

# 友だちマップ

ハートをクリックしてください。メッセージが開きます。

## 岡山県



トアくん、平成28年生まれ、男性  
オタクのジャンル、ゲームはどのゲームでも大  
好きの子です！

## 大阪府



トアくん、平成28年生まれの子  
オタクのジャンルはゲーム、漫画、アニメが大好き  
です。トアくんはオタクです。  
トアくん、平成28年生まれの子  
オタクのジャンルはゲーム、漫画、アニメが大好き  
です。トアくんはオタクです。

## 山口県



トアくん、平成28年生まれ、男性  
オタクのジャンルはゲーム、漫画、アニメが大好き  
です。

## 宮城県



トアくん、平成28年生まれの子  
オタクのジャンルはゲーム、漫画、アニメが大好き  
です。トアくんはオタクです。  
トアくん、平成28年生まれの子  
オタクのジャンルはゲーム、漫画、アニメが大好き  
です。トアくんはオタクです。

## 群馬県



トアくん、平成28年生まれの子  
オタクのジャンルはゲーム、漫画、アニメが大好き  
です。トアくんはオタクです。

## 東京都



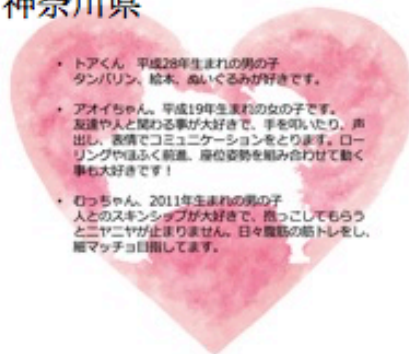
トアくん、平成28年生まれの子  
オタクのジャンルはゲーム、漫画、アニメが大好き  
です。トアくんはオタクです。

## 高知県



トアくん、平成28年生まれの子  
オタクのジャンルはゲーム、漫画、アニメが大好き  
です。トアくんはオタクです。

## 神奈川県



- トアくん、平成28年生まれの子  
タンバリン、絵本、ぬいぐるみが好きです。
- アオイちゃん、平成19年生まれの子です。  
友達や人と関わる事が大好きで、手を叩いたり、声  
出し、表情でコミュニケーションをとりまわす。ロー  
リングやほふく前進、座位姿勢を組み合わせて動く  
事も大好きです！
- むっちゃん、2011年生まれの子  
人とのスキンシップが大好きで、抱っこしてもらう  
とニヤニヤが止まりません。日々腕時計のストラップを  
履マッコ目指しています。

## 熊本県



トアくん、平成28年生まれの子  
オタクのジャンルはゲーム、漫画、アニメが大好き  
です。トアくんはオタクです。

(資料2)



## エマヌエル症候群の日

### 『オンライン家族会』

11月22日（日）15時から17時まで

### 参加者、募集中

今年も11月22日をt(11;22)に因んでエマヌエル症候群の日として、患者、ご家族の皆様が住いの全国各地をノートパソコンで結んだオンライン家族会を開催いたします。

インターネットを通じて、楽しいひと時を過ごしましょう。

#### <プログラム>

- ご挨拶（プロジェクト代表・倉橋より）
- 参加ご家族の自己紹介
- 事前質問のお返事
- ご家族同士の交流

申込方法：事前の申し込みが必要です。

メールでご連絡ください。 [genome@fujita-hu.ac.jp](mailto:genome@fujita-hu.ac.jp)

詳細は『t(11;22)とエマヌエル症候群』のウェブページをご覧ください。

<http://www.fujita-hu.ac.jp/~genome/11&22>



藤田医科大学

担当者：倉橋浩樹、大江瑞恵

事務担当：河村理恵

厚生労働科学研究費難治性疾患等政策研究事業「染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築研究班」

# 本日の予定

- 15時スタート
- 倉橋先生からの挨拶とお話
  - 歩行リハビリについて  
松田文浩先生（理学療法士）
  - 嚥下について  
栗飯原けい子先生（言語聴覚士）
- 16時頃 休憩
- 事前質問
  - 人類遺伝学会への家族会の紹介
  - 参加ご家族の自己紹介
- 17時頃 休憩
- ご家族間の交流-1
  - ご家族間の交流-2
  - その他  
来年度のオンライン家族会  
記念撮影
- 18時頃 解散

