

当院における遺伝性プリオン病血縁者に対する遺伝カウンセリング経験と今年度の近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況

研究分担者：望月 秀樹 大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学
研究協力者：高橋 正紀 大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学
研究協力者：三原 雅史 大阪大学大学院医学系研究科 神経内科学

研究要旨(当院における遺伝性プリオン病血縁者に対する遺伝カウンセリング経験と今年度の近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況)

当院遺伝子診療部において経験した遺伝性プリオン病血縁者に対する遺伝子カウンセリング事例について報告する。症例は40代男性。60代後半の母親がGSSと診断され、発症前診断についての詳しい説明を希望され来院。問題点として、家族に正確な病名(遺伝性を含め)を伝えられていない点、キーパーソンが不在な点などがあげられた。本症例に限らず、根治療法のない遺伝性神経疾患における遺伝子診断結果の告知については、解決すべき問題が多く、今後 at risk の血縁者へのサポート体制などの充実が望まれる。上記報告に加えて、当科が担当することとなった、2015年4月以降10月末までの近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況についてもあわせて報告を行った。

A. 研究目的(当院における遺伝性プリオン病血縁者に対する遺伝カウンセリング経験)

我々が当院遺伝子診療部において行った遺伝子カウンセリング事案を通じて、遺伝性プリオン病などの根治療法のない遺伝性神経疾患の遺伝子診断における、今後解決すべき発症前診断の是非や遺伝子診断結果の告知についての倫理的、社会的な問題点について検討を行う。

(今年度の近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況)

本年度より当科が担当することとなった、近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況について、2015年4月以降の状況と現状の問題点について報告する。

B. 研究方法

(当院における遺伝性プリオン病血縁者に

対する遺伝カウンセリング経験)

当院遺伝子診療部において経験したカウンセリング事案について報告し、今後解決すべき問題点について検討する。

(今年度の近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況)

当科が担当となった、2015年4月以降の近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況について報告し、現状での課題と解決策について検討を行う。

(倫理面への配慮)

今回の報告に関しては個人情報保護の観点から、個人が特定できるような情報に関しては一切開示しないように配慮を行っている。

C. 研究結果

(当院における遺伝性プリオン病血縁者に対する遺伝カウンセリング経験)

症例は 40 代男性。妻、子供 2 人あり。同胞は 1 人で子供 2 人あり。60 代後半の母親が、某大学病院にて GSS と診断され、子供への遺伝が不安であることから発症前診断を希望されるも母親の主治医からは倫理的な問題があり発症前診断は困難と説明された。今回発症前診断についての詳しい説明を希望され来院。

母親は下肢の痙性、歩行障害で発症し、約 2 年の経過で高次脳機能障害、認知機能障害が進行。母方祖母および母親の同胞 10 人のうち 2 人が同様の症状で 70 歳前後に死亡。本症例の問題点として、依頼者の妻、義母に正確な病名（遺伝性を含め）を伝えられていない点、キーパーソンが不在な点などがあげられた。依頼者に疾患についての情報、特に治療法が存在せず、また優性遺伝で浸透率は高めであるが 100%ではない点などを説明し、第 1 回目のカウンセリングを終了した。

（今年度の近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況）

今年度は 12 月末までの時点で、58 例についての調査依頼があり、大阪府 26 例、兵庫県 15 例、京都府 8 例、滋賀県 5 例、奈良県 3 例、和歌山県 1 例とほぼ人口比と同様の分布であった。また、2011 年より前年度末までに、近畿ブロックでは 186 例分の調査結果が未回収であったが、今年度、改めて都道府県担当専門医を通じて各施設への働きかけを行った結果、2015 年 12 月末までの時点で 58 例から調査結果の回答が得られている。

D. 考察

（当院における遺伝性プリオン病血縁者に対する遺伝カウンセリング経験）

本症例に限らず、根治療法のない遺伝性神経疾患における遺伝子診断結果の告知については、解決すべき問題が多く、今後 at risk の血縁者へのサポート体制などの充実が望ま

れる。

（今年度の近畿ブロックにおけるプリオン病サーベイランス状況）

各府県の調査依頼数はほぼ人口分布と一致しており、近畿ブロック各府県での発生数の把握状況はほぼ同等と考えられた。今年度は担当が交代したこともあり、各都道府県担当専門医と連携が不十分でし、調査結果未回収を低減するための体制を構築していきたいと考えている。

E. 結論

遺伝性プリオン病の遺伝子診断に当たっては、診断前から家族・血縁者に十分に情報提供し、フォローアップし支援する体制の充実が求められる。

また今後は各都道府県担当専門医と連携して、調査結果を効率的に回収する体制を構築していきたい

[参考文献]

なし

F. 健康危険情報

なし

G. 研究発表（2014/4/1～2015/3/31 発表）

1. 論文発表

奥野龍禎. 脳炎. In: 望月秀樹・北川一夫・編. 神経内科クリニカルスタンダード. 文光堂. 東京. 2015:344-365

2. 学会発表

なし

H. 知的財産権の出願・登録状況

（予定を含む。）

なし

1. 特許取得

なし

2. 実用新案登録

なし

3. その他

なし