

「記入例」 症例詳記

申請者名	旭山 太郎
疾患	ジストロフィン異常症(デュシェンヌ型筋ジストロフィー)
クライアント照合記号・番号	GC1240
場所	〇〇医科大学病院 遺伝科外来
年月	2005年1月
遺伝カウンセリング時間	2時間
遺伝カウンセリング担当者名	旭山 太郎、大雪 花子 (認定遺伝カウンセラー)
家系図	
遺伝カウンセリングの目的	
偶発的に認めた高CK血症に関するジストロフィン異常症の遺伝学的診断。 家系内における遺伝的リスクの推定に関する情報提供。	
遺伝カウンセリングに至るまでの概略	
2歳男児(Ⅲ-1)、生来健康。生後10ヵ月時、停留精巣の術前検査で高CK(10000<)血症を認め小児科を受診。ジストロフィン異常症(デュシェンヌ型DMD)が疑われた。1歳時、遺伝子検査による確定診断を検討するため遺伝科初診となる。	
クライアントの情報	
父(Ⅱ-2)、母(Ⅱ-3)、同胞妹(Ⅱ-4)に有意な神経筋症状なし。その他、家系内に突然死、知的障害、神経筋疾患を疑う家族歴なし。	
遺伝カウンセリングにおいて提供した情報	
① 確定診断について:「男児、高CK血症、発症時期、出生頻度、神経学的所見からDMDが疑われています。5歳以降に起き上がり困難、学童期以降に移動困難、20歳までに呼吸不全、心不全を来す進行性の筋疾患と言われています。精神発達遅滞(30%)の合併も散見されます。対症療法としてステロイド治療、呼吸。心不全療法を選択しますが、根本的治療はなく、臨床研究レベルの治療法は開発中です。診断は、侵襲的な筋生検よりも採血によるジストロフィンDNA:MLPA法(変異陽性率約70%)が第一選択と	

なります。」(医師)

「発症時期は5歳と聞きました。・・遺伝子検査はいつ行えばよいですか?(母)」

→ 「類似の経過を示し治療法や遺伝形式の異なる別の疾患(サルコグリカン欠損症:AR 遺伝疾患。Pompe 病:酵素補充療法。)もあるため、的確な健康管理、療育。教育、予後予測のためには、早期からの正確な診断が重要になると思います。」(医師)

② 遺伝性について: 「X 染色体連鎖性遺伝。罹患男児の母は保因者の可能性があります(1/3 突然変異、2/3 家族例)。罹患男児で変異が同定されれば、変異情報をもとに母の保因者診断が可能です。」心筋症の合併が保因者女性の一部で認められますが、未成年者での発症は稀です。

③ 遺伝学的検査: 両親同意のもと当該男児(Ⅲ - 1)にジストロフィンDNA:MLPA法を実施。エクソン50の欠失(アウトオブフレーム変異)を示唆する結果が得られた。

問 題 点

① エクソン50欠失に関する分子遺伝学的な考察。

→ アウトオブフレーム変異のため、臨床像はDMDをとる可能性が高いと考えた。

② 身体的症状が顕在化する前の未成年男児に対する遺伝子検査。

→ 当該男児の発達に微塵も違和感を抱いていなかった両親にとって、術前検査の流れからジストロフィン異常症が疑われた経緯は青天の露震であり、母の動揺と戸惑いは強かった。

クライアントの理解

診断の意義、検査原理、結果の解釈に対する理解は両親ともに面談を重ねるごとに深まった。保因者診断について、「突然変異だったらいいね、と家族には言われています。」(母)と語りあり。母末梢血から同変異が検出されなかった場合でも、MLPA以外の遺伝学的検査で変異が同定される可能性、性腺モザイク(20%)の可能性が否定できない、などの情報提供は、保因者診断および次子再発推定において重要となるが、診断経緯、両親の精神状態に配慮し伝える時機を見極めることとした。

反 省 点

動揺や戸惑いのなかにある両親に対し、膨大な遺伝医学情報をどこまで共有すべきか、アジェンダの絞り込みに苦慮した。小児神経科医と連携しながら、段階的に情報開示を進めることに留意した。

転 帰

母(Ⅱ - 3)保因者診断の結果次第で、同胞妹(Ⅱ - 4)の遺伝的リスクが異なることを確認。母同意のもと保因者診断を実施、罹患男児と同じエクソン欠失が確認され、保因者であることが確定した。今後も家族の心理支援を継続し、次子以降における出生前検査の希望があれば、着床前診断の可能性を含めた情報の整理を検討する。Remudy 登録を紹介した。