

厚生労働科学研究費補助金（難治性疾患等政策研究事業）
総合研究報告書

先天異常症候群の疾患情報開示：家族・本人・同胞自身を対象とした調査

研究分担者 大橋 博文

地方独立行政法人埼玉県立病院機構 埼玉県立小児医療センター 遺伝科 科長／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。その成人期移行において本人が自身の疾患を理解しておくことは重要と考えられる。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。回答を得た157人（回収率41.5%）のうち本人へ疾患情報は67件（43%）で伝えられていた。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、に分けて分析を進めた。次にこの研究実施結果を踏まえた上で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を追加実施した。【本人を対象にした調査】59名を対象に調査を行い29件の回答を得た。疾患、症状、健康管理、通院理由については、半分以上がだいたい知っている・全部知っていると回答し、遺伝については半分以上が全く知らない・ちょっとしか知らないと回答した。いつごろ知りたいかについては就学前や小学生時代と、なるべく早いうちに知りたい傾向がみられた。【同胞を対象にした調査】98名を対象に調査を行い39件の回答を得た。疾患名や症状、通院理由については半分以上がだいたい知っている・全部知っていると回答、原因や遺伝については半分以上が全く知らない・ちょっとしか知らないと回答した。知りたい時期は、物心ついた時、疾患が分かった時、就学前や小学生時代と、いつでも、早い時期から知りたいという傾向がみられた。本研究をもとに小冊子「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～」を作成した。

研究協力者

大場 大樹	埼玉県立小児医療センター遺伝科	医員
井坂 美帆	埼玉県立小児医療センター遺伝科	認定遺伝カウンセラー
来住 美和子	埼玉県立小児医療センター遺伝科	認定遺伝カウンセラー
澤田 優貴	埼玉県立小児医療センター遺伝科	職員
逆井 悦子	埼玉県立小児医療センター遺伝診療センター	臨床検査技師
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	臨床検査技師
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	臨床検査技師
堀田 優稀	埼玉県立小児医療センター遺伝診療センター	臨床検査技師

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。成人期移行において本人が自身の疾患を理解しておくことは重要と考えられる。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）

の実態調査を行うこととした。その結果を踏まえた上で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あらたな調査を追加実施することとした。

B. 研究方法

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ソトス症候群、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、プ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た。次に、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ならびに同胞自身を対象に追加のアンケートを実施した。

（倫理面への配慮）

遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）のあり方についての家族への調査ならびに追加で行った本人きょうだいを対象とした調査ともに分担研究者施設倫理委員会での承認を得て実施した。

C. 研究結果

【遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）の実態調査のまとめ】

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」などがあつた。

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、本人が困ったとき、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) 親としての想い

伝える目的、時期はさまざまであり、相反する想いが混在していた。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き、悩ましがあげられており、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・きょうだいと
もに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。

【本人自身に対する調査】

回答数は 29 件 (回収率 49%) だった。回答者
は、本人のみで回答が 10 件、母と一緒にが 16
件、父と一緒にが 2 件、両親と一緒にが 1 件だ
った。回答者の内訳は 22q11.2 欠失症候群が
6/9 件 (67%)、Beckwith-Widemann 症候群
5/13 件 (38%)、Noonan 症候群 2/4 件

(50%)、歌舞伎症候群 5/9 件 (55.6%)、
Williams 症候群 6/10 件 (60%)、Prader-Willi
症候群 5/13 件 (38%)、Sotos 症候群 0/1 件

(0%) であった。疾患、症状、健康管理、通
院理由については、半分以上がだいたい知って
いる・全部知っていると回答し、遺伝について
は半分以上が全く知らない・ちょっとしか知ら
ないと回答した。日々の生活、症状、通院、将
来のことに不安を感じない・少ししか感じない
は、それぞれ 21 件 (72%)、19 件 (65%)、
23 件 (79%)、13 件 (44%) だった。また、
いつごろ知りたいかについては就学前や小学生
時代と、なるべく早いうちに知りたい傾向がみ
られた。

【同胞自身に対する調査】

回答数 39 件 (回収率 39%)、回答者は本人の
みが 30 件、母と一緒にが 8 件、無回答が 1 件だ
った。疾患内訳は 22q11.2 欠失症候群 5/15 件
(33%)、Beckwith-Widemann 症候群 6/12 件
(50%)、Noonan 症候群 2/7 件 (29%)、歌舞
伎症候群 9/17 件 (53%)、Williams 症候群
10/20 件 (50%)、Prader-Willi 症候群 4/15 件
(27%)、Sotos 症候群 3/14 件 (21%) だっ

た。疾患名や症状、通院理由については半分以上
がだいたい知っている・全部知っていると回
答、原因や遺伝については半分以上が全く知ら
ない・ちょっとしか知らないと回答した。日々
の生活全般、親が病院に付き添う、自分が病院
に付き添う、きょうだいとしてのかかわり、疾
患のある本人の症状のこと、疾患のある本人の
将来のこと、自分自身の将来のことに全く問題
ない・少し負担があるは、それぞれ 27 件

