

染色体微細欠失重複症候群の包括的ケアの検討

研究分担者 大橋博文・埼玉県立小児医療センター遺伝科科长

**研究要旨**

マイクロアレイ染色体検査で診断される微細欠失重複症候群の包括的診療体制構築を目指す本研究班の活動において、成人期への移行に関わる研究は特に重要なテーマである。その分担研究として、昨年度には遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）の実態調査を行い、378人中157人（回収率41.5%）から回答を得た。本人へ疾患情報は67件（43%）で伝えられていた。本年度はさらにその内容について、情報開示のきっかけや理由、開示の内容、気を付けたこと、情報開示で役に立った情報、開示後に疾患について話す頻度とその理由、伝えたことに関する気持ち、親としての思い、に分けて検討を進めた。それをもとに実診療において本人への疾患説明を家族とともに考える少なくとも契機の一つとなることを期待して小冊子“親から子どもへ疾患の情報を伝えること～176人の親のメッセージ～”の作成を行い、本邦において微細欠失重複症候群の遺伝診療に深く関わる学術集団である日本遺伝カウンセリング学会ならびに日本小児遺伝学会会員に配布した。また以前より継続している先天異常症候群の集団外来はコロナウィルス感染蔓延下にあつて例年のような開催が困難だったが、年度半ばからのスタートながらZoomによって5疾患（カブキ症候群、22q11.2欠失症候群、プラダー・ウィリー症候群、ウィリアムズ症候群、5pモノソミー症候群）の集団外来を開催し、合計で62家族（県外31家族）が参加した。

**研究協力者**

大場 大樹（埼玉県立小児医療センター遺伝科）

井坂 美帆（埼玉県立小児医療センター遺伝科）

金子実基子（慈恵医科大学遺伝子診療部）

**A. 研究目的**

染色体微細欠失重複症候群を含む先天異常症候群にでの包括的ケアを考えた時、大きなテーマは成人期への移行であり、本研究班が取り組む課題となっている。その課題の中で、重要な点の1つに本人への疾患情報の提供（告知）が

あり、それは成人期に自律的な健康管理を維持するためには必須と考えられる。しかしながらこの重大な課題についての検討は未だ十分ではない状況から、昨年度の分担研究として遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）の実態調査を行った。その結果378人中157人（回収

率 41.5%) から回答が得られ、本人へ疾患情報は 67 件 (43%) で伝えられていた。本年度はさらにその内容についての検討を進めることを目的とした。また以前より継続している先天異常症候群集団外来も計画することとした。

## B. 研究方法

1. 遺伝性疾患に関する本人への情報開示 (告知) の実態調査のまとめ。

情報開示のきっかけや理由、開示の内容、気を付けたこと、情報開示で役に立った情報、開示後に疾患について話す頻度とその理由、伝えたことに関する気持ち、親としての想い、についてまとめた。

2. 先天異常症候群集団外来の推進

2020 年 9 月～同年 12 月までの間に、5 疾患 (カブキ症候群、22q11.2 欠失症候群、プラダー・ウィリー症候群、ウィリアムズ症候群、5p モノソミー症候群) の集団外来を開催した。

## C. 研究結果

1. 遺伝性疾患に関する本人への情報開示 (告知) の実態調査のまとめ (複数回答可とした)。

1) 情報開示のきっかけや理由

病院に行く理由を理解してもらいたかった (43%)、理解できる年齢に達したと思った (30%)、病院に行く理由をきかれた(25%)、就学・就職・結婚などのイベントがあった (16%)、身体的な症状についてきかれた(13%)、周りの友だちに何か言われた (10%)、身体的な症状を気にしていそうだった (7%) の順であった。そのほか、「自分のことを知ってほしい」、「自分で対処できるように」、「納得して