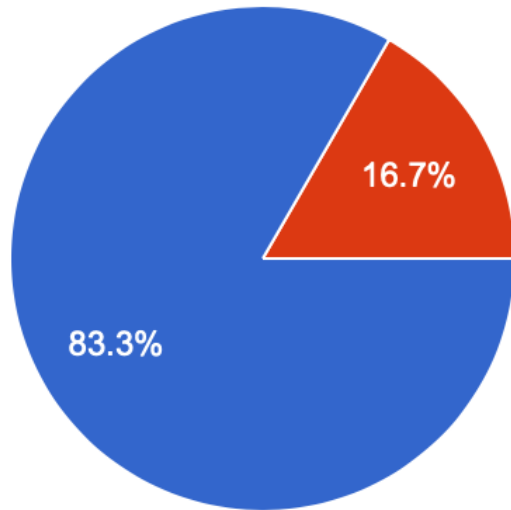
# エマヌエル症候群オンライン家族会アンケート



n=12

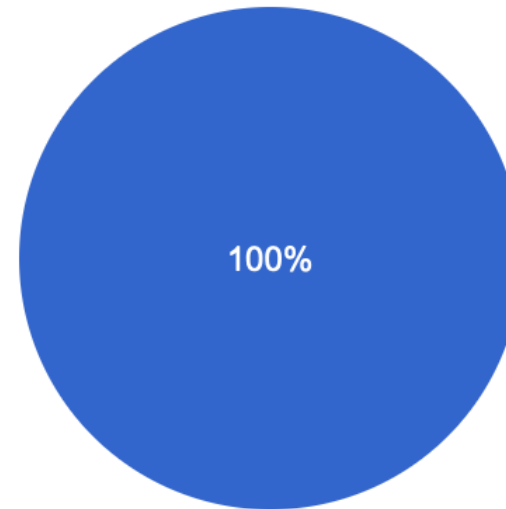
# 通信状況

Zoomの通信状態（音声、画像）はいかがでしたか。



- よかった
- 時々不調になった
- 悪かった

オンライン家族会で必要になったインターネットのデータ通信容量は、負担になりましたか。

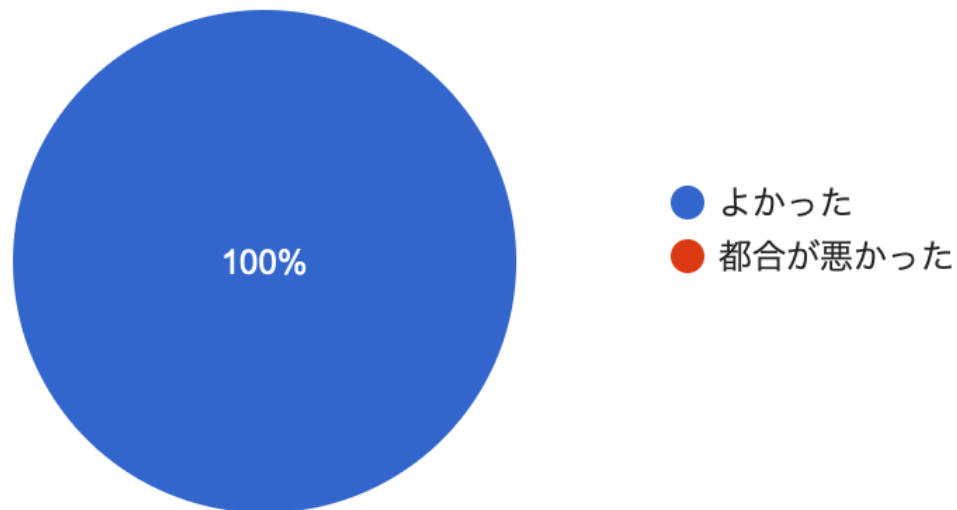


- 問題ない
- 負担になった
- わからない

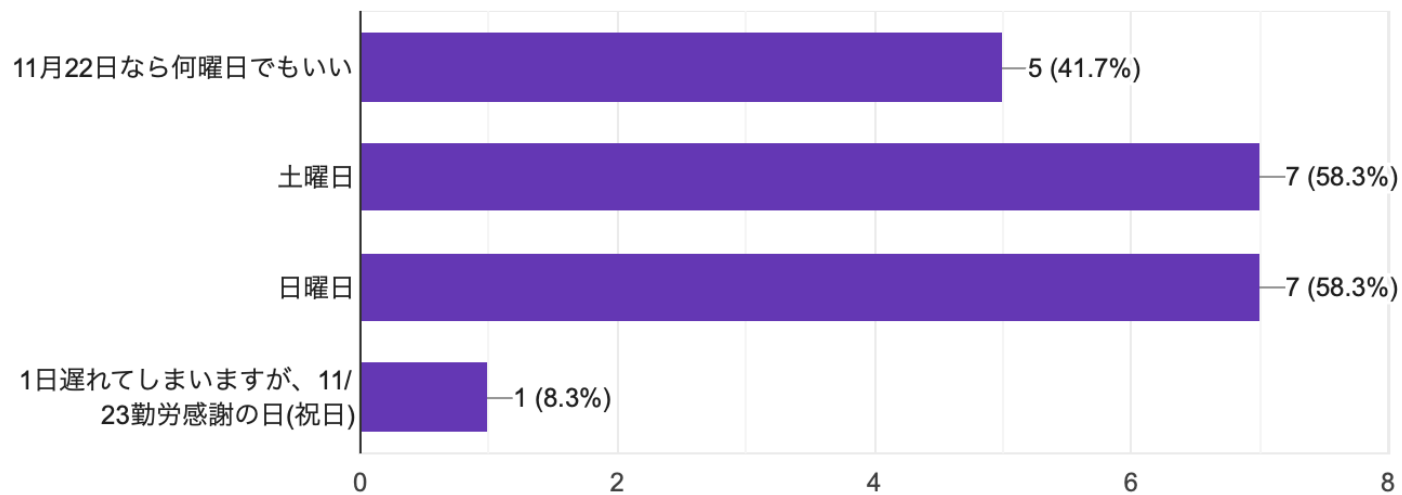


# 日程について

オンライン家族会の開催日時（11月22日）は、いかがでしたか。

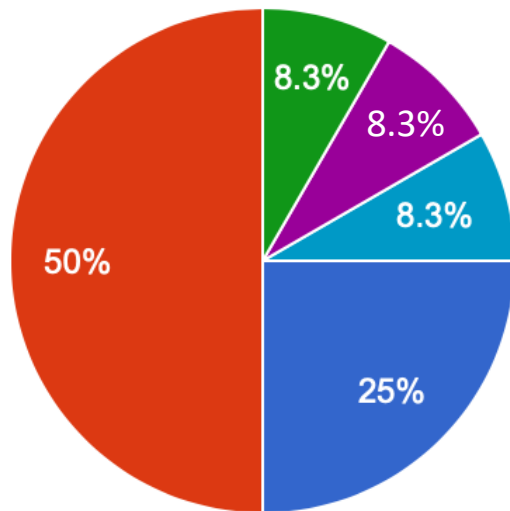


オンライン家族会の開催日のご希望はありますか（複数選択可）



