

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患政策研究事業）
分担研究報告書

先天異常症候群の本人への疾患情報開示とソトス症候群の側弯に関する検討

研究分担者 大橋博文
埼玉県立小児医療センター遺伝科・科長兼部長

研究要旨

先天異常症候群に関する本研究班の活動において成人期医療の検討は重要なテーマである。その分担研究としてソトス症候群を含めた先天異常症候群（ソトス症候群、ヌーナン症候群、プラダーウィリー症候群、ウィリアムズ症候群、カブキ症候群、ラッセルシルバー症候群、22q11.2欠失症候群、ベックウィズウィーデマン症候群）をもつ378人の患者家族を対象とした本人への疾患情報開示（告知）の実態調査を行ったが、本年度はその結果の解析をさらに進め論文として投稿した。この研究実施結果を踏まえた上で2021年度には疾患の情報開示を受けた当事者である本人ならびに同胞を対象とした調査が重要と考えて「遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）のあり方について：本人きょうだいを対象とした調査」として新たなアンケートの追加実施を行うことを目指した。本人ならびに同胞用のアンケートを検討し作成した。アンケート送付対象は上記疾患のある患児をもつ家族のうちで本人ならびに同胞に疾患情報の開示をしたと回答した71家族、計158名（疾患をもつ当事者60名ならびに同胞98名）とした。2021年12月から2022年度1月末の期間でアンケートを実施した。その結果計71名（当事者本人30名ならびに同胞41名）から回答を得た。現在その内容の分析を進めているところである。また例年継続している先天異常症候群の集団外来はコロナ感染の終息が見通せない状況が続いたためやむを得ず本年度もオンライン開催として運営した。今年度は計10疾患（コフィン・シリリス症候群、ヤコブセン症候群、ファイファー症候群、コストロ症候群、2q37欠失症候群、12pトリソミー症候群、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）の集団外来を開催し、合計で82家族（県外33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）
来住 美和子（埼玉県立小児医療センター遺伝科）
逆井 悦子（埼玉県立小児医療センター遺伝診療センター）
相良 真理子（埼玉県立小児医療センター遺伝診療センター）
小田 小百合（埼玉県立小児医療センター遺伝診療センター）

A. 研究目的

先天異常症候群に関する本研究班の活動において成人期医療の検討は重要なテーマである。その分担研究としてソトス症候群を含めた先天異常症候群をもつ患者家族を対象とした本人への情報開示（告知）の実態調査を行ったが、その結果の検討をさらに進め論文投稿するとともに、その結果を踏まえた上で今年度は疾患の情

報開示を受けた当事者である本人ならびに同胞を対象とした調査が重要であると考え、あらたな「遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）のあり方について：本人きょうだいを対象とした調査」としてアンケート調査の追加実施を計画した。

B. 研究方法

2021年度 先天異常症候群集団外来実績

疾患名	テーマ	参加家族	うち県外
コフィン・シリス症候群	疾患の概要と健康管理	14	4
ウィリアムズ症候群	ウィリアムズ症候群を持つ娘との28年のあゆみ	11	4
ヤコブセン症候群	疾患の概要と健康管理	4	0
カブキ症候群	整形外科的合併症	19	16
パイファー症候群	疾患の概要と健康管理	4	1
22q11.2欠失症候群	22q11.2欠失症候群のお子さんとのことばについて	12	1
コステロ症候群	疾患の概要と健康管理	5	1
ブラダーウィリー症候群	家族交流会	8	4
2q37欠失症候群	疾患の概要と健康管理	3	1
12pトリソミー症候群	疾患の概要と健康管理	2	1

遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）の実態調査として、当センターに通院するトス症候群、ウィリアムズ症候群、ヌーナン症候群、22q11.2欠失症候群、カブキ症候群、ラッセルシルバー症候群、ベックウィズウィーデマン症候群、ブラダーウィリー症候群の378人の患児家族を対象にアンケートを依頼し、そのうち本人あるいは同胞に疾患情報を伝えたと回答した87家族（本人60名、同胞98名）に対して今度は疾患情報開示を受けた当事者である本人あるいは同胞自身を対象に追加のアンケートの実施を計画することとした。