治療を受けてもらいたい」、「自分の健康管理への理解」、「自然と知った」などの記載もあった。

2) 開示の内容

症状 (73%)、疾患名 (70%)、通院理由 (57%)、健康管理 (49%)、原因 (16%)、遺伝 (7%) の順だった。そのほか、「誰のせいでもないこと」、「苦手なこともあるけど得意なこともあること」、「知的障害について」、「なぜ通院のたびに採血が必要なのか」、「身体的な特徴」、「できないことの原因は病気であること」の記載もあった。

3) 気を付けたこと

わかりやすく伝えるよう心がけた (67%)、シンプルに伝えるよう心がけた (49%)、安心できるように心がけた (48%)、正直に伝えるよう心がけた (36%)、疾患＝異常と扱わないように気を付けた (27%)、大きな問題ではないと伝えるよう心がけた (25%)、直接的に、正しい用語を使って伝えるよう心がけた (3%) の順だった。そのほか、「一人ではないこと」、「家族みんな で乗り越えよう」、「手術を乗り越え頑張ってきたこと、たくさんの人に助けられてきたこと」、「個性・特性の 1 つと前向きにとらえられるように」、「家族も協力するよということ」、「いろいろな病気があること、その中でみんな生きていること」の記載もあった。

4) 情報開示で役に立った情報

患者・主治医 (42%)、家族の会 (32%)、Web 情報 (16%) の順だった。そのほか、「主治医からもらった説明文書」、「親の職業上の情報入手」、「本、「治療・術後の情報」、「受診時の情報」、「家族の支え」などがあった。

#### 5) 開示後に疾患について話す頻度とその理由

何度か話している(45%;「勉強会や通院・入院があるとき」、「本人が聞いてくる、本人が困ったりつらいとき」、「話題になったとき」)、いつでも話している(43%;「本人が困ったときにいつでも」、「勉強会やテレビなど何かの機会の折に触れて」、「聞いてきたときにいつでも」、「手術の後などに写真や楽しかったことを話す」、

「疾患のことを気にしていそうなきにいつでも」、「今後の自分自身のため」、「困ったときの対処法など伝えるため」)、一度も話していない(12%;「まだ伝えただけ」、「まだ理解していない様子」、「本人が話題にしない」、「聞いてこない」)の順だった。

#### 6) 伝えたことに関する気持ち

気持ちの程度を、伝えてよかった-よくなかった、後悔していない-後悔している、いつでも話題にできる-話題にするのは辛いを、100から0で表現すると、伝えてよかった88、後悔していない95、いつでも話題にできる79であった。

#### 6) 親としての思い

伝える目的、時期はさまざまであり、相反する思いが混在していた。伝えた親は、早期から自然に徐々に伝えたほうが良いという傾向にあり、伝えていない親は、子どもが理解できるようになったら伝えたいという傾向がみられた。伝えることへの難しさ、悩ましさがあげられており、伝えることは親の気持ちの

負担になる可能性はあるが全ての親が当てはまるわけではなかった。そして、伝えるにあたっては、わかりやすく、正確に、前向きに捉えられるよう伝え、本人・きょうだいの不安や心配を払拭し、それぞれの人生が満足できる生き方であって欲しいという親の願いが込められていた。伝えた後の心のケア、寄り添う気持ち、いつでも支えになることは、親として本人・きょうだいに対して同じ思い  
親なき後のことも含め、本人・きょうだいにも助け合っていて欲しいという願いがある一方で、きょうだいに負担をかけたくない、きょうだい自身の人生をいきて欲しいという思いがあった。

#### 2. 先天異常症候群集団外来の推進

本年度、集団外来はやむなく Zoom での開催となった。参加家族総数は合計で62家族(県外31家族)だった。Zoom 集団外来でも従来通り、情報提供、参加者全員の自己紹介、座談会形式の交流会の構成とした。パソコン・スマートフォンからの Zoom 参加手順を図解した資料を事前に郵送していたが、実際に参加してみてどうであったかを質問したところ、“問題なく参加できた”が63.6%、“参加までの手順に少し戸惑った”が36.4%、“参加までの手順が分かり難くて困った”が0%であった。