# 開催時間について

オンライン家族会の開催時間の長さはいかがでしたか。



● ちょうど良い

● 長すぎる

● 短すぎる

● 少し長く感じました

● ほんの少し長いかな?と感じました。子供達が小さいので、2時間くらいだと良いのかもしれません。ただ、内容はとても素晴らしく、削れそうな所もないので、3時間は仕方ないのかなとも感じています。

● 勉強会があったので少し長く感じました。

# システムの改善点

オンライン家族会のシステム（連絡、通信手段など）で困ったこと、改善した方がいいことがありましたら、教えてください。

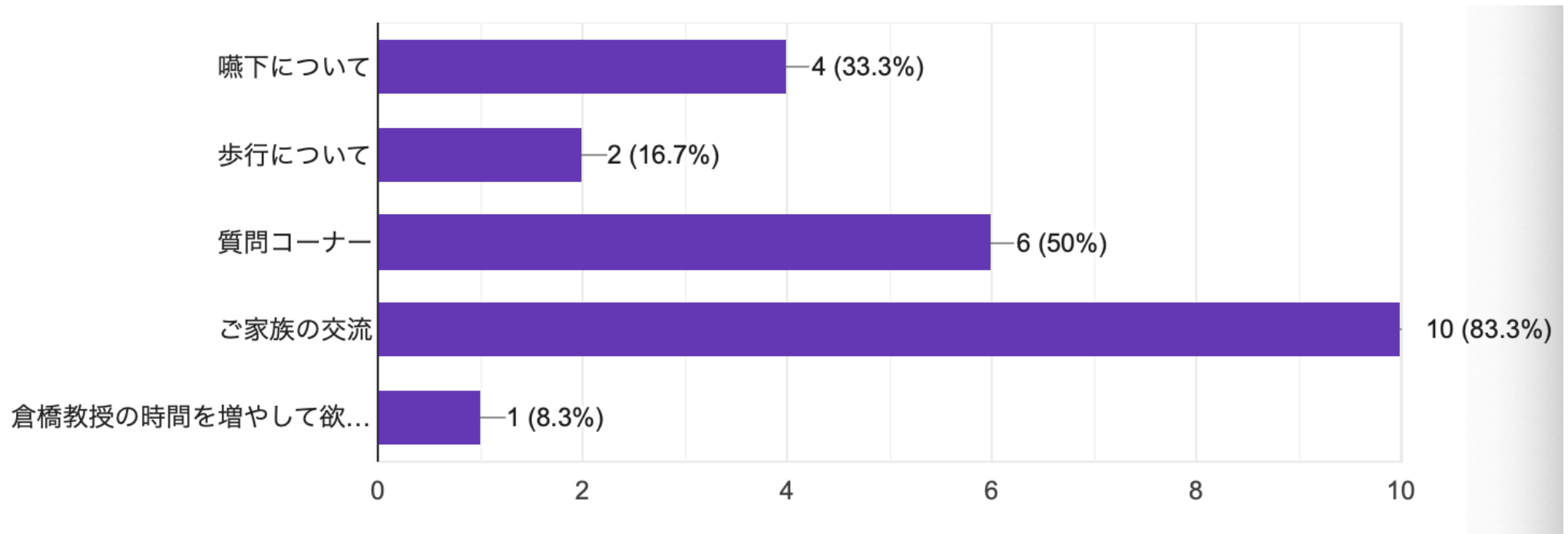
ZOOMに不慣れで、テストの時に使い方を教えてもらったけれど、やはり当日少し混乱しました。『ここをクリックで参加者みんなが表示される』とか『話す時だけミュートを解除する』などの簡単な説明を、直前メールに付け足してもらえるとありがたいです。