(74%)、36 件 (92%)、30 件 (77%)、30 件
(77%)、30 件 (77%)、29 件 (74%)、28 件
(72%) だった。知りたい時期は、物心ついた
時、疾患が分かった時、就学前や小学生時代

と、いつでも、早い時期から知りたいという傾
向がみられた。

【先天異常症候群集団外来】

先天異常症候群をもつ患者家族の包括的支援の
一環として先天異常症候群集団外来を継続して
いる。2020 年度からはコロナ感染蔓延のため
にやむなくオンライン開催として継続してい
る。対面での交流ができないという欠点がある
が、オンライン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。

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
向けられてこなかったと思われ、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

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。その結果の検討を行
い、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～”を作成し
遺伝診療関係者へ配布した。さらに、本人・同
胞自身を対象とした追加調査を行った。

F. 研究発表

1. 論文発表
- 1) 大橋 博文. 【症候・疾患からみる小児の検
査】疾患からみる臨床検査の進めかた 染
色体異常が疑われるとき. 小児科診療.
2020;83(増刊):204-9.
- 2) 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).
2021;46(13):E726-E33.
- 3) 大橋 博文. 【小児疾患診療のための病態生
理2 改訂第6版】染色体異常、先天異常
Angelman症候群. 小児内科. 2021;53(増
刊):223-5.
- 4) 大橋 博文. 【成人移行支援の二面性】成人
医療との連携の場 成人移行が難しい患者

における成人診療科との連携の構築 成人診療科に専門医が少ない領域 Down症候群を中心に. 小児内科. 2021;53(8):1296-9.

- 5) Endo Y., Funakoshi Y., Koga T., Ohashi H., Takao M., Miura K., et al. Large deletion in 6q containing the TNFAIP3 gene associated with autoimmune lymphoproliferative syndrome. Clin Immunol. 2022;235:108853.
- 6) Kaneko M., Oba D., Ohashi H. Survey on experiences and attitudes of parents toward disclosing information to children with genetic syndromes and their siblings in Japan. Sci Rep. 2022;12(1):15234.
- 7) Lima A. R., Ferreira B. M., Zhang C., Jolly A., Du H., White J. J., et al. Phenotypic and mutational spectrum of ROR2-related Robinow syndrome. Hum Mutat. 2022;43(7):900-18.
- 8) Machida M., Rocos B., Taira K., Nemoto N., Oikawa N., Ohashi H., et al. Costello syndrome-associated orthopaedic manifestations focussed on kyphoscoliosis: a case series describing the natural course. J Pediatr Orthop B. 2022.
- 9) Masunaga Y., Nishimura G., Takahashi K., Hishiyama T., Imamura M., Kashimada K., Ohashi H. et al. Clinical and molecular findings in three Japanese patients with N-acetylneuraminic acid synthetase-congenital disorder of glycosylation (NANS-CDG). Sci Rep. 2022;12(1):17079.
- 10) Mizukami T., Sonck J., Sakai K., Ko B., Maeng M., Otake H., Ohashi H. et al. Procedural Outcomes After Percutaneous Coronary Interventions in Focal and Diffuse Coronary Artery Disease. J Am Heart Assoc. 2022;11(23):e026960.
- 11) 大橋 博文. 【近未来の小児科のあり方・これからの展望】 新生児医療 出生前診断の進歩. 小児科. 2022;63(13):1581-90.
- 12) 大橋 博文. 【見て,聞いて,触って,五感で診る新生児の異常とその対応】 頭髪の異常色・分布など. 周産期医学. 2022;52(10):1331-3.
- 13) 大橋 博文. 【知っておくべき周産期・新生

児領域の遺伝学的検査を展望する】 新生児における遺伝学的検査の現状と課題. 周産期医学. 2022;52(5):659-63.

- 14) Horiguchi A., Koichihara R., Kikuchi K., Nonoyama H., Daida A., Oba D., Ohashi H. et al. Efficacy of antiseizure medications in Wolf-Hirschhorn syndrome. Neuropediatrics. 2023.
- 15) Saito K., Nakagawa R., Narumi S., Ohashi H., Ishiguro A., Kabe K. A Small-for-Gestational-Age Infant with MIRAGE Syndrome Who Developed Heat Stroke and Rhabdomyolysis due to Severe Temperature Instability. Neonatology. 2023:1-5.

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), 2021.10.16, 国内
- 2) 金子実基子, 大場大樹, 大橋博文, 遺伝性疾患に関する本人への情報開示(告知): 疾患のある本人を対象とした調査, 第67回日本人類遺伝学会, 東京(ハイブリッド), 2022.12.15, 国内
- 3) 金子実基子, 大場大樹, 大橋博文, 遺伝性疾患に関する本人への情報開示(告知): 疾患のある児のきょうだいを対象とした調査, 第39回日本小児遺伝学会, 東京, 2023.1.28, 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