表1 先天異常症候群集団外来の開催状況

疾患名	テーマ	Zoom集団外来参加者 (家族)	その内県外からの参加者
22q11.2欠失症候群	本人への疾患情報の提供について	9	1
5pモノソミー症候群	5pモノソミー症候群の概要	6	1
Prader-Willi症候群	本人への疾患情報の提供について	9	6
Williams症候群	本人への疾患情報の提供について	16	5
Kabuki症候群	本人への疾患情報の提供について	22	18

自由記述では、Zoom 集団外来のメリットとして、“小さいきょうだいがいる、コロナウイルス感染が心配、自宅が遠い（沖縄県）、等の理由で自宅から参加できて良かった”、“コロナ禍の生活で普段よりも孤独を感じる事が多かったので、交流できる場所があって安心できた”等の意見が挙げられた。一方、“初対面で画面越しだと間の取り方や雰囲気を読むのが難しい”、“対面だとちょっとした時に横の人と話せるが、Zoom だとできないのが残念”、“直接お会いして色々な方と話すのが一番良い”、“親だけでなく子供達同士の触れ合いの時間も欲しい”等の声もあった。コロナ禍においてオンラインであっても同じ疾患をもつ患者家族同士が繋がりをもつことは、“悩んでいるのは自分だけじゃないと分かり心の支えになっている”というアンケート記載からも、意味があったと考えた。しかし、“Zoom 開催なら参加しない”とした家族も複数あり、アンケートでも“現状では仕方がないがやはり皆と直接会いたい”との意見も当然ながらあった。

染色体微細欠失重複症候群を含めた先天異常疾患の成人期移行（トランジション）は重大なテーマである。疾患情報を本人が十分に理解しておくことはトランジションそして本人の自立的な成人期の生活の前提となると思われる。今回行った本人への疾患情報開示の実態調査はその課題を検討する上で重要な資料となると思われる。なお、この調査結果をもとに冊子“親から子どもへ疾患の情報を伝えること～176人の親のメッセージ～”の作成を行い、実診療において本人への疾患説明を家族とともに考える少なくとも契機の一つとなることを期待して、本邦において微細欠失重複症候群の遺伝診療に深く関わる学術集団である日本遺伝カウンセリング学会ならびに日本小児遺伝学会会員に配布した。

先天異常症候群集団外来は疾患情報を提供と家族間交流を通して本人・家族支援を目指す試みであるが、本年度は初めてZoomを用いた開催した。この経験はコロナウイルス感染収束後の新たな遺伝診療に生かしたい。また、こういった集団外来に本人も参加する過程そのものが本人への疾患情報開示の場となり得

#### D. 考察

ることも想定して今後の外来に取り組んで行きたい。

3. その他  
特になし

## F. 研究発表

(発表誌名巻号・頁・発行年等も記入)

### 1. 論文発表

1) Machida M, Katoh H, Machida M, Miyake A, Taira K, Ohashi H: The Association of Scoliosis and NSD1 Gene Deletion in Sotos Syndrome Patients. Spine (Phila Pa 1976). 2020 Dec 15; Publish Ahead of Print.

2) 井坂美帆、大場大樹、小林美和、大橋博文：埼玉県小児医療センターに置けるコロナ禍下の遺伝診療対応の報告。日本遺伝カウンセリング学会雑誌 41 巻, p269-271, 2020

### 2. 学会発表

1) 金子実基子、井上絢香、大場大樹、小林美和、大橋博文：遺伝性疾患をもつ子ども本人への情報開示の調査。第 65 回日本人類遺伝学会、2020 年 11 月、Web 開催。

2) 井坂美帆、大場大樹、小林美和、阿久津シルビア夏子、宮本達雄、松浦伸也、大橋博文：先天異常症候群集団外来：モザイク型ダウン症候群外来の報告。第 65 回日本人類遺伝学会、2020 年 11 月、Web 開催。

## G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

### 1. 特許取得

該当なし

### 2. 実用新案登録

該当なし