正確な開始と終了時間は明示頂きたい。



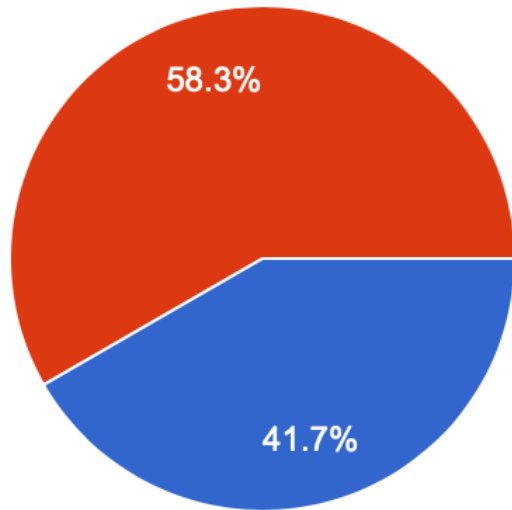
# プログラムについて

よかったプログラムはどれですか（複数回答可）



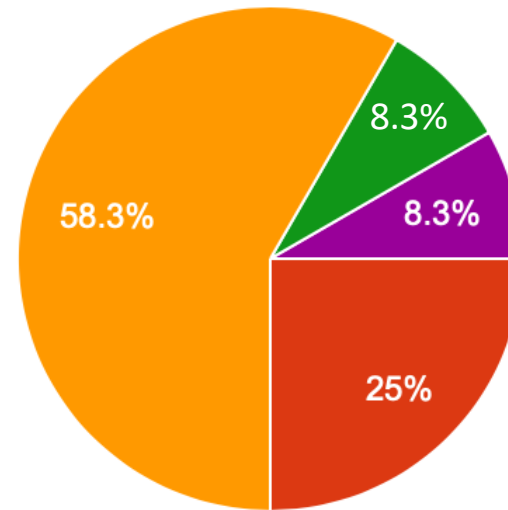
# プログラムについて

嚙下と歩行についての講演時間はいかがでしたか。



- 長すぎた
- 丁度よかった
- 短すぎた

ご家族の交流の時間はいかがでしたか。



- 長すぎた
- 丁度よかった
- 短すぎた
- 参加できなかったのかわからないです。
- 家族だけでなくスタッフが1人進行役で入ったらスムーズ

今回のオンライン家族会に参加している中で、お気づきになったことがあったら教えてください。

最初に家族紹介をして、現在の状態などをもっと詳しく（決まった項目に沿って）話してもらってから始まったら良かったなぁと思いました。

話は尽きないので、時間は必要だが、エマヌエルの子だけでなく兄弟児もいると今回は長かったと思う。

開始時間を15時からではなく、13時とか13時半から3時間ですと、夕食の時間に重ならず、参加しやすいと感じました。

自己紹介がもっと詳しくければよかったかなと思いました。質問もしやすくなるかなって思いました。病歴や今困っていることなど。

交流の場で進行役がいてくれるとスムーズだと思います。

自己紹介の際にスピーカービューにしていたところ、ミュートにしていない方がいて、自己紹介家族が映らないことが何度かありました。必要な時にホスト側でミュートにしてあげるとよいかと思いました。

前半の講演と後半の交流を別にして、二部構成にするのはどうでしょうか。講演内容によっては興味のない方もおられるかもしれません。講演内容を事前にお伝え頂き、参加するかどうかを決めておいて好きなタイミングから参加する、でもいいと思います。

家族の交流の中で2つに分けたときに進行役がいるともっとスムーズに話せたのではないかと思います。

進行係りは必ず欲しい。

グループ分けをして様々な方とお話させていただき話しやすかったです。

家族交流の際に進行役の方がいるとスムーズに進んで良いと思います。

オンライン家族会で行うと良いプログラムは何ですか。リクエストをお願いします。

可能なら誰かをピックアップして、こういうことができるよというような動画を流してほしいと思いました。例えば、歩きながら歌を歌われている方の動画など。話でこういうことができるより動画で見せて頂けると更に励みになるので。ただ個人情報なので、難しい面もあるかと思いますが、、、

