早くレスポンスする。療育のときにはそれぞれの子供さんの性格などを把握して、療育に役立てていくということです。

それから、自分の指を口に入れて吐き気を誘発するという患者さんもいます。嘔吐などの消化器系の問題はよくあるのですが、それは後ほど位田先生のほうからお話をさせていただくことになると思います。ふだんの生活でちょっと気になるような行動をされている方がいるときがあります。これに関しては、逆流症があって、胸焼けがして気持ち悪いということが行動の問題に結びついているときがありますから、そういうことには少し配慮する必要があるかもしれません。

栄養摂取

- 新生児期より経口摂取不良、筋緊張低下を認めます。経口哺乳が十分できない場合、鼻からチューブでミルクを注入しないとけない場合があります。鼻腔栄養の継続が困難な場合、胃瘻栄養を行うかたもいます。
- 母子Cの患者さんでも胃瘻にしている方から、普通に食事できている方まで差があります。

栄養摂取についても、飲んだり食べたりが苦手という方が多いですね。筋緊張が低いということと、胃に一たん入ったミルクがまた食道のほうに上がってしまったりすることが多いです。ですから、鼻からチューブでミルクを入れたり、鼻から入れることが難しい場合には、胃瘻をやっている方も何人かいらっしゃいます。そういう栄養の摂取の仕方をしなければいけないということです。胃瘻がずっと要る方もあれば、普通に食べているという方もいて、これもかなり個人差があります。

身体発育

- 体格はこがらですが、成長ホルモンの分泌は通常正常です。
- 成長過程で側彎の合併がみられることがあります。

小柄な方が多いですけれども、多くの方は体を大きくするために必要なホルモンは出ているようです。それに対して骨格のほうがちやんと反応できていなくて、身体発達のおくれがあるということです。成長ホルモンの治療をしている方は、私の知っている方ではないですが、もし全然成長ホルモンが出ていなくて、低血糖などになるという方がおられる場合は、ホルモン治療もいいかもしれません。

それから、側湾症も多く起きる合併症の一つです。背骨の角度が変形して、それが進行すると呼吸などに影響してくることもあります。合併症に関しては、眼科や耳鼻科、視力、聴力、それから整形外科のほうもチェックする必要が出てくると思います。ですから、視力、聴力というのは発達にすごく大事ですけれども、運動器系に関しても、側湾症とか足の変形、それからリハビリに関してはリハビリテーション科、そういう複数の専門の診療科が関与する疾患だと思います。

外性器

- 外性器の発育の異常が多く、停留精巣、尿道下裂で泌尿器科の手術が必要な場合があります。
- 精巣は小さめです。
- 生まれた時に女兒に間違われる例があります。

それから、停留精巣の方も多いですね。男の子ですけど、外性器の発育が非常に小さい。外国の文献、資料、データを見ますと、染色体はXYなのだけど、女の子と判断されたという方もいらっしゃるということです。これも精巣、外性器の発育に関係している遺伝子と ATR-X の遺伝子に関係があって、いろいろなところに作用しますが、赤血球だけでなく、外性器の発育にも関係している。それが停留精巣や尿道下裂との関係ということになってくると思います。

これは小児専門の泌尿器科で手術することになります。停留精巣をずっと置いておきますと、大人になってから精巣腫瘍が出てくることがあります。精巣というのは陰嚢の中に入っており、体温よりちょっと低い温度にあつたほうがいいのですが、おなかの中にとまっていますとよくない。これは泌尿器科での治療になります。

こども病院などにはいろいろな専門科がありますので、1人の患者さんでもあちこちの科にかかっているという場合もあります。泌尿器科がかかることの多い診療科になってくるかもしれません。これで手術しているという方も、母子保健総合医療センターの患者さんでは結構いらっしゃいます。

今日は母子保健総合医療センターの遺伝カウンセラー、それから近畿大学の遺伝カウンセラー養成課程の方も来られていますので、ここで母子保健総合医療センターの遺伝カウンセラーの大町和美さんにバトンタッチいたします。

遺伝カウンセラーとは

- 2005年～ 学会の認定制度
- 遺伝医療の専門職
- 養成課程が全国に9大学院
- 遺伝医学情報の提供と心理社会的支援を行う
- 全国で103名。当院は6名

大町和美さん(以下、大町): 皆さん、こんにちは。母

子保健総合医療センターの遺伝カウンセラーの大町といいます。遺伝カウンセラー、遺伝カウンセリングについてご紹介させていただきたいと思います。

スライドにありますように、遺伝カウンセラー制度は2005年に始まりました。医師や看護師のような国家資格ではなく学会の認定資格で、遺伝医療の専門家、専門職です。養成課程のコースが全国に9大学院あります。その修士課程2年間で卒業すると遺伝カウンセラーの受験資格が得られ、試験に合格すると遺伝カウンセラーの資格がもらえるということになっています。今日来てもらっている近畿大学も、その養成課程の9大学院の一つです。

遺伝カウンセリングとは

- 先天性・遺伝性疾患、遺伝子検査などについてわかりやすく説明し、遺伝に関する疑問や不安を解決できるように支援する。
- 対象者は患者だけでなく、家族も含まれる。
- こども病院や大学病院の遺伝診療科で相談することができる。

遺伝カウンセラーは遺伝学の情報提供や心理・社会的資源の提供を行うことが、お仕事の内容です。全国で現在、103名の遺伝カウンセラーがいて、母子保健総合医療センターには現在、6名の遺伝カウンセラーがいます。

実際の相談

- どうして遺伝性疾患の子どもが生まれたのか
- 妊娠中に何か影響するようなことをしたのか
- 家系内に疾患の遺伝子変化があるか
- 発達の遅れの原因はどこにあるのか
- この子はどう発育するか、疾患の影響はどうか
- 兄弟姉妹、次の子どもへの影響はどうか

etc...