（倫理面への配慮）

本人と同胞へのアンケートに基づく研究実施ならびに遺伝性疾患について遺伝学的診断については分担研究者施設倫理委員会での承認を得て行っている。

C. 研究結果

【遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）のあり方について：本人きょうだいを対象とした調査】

1. アンケート内容の検討について

1) 本人用アンケート。

以下の質問項目を設定することとした。〈質問1〉性別と出生順位、〈質問2〉現在の年齢、〈質問3〉疾患情報開示を受けた年齢、〈質問4〉疾患情報を伝えた人物、〈質問5〉疾患情報が伝えられたタイミング、〈質問6〉疾患情報として聞いた内容、〈問7〉疾患についての理解度、〈質問8〉疾患について親や周囲の人と話をしているかどうか、〈質問9〉不安なことはないか、〈質問10〉嫌だった体験について、

〈質問11〉よかった体験について、〈質問12〉役だった情報やあった方がいいと思う情報について、〈質問13〉自分のチャームポイントについて、〈質問14〉疾患情報開示を受けるのに適した年齢、場面、方法について、〈質問15〉伝えたいことの自由記載。

2) 同胞用アンケート。

以下の質問項目を設定することとした。〈質問1〉性別、【〈問2〉現在の年齢、〈質問3〉同胞の性別や同胞との出生順位の関係、〈質問4〉同胞の疾患名、〈質問5〉疾患情報開示を受けた年齢、〈質問6〉疾患情報を伝えた人物、〈質問7〉疾患情報が伝えられたタイミング、〈質問8〉疾患情報として聞いた内容、〈質問9〉疾患についての理解度、〈質問10〉感じている負担、〈質問11〉疾患をもつ同胞についての不安や心配ならびに感じる負担、〈質問12〉自身についての不安や心配、〈質問13〉疾患について親や周囲の人と話をしているかどうか、〈質問14〉同胞との関係で嫌だった体験について、〈質問15〉同胞との関係においてよかった体験について、〈質問16〉役だった情報やあった方がいいと思う情報について、〈質問17〉自分のチャームポイントについて、〈質問18〉疾患情報開示を受けるのに適した年齢、場面、方法について、〈質問19〉伝えたいことの自由記載。

2. アンケートの実施

2021年12月から2022年度1月末の期間を設定し上記の内容のアンケートを実施した。対象者は上記の疾患をもつ家族で本人ならびに同胞に疾患情報の開示をしたと回答した71家族、計158名（疾患をもつ当事者60名ならびに同胞98名）であり、そのうち計71名（当事者本人30名ならびに同胞41名）から回答を得た。

【先天異常症候群集団外来の推進】

本年度もオンライン開催として運営した。今年度は計10疾患（コフィン・シリス症候群、ヤコブセン症候群、ファイファー症候群、コステロ症候群、2q37欠失症候群、12pトリソミー症候群、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）の集団外来を開催し、合計で82家族（県外33家族）が参加した（表）。

D. 考察

先天異常症候群をもつ当事者の成人期の自立的な生活を目指すうえで本人が自身の疾患情報を理解することは極めて重要と考える。ならびに疾患をもつ当事者のみではなくその家族、特に同胞が置かれている状況の理解もまた重要であるが、この点については今まで十分な注意が向けられたことがなかったと思われ、本年度展開した本人と同胞に関する追加調査結果はその理解に寄与すると期待される。

E. 結論

「遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）のあり方について：本人きょうだいを対象とした調査」として新たなアンケートを追加実施した。

F. 研究発表

1. 論文発表
なし

2. 学会発表

1. 井坂美帆, 来住美和子, 小林美和, 大場大樹, 相良真理子, 小田小百合, 逆井悦子, 大橋博文, オンラインによる先天異常症候群集団外来の報告, 第66回日本人類遺伝学会, 東京 (オンライン), 44485, 国内

G. 知的財産権の出願・登録状況（予定を含む。）

1. 特許取得 なし

2. 実用新案登録 なし

3. その他 なし