PT、STの話は興味深かったが、家族会なので自己紹介や家族交流にもっと時間を使って、もっと話を深くしたかった

リハビリの先生が参加してくれたので、色々相談したかったです。みんながどんなリハビリをしているのかも知りたかったです。

家族間での質問や交流にもっと時間があっても良かったと思います。

リハビリ内容の詳細が知りたい。合併症も知りたい。

11月22日とは別に平日の昼間にこどもがいない状態でもゆっくり話をしてみたいです。

既にあるプログラムですが、家族交流の時間を長くとっていただけると良いかと思います。

今回のオンライン家族会のご感想をお聞かせください。私たちのホームページに掲載させて頂きたいと思います。宜しく願いいたします。

## その1

普段なかなか会えないので全国にいる仲間に会えたようで嬉しかったです

オンライン家族会ではお世話になりました。ありがとうございました。

オンライン会議をするのは初めてで不安があったのですが、テストの日を設けて頂いて、当日はスムーズにつながることができました。ありがとうございました。

久しぶりにお会いするご家やラインでつながっていても会ったことがなかったご家族、今回初めてお会いするご家族、皆さんに会えたことがとても嬉しかったです！

病気についてもまだまだ分からないことが多く、先生方や皆さんの話しをこれからも聞かせて頂きたいので、ぜひこれからも継続して家族会を開いてください。よろしく願いします。

今年も素敵な機会を作ってください、ありがとうございました。

こどもたちが疲れないうち(時間帯)に自己紹介をもうちょっとゆっくりやって、ほかのエマヌエルの方がどんな子なのか見たかった。

その方が家族交流の時間がもっと盛り上がったと思う。

ピエールさんからメッセージ良かった

前回よりも参加家族も多く、プログラムも盛りだくさんで、とても勉強になりました。  
嚙下については、カメラでの映像がとても勉強になり、これからの子供への食事や水分摂取の仕方などな工夫に繋がられる内容でとても素晴らしかったです、  
また、カナダの家族会のメッセージには感動しました。  
離れた地域に居るご家族と交流する事ができ、オンライン家族会はとても素晴らしいものだと感じています。  
来年度も楽しみにしています。  
有難うございました。

たくさんのご家族に会えてうれしかったです。講演もとても勉強になりましたし、他のご家族からの色々なお話も聞いて良かったです。貴重な時間をありがとうございました。来年もぜひ参加したいです。

今回名前、年齢があったので質問もしやすく分かりやすかったです。  
一年ぶりですが、去年より成長が見れてよかったです。  
もっとお話ししたかったのですが、いつか会える日があればいいのになって思いました。貴重な時間になりました。  
ありがとうございました！



0歳から29歳まで、全国の仲間たちがつながるとても良い機会だと思いました。不安や悩みを相談しあえる出会いになったのではないのでしょうか。

多くの家族の意見や情報を得られ、有意義な時間でした。また次回参加したいと思います。

初めてオンライン家族会に参加しましたが、楽しかったです。  
家族の交流の時間がもっと長かったら良かったと思います

初めて参加しました。意見交換時の情報共有がとても参考になりました。

今回は前回に比べて年齢の高い方のお話を聞くことができ、とても有意義な時間でした。ありがとうございました!

全国のご家族の方と交流を持つことができ、また様々なお話しを聞くことができとても有意義な時間を、過ごさせていただきました。ほかのお子さまより年齢が上ということもあり、何かこれまでの経験でお力になれることがあればという思いもあって参加させていただきました。微力ながら今後ともお子さまのご成長にお役に立つ機会があれば幸いです。



( 資料 3 )

## エマヌエル症候群の患者様に関するアンケート調査



8. 検査を行った後にどのような説明を受けましたか  
 a.染色体のこと      b.遺伝子のこと      c.エマヌエル症候群の症状のこと  
 d.染色体転座のこと    e.遺伝のこと      f.次のお子さんのこと  
 g.その他 ( )

9. 診断された時に、どのような情報が欲しかったですか。

10. 生後すぐにみられた症状を記載してください。該当する項目に○をつけてください。  
 また治療の有無と、治療した年齢について教えてください。

	診断名	治療
a.	心疾患	( ) ( 有 無 、 歳)
b.	口唇口蓋裂	( ) ( 有 無 、 歳)
c.	腎疾患	( ) ( 有 無 、 歳)
d.	外表の特徴	( ) ( 有 無 、 歳)
e.	鎖肛	( ) ( 有 無 、 歳)
f.	繰り返す感染症	( ) ( 有 無 、 歳)
g.	耳の疾患	( ) ( 有 無 、 歳)
h.	けいれん	( ) ( 有 無 、 歳)
i.	呼吸の問題	( ) ( 有 無 、 歳)
	その他	
j.		( ) ( 有 無 、 歳)
k.		( ) ( 有 無 、 歳)
l.		( ) ( 有 無 、 歳)
m.		( ) ( 有 無 、 歳)
n.		( ) ( 有 無 、 歳)

11. 出生時にはなく、その後にみられた症状について該当する項目に○をつけ、発症した年齢を教えてください。また治療の有無と、治療した年齢を教えてください。

	診断名	治療
a. 中耳炎	( )	( 有 無 ) ( 歳 )
b. けいれん	( )	( 有 無 ) ( 歳 )
c. 難聴	( )	( 有 無 ) ( 歳 )
d. 視力の問題	( )	( 有 無 ) ( 歳 )
e. 嚥下の問題	( )	( 有 無 ) ( 歳 )
その他		
f.	( )	( 有 無 ) ( 歳 )
g.	( )	( 有 無 ) ( 歳 )
h.	( )	( 有 無 ) ( 歳 )
i.	( )	( 有 無 ) ( 歳 )
j.	( )	( 有 無 ) ( 歳 )

12. 治療に関して困ったことや不安だった事がありましたら、教えてください。

13. 病院や訓練施設で行ったリハビリテーションや訓練について教えてください。

a. 歩行  
 年齢： ～ 歳  
 内容：

b. 食事  
 年齢： ～ 歳  
 内容：

c. トイレ

年齢： ～ 歳

内容：

d. 言語・コミュニケーション

年齢： ～ 歳

内容：

e. 音楽

年齢： ～ 歳

内容：

f. その他

年齢： ～ 歳

内容：

**<発達について>**

1. 寝返りからお座り、立つ、歩行のそれぞれの有無に○をつけ、その年齢と困ったことや工夫をされたことがあったら具体的に教えてください。

(例：歩行：10歳くらいに援助者が支えながら、ゆっくりと部屋の移動程度。1歳から3歳まで、こんな工夫をした。)

定頸： 有 無 \_\_\_\_\_ 歳

寝返り： 有 無 \_\_\_\_\_ 歳

お座り： 有 無 \_\_\_\_\_ 歳

立つ： 有 無 \_\_\_\_\_ 歳

歩行： 有 無 \_\_\_\_\_ 歳

トイレの自立と状況： 有 無 \_\_\_\_\_ 歳

常時とっている姿勢： 有 無

その他の運動について：

2. コミュニケーションはどのようにしていますか。困ったことや工夫したことがあったら具体的に教えてください。

(例：指を使ったサインを行っている。～に困ったので、こんな工夫した。)

3. 食事は、生後から現在まで、どの様に取りられていますか。困ったことや工夫されたことがあったら具体的に教えてください。

(例：10歳までミキサー食、11歳から柔らかいもの、20歳から普通食。こんな工夫をした。)

年齢	食事形態や工夫されたことなど
( 歳 ) ( )	( )
( 歳 ) ( )	( )
( 歳 ) ( )	( )
( 歳 ) ( )	( )
( 歳 ) ( )	( )

4. よく行う動作があれば教えてください。



5. 好きなことや得意なことを教えてください。

6. 苦手なことを教えてください。

**<15歳以上の方に伺います。>**

1. 15歳の時点でみられた症状を教えてください。また、かかっている診療科と行っている治療について教えてください。

診断名	診療科	治療内容
( )	( )	( )
( )	( )	( )
( )	( )	( )
( )	( )	( )
( )	( )	( )
( )	( )	( )
( )	( )	( )
( )	( )	( )
( )	( )	( )
( )	( )	( )
( )	( )	( )
( )	( )	( )

2. 成人期の一般診療科（小児科以外）への移行について教えてください。

1) 小児科への通院は現在もされていますか。通院していない場合は、小児科から移行した時期を教えてください。

している      していない（移行した時期：      歳）

2) 一般診療科（小児科以外）への移行はスムーズにできましたか。  
はい      いいえ

3) 一般診療科（小児科以外）に移行する際に困ったことはありますか

4) 移行の時には、どのように病院を決めましたか？  
（例：小児科の医師からの紹介、自分で探して判断した）

3. 現在、医療支援について困っていることがあれば、教えてください。

4. 成人期への医療体制に望むことがあれば教えてください。

**<就学・就労について>**

1. 就学先について教えてください。

(例：通常学級・通級指導教室・特別支援学級・特別支援学校など)

小学校：

中学校：

高校：

2. 学校を卒業後、就労していますか。

はい いいえ

はいの方→就労先：一般就労・就労継続支援事業 A 型・就労移行支援事業 B 型  
その他（ ）

1 日の勤務時間：

3. 学校などを選択するにあたり、迷ったこと、困ったことがあったら教えてください。

**<医療費助成,福祉・児童手当について>**

1. 交付を受けている手帳の種類に○を付けてください。

- a. 身体障害者手帳 (等級: )
- b. 療育手帳 (等級: )
- c. 精神障害者保健福祉手帳
- d. その他 ( )

2. 受けている手当に○を付けてください。

小児期

- a. 特別児童扶養手当 (1級・2級)
- b. 障害児福祉手当
- c. その他 ( )

成人期

- a. 特別障害者手当
- b. 経過的福祉手当
- c. 障害基礎年金
- d. その他 ( )

3. 利用している制度に○を付けてください。

- a. 小児慢性特定疾病医療費助成制度
- b. 心身障害者医療費助成制度
- c. その他 ( )

**<補装具について>**

1. 使用したことのある補装具に○を付けてください。

- a. 座位保持装置
- b. 歩行補助杖
- c. 眼鏡
- d. 補聴器
- e. 車イス
- f. 電動車イス
- g. 座位保持イス
- h. 起立保持具
- i. 歩行器
- j. 頭部保持具
- k. 排便補助具
- l. 意思伝達装置
- m. 障害児向けバギー
- n. その他 ( )

2. 補装具費支給制度等の助成を受けた補装具があれば教えてください。

## <社会支援について>

1. 利用していた、又は現在利用している社会支援に○を付けてください。

### 小児期

#### 通所支援

- a. 児童発達支援センター・児童発達支援事業所
- b. 医療型児童発達支援センター
- c. 放課後等デイサービス
- d. 居宅訪問型児童発達支援（看護師など専門スタッフの自宅訪問）
- e. 保育所等訪問支援（保育所などに専門スタッフが訪問）
- d. その他（ )

#### 入所支援

- a. 福祉型障害児入所施設（長期・短期）
- b. 医療型障害児入所施設（長期・短期）
- c. その他（ )

### 成人期

#### 居宅系

- a. 居宅介護（ホームヘルプ）
- b. 短期入所（ショートステイ）
- c. 行動援護
- d. その他（ )

#### 居住系

- a. 施設入所・グループホーム
- b. その他（ )

2. 今後利用するつもりである、又は利用してみたい社会資源がありましたら教えてください。

3. 生活する上で、困っていること、知りたいこと、あったら良いと思う社会資源やシステムなどがありましたら教えてください。

**<保護者様について>**

1. 保護者様の勤務形態について教えてください。  
(例：正社員・派遣社員・パート・アルバイト・自営業・無職など)

続柄	勤務形態
( 父 : )	
( 母 : )	
( : )	
( : )	

ご協力ありがとうございました。



診療において実施するマイクロアレイ染色体検査のガイダンス

日本小児遺伝学会  
日本先天異常学会  
日本人類遺伝学会  
厚生労働省難治性疾患政策研究事業  
「先天異常症候群領域の指定難病等の QOL の向上を目指す包括的研究」 研究班  
「染色体微細欠失重複症候群の包括的診療体制の構築」 研究班

はじめに

このガイダンスは、出生後の生殖細胞系列遺伝学的検査として実施するマイクロアレイ染色体検査が適切に用いられることを目的としている [注 1]。

マイクロアレイ染色体検査は、ゲノムのコピー数変化 (Copy number variant: CNV) を評価する検査であり、生殖細胞系列の網羅的遺伝学的検査の一つでもあることから、その実施にあたっては関連学会等からのガイドライン [注 2] や種々の提言 [注 3] を遵守することが求められる。既に海外ではマイクロアレイ染色体検査は臨床検査として定着し、ガイドラインや提言が公表されている [注 4]。このガイダンスでは、マイクロアレイ染色体検査の基本原理や特性に留意した対応をまとめた。

1. マイクロアレイ染色体検査の基本原理 [注 5]

マイクロアレイ染色体検査は、基本原則から 2 つのプラットフォームに分類される。一つはオリゴヌクレオチドプローブなどによる比較ゲノムハイブリダイゼーション (comparative genomic hybridization: CGH) アレイで、もうひとつは、1 塩基多型 (Single nucleotide polymorphism: SNP) アレイである。前者は基盤に固定されたオリゴヌクレオチドプローブに対し、患者検体と対照検体のゲノム DNA を競合的にハイブリダイゼーションさせることにより CNV を評価する [注 6]。後者は、SNP プローブに対する患者検体ゲノム DNA のハイブリダイゼーションによる単色シグナル強度を専用アルゴリズムで評価し CNV を算出する。いずれのプラットフォームでも CNV を評価することを基本としているが、SNP アレイではヘテロ接合性の喪失 (absence of heterozygosity: AOH) の連続性により、片親性ダイソミー (uniparental disomy: UPD)、家系同一性 (identity-by-descent: IBD) など同定や推定が可能である。両プラットフォームとも、検出原理に合わせた解析アルゴリズムで評価する。検出感度は、設計されたプローブの座位・間隔・密度や、解析アルゴリズムの検出閾値にも依存する。

2. 検査の適応

マイクロアレイ染色体検査の適応には、出生後の原因不明の知的障害、先天性多発形態異常が含まれる。臨床的に特定の染色体異常症が強く疑われる場合 (ダウン症候群や 18 トリソミー症候群など) は、染色体 G 分染法の実施が勧奨される。

3. 検査の実施

マイクロアレイ染色体検査の実施に際しては、検査方法の原理や限界、適応、留意点を理解

し、得られたデータを正しく解釈し、追加すべき検査を含めて患者家族に適切に説明することが求められる。臨床遺伝専門医と連携するなど総合的な遺伝医療の体制が敷かれている施設で行うことが望ましい [注 7]。

#### 4. 検査の限界 [注 8]

- 1) 均衡型染色体再構成 (相互転座、逆位など) は検出できない。
- 2) 低頻度モザイクの検出が困難である。
- 3) ゲノムコピー数異常をもたらした染色体再構成は確認できない。CNV が検出された際に、その理由が単純な欠失/重複か不均衡型転座等による欠失/重複かの区別ができない。
- 4) 倍数性異常を検出することが困難である。
- 5) プローブが配置されていない領域 (セントロメア、ヘテロクロマチン、テロメア領域等) の CNV は検出できない。
- 6) プローブの密度と設定閾値以下の微細な範囲の CNV は検出できない。また、臨床症状に影響を与える CNV 以外の遺伝子の点変異や発現状態、メチル化状態なども検出することはできない。
- 7) 目的とする CNV が検出できないことは、臨床診断を否定することにならない。

#### 5. 検査前の説明事項

遺伝学的検査実施時に考慮される説明事項 [注 9] に加え、一定の頻度で、現在の症状と関連性がないものの、臨床的意義ある病的 CNV (二次的所見) が検出されうることや、二次的所見が発端者のみならず血縁者にも影響を与える可能性があることを伝える [注 10]。臨床的意義不明な CNV の解釈では血縁者の遺伝学的検査が発端者の診断に有用となることも伝える。

#### 6. マイクロアレイ染色体検査後に検討される追加の遺伝学的検査

検出された CNV が親の染色体再構成 (均衡型相互転座や逆位等) や低頻度モザイクの保因状態に起因したものであるかを評価するために、本人および両親の染色体 G 分染法、当該領域を検出するプローブを用いた FISH (fluorescence in situ hybridization) 法、マイクロアレイ染色体検査、リアルタイム PCR 法等の遺伝学的検査が有用な場合がある。

#### 7. マイクロアレイ染色体検査の結果解釈と報告に必要な事項

- 1) アレイプラットフォームごとに、基本原理や解析アルゴリズム (検出閾値設定など) に由来する限界を理解する。
- 2) ゲノムデータベース [注 11] やゲノムブラウザー [注 12] の使用方法を熟知する。表現型のない集団における CNV の範囲や頻度、欠失領域内に含まれる Loss-of-function intolerant genes (ハプロ不全により疾患発症が予測される遺伝子) の有無とヒト疾患関連遺伝子の情報を考慮する。
- 3) 検出されたテキスト情報をゲノムブラウザーで可視化し、CNV および隣接領域に含まれる遺伝子の量的効果と対象患者の臨床症状との相関を検討する。
- 4) マイクロアレイ染色体検査の結果解釈の留意点 (家系内の浸透率、表現度、追加検査の適応、臨床的意義のない良性の CNV [注 13] 等) を理解する [注 14]。
- 5) 表現型の確実な評価が得られない状況下では、検査結果の解釈が困難である。

6) 診療科担当医が臨床遺伝の専門家でない場合は、臨床遺伝の専門家を含むカンファレンス等で検査結果と臨床症状との合致を確認し、総合的に解釈する [注 15]。

#### 8. 結果開示における留意点 [注 15]

- 1) 検査後の結果の解釈は、診療科担当医と臨床遺伝専門医との連携のもとで行われることが望ましい。
- 2) 患者および家族・血縁者に対する結果の意義について丁寧な説明を行う。
- 3) 遺伝カウンセリングを通じて、疾患情報を整理し、患者、家族および血縁者に対する心理社会的支援を継続する。
- 4) 患者家族および血縁者に対する追加の遺伝学的検査（染色体 G 分染法、FISH 法、マイクロアレイ染色体検査、リアルタイム PCR 法等）が必要と判断された場合、臨床遺伝専門医との診断連携を考慮する。
- 5) 二次的所見の開示は、臨床的有用性や医療管理の実現性を考慮し、慎重に検討する。

おわりに

次世代シーケンサーによる生殖細胞系列網羅的遺伝学的解析においては、得られたデータをもとに全ゲノム領域の CNV 検出が技術的に可能で、その精度が高まっている [注 16]。そのため、マイクロアレイ染色体検査は、新しく開発されたゲノム解析技術により検出された CNV の確認として用いられることもあり、生殖細胞系列網羅的遺伝学的検査とみなすことができる。したがって、本ガイドランスは、今後、全ゲノムを対象とした網羅的遺伝学的検査のガイドラインや提言に沿って活用されることが望ましい。