

遺伝カウンセリング記録の記載例										
症 例 番 号	領域別番号 (詳記番号)	クライ アント照合 番号	年齢・ 性別・ 同席者	来談日	疾患・診断名	病的バリエント (遺伝学的検査 を実施の場合)	どのような意思決定を 目的とした来談か（来 談目的）	抽出された問題点 (50-100字程度)	情報提供によるクライアントの 反応と心理社会的支援 (50-100字程度)	転帰 (50-100字程度)
1	周産期 1 (詳記1)	GC1234	38歳 女性 夫	2022年9月	高年妊娠 妊娠12週	検査未	人工受精で妊娠し、NT 肥厚を指摘された胎児 の、妊娠継続の判断の ため。	1. NT肥厚が染色体異常症 と直結していると夫婦が判 断していること。 2. 染色体異常症と判断する までのステップについて情 報不足である点。	NT肥厚の情報提供と、エコーを する術者のレベルや検査の時期 などによっても変化すること について説明し、当院産婦人科で の再検査を提案した。	左記の情報提供により、焦燥 感が落ちついた様子であり、1 回目の面談を終了した。2回目 は、再検査の結果を待って、 結果によっては、絨毛検査、 羊水検査を提案する予定であ る。
2	小児 1	GC1237	2歳 男児 両親	2021年4月	Leigh脳症	核遺伝子 <i>NDUFAF6</i> p.Arg113* p.Ile124Thr	1.患児の確定診断のため 2.次子の挙児希望ための 情報をえるため。	Leigh脳症に代表的な <i>MT-ATP6</i> 遺伝子や <i>MT- ND5</i> 遺伝子には病的バリエ ントを認めなかったこと。	一般的なミトコンドリア遺伝子 の病的バリエントではなく、複 合ヘテロ接合体であったこと、 今後の次子の事について情報提 供した。社会的経済的支援とし て小児慢性特定疾患申請を提案 した。	今まで、確定診断できていな かったため、治療に結びつか なかったが、診断できたこと で一歩前進したように思うと 前向きな発言が見られた。
3	成人 1 (詳記 2)	GC1240	75歳 男性 本人のみ	2021年3月	Huntington病 (HT)	<i>HTT</i> CAGリピート 46伸長	クライアント（CL）の 確定診断と家族への影 響についての情報のた め（特に息子の発症が 心配と来談）。	親戚、家系情報を見ると HTと容易に想像がつくが、 自分自身がat risk者と気づ いてなかったこと。	HTに関する一般的な臨床経過や、 父が発症者であれば、より表現 促進現象が起こりやすい事につ いて説明した。社会的経済的支 援として指定難病制度について 紹介した。	まさか、自分自身がat risk者 であり、遺伝するHTであった ことに対する動揺が見られた が、その後の適切なカウンセ リングで、受容できた様子で あった。
4	腫瘍1	GC1243	35歳 男性 母	2021年8月	Lynch症候群 (LS)	<i>MSH2</i> p.Pro622Leu	母（子宮内膜がん、大 腸がん）があり、組織上 マイクロサテライト不 安定性(MSI-H)を認め LS疑いにて加療中。そ の息子(CL)が大腸がん を若年で発症し、その 確定診断のため。	1.母は、自分自身のがんを 遺伝性腫瘍と受け止めてい なかったこと。 2. CL自身は遺伝学的検査 よりも治療を優先したいと 考えていた点。	遺伝性腫瘍の中で、LSを含めて 大腸がんに関連する遺伝性腫瘍 や治療に結びつく可能性のあ る、がんゲノムプロファイリン グ検査（Foundation One® CDx）を提案した。また、当院が ん相談センターと連携をとって 患者心理に配慮した。	LSの遺伝学的検査は現時点で、 自費検査であるため、CL本人 は経済的にも治療に専念する ことになった。その後、CLは 主治医病院にて治療のためF1 検査を受け、二次的所見から LSと診断された。

各領域で経験が推奨される遺伝性疾患

生殖 周産期

高年妊娠、染色体相互転座、近親婚、不妊不育症、習慣流産、胎児形態異常、生殖医療相談、着床前胚染色体異数性検査(PGT-A)、重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M)、着床前胚染色体構造異常検査(PGT-SR)など

小児

染色体異常症候群、先天異常症候群、神経筋疾患、循環器疾患、内分泌疾患、腎疾患、結合組織疾患、遺伝子異常による糖尿病、骨系統疾患、先天性難聴 など

成人

神経筋疾患、循環器疾患、内分泌疾患、腎疾患、結合組織疾患、遺伝子異常による糖尿病、骨系統疾患、難聴 など

腫瘍

遺伝性乳癌卵巣癌症候群、Lynch症候群、Li-Fraumeni症候群、多発性内分泌腫瘍症(MEN I、MEN II)、家族性大腸腺腫症、がんゲノム医療に関係する 2 次的所見など

症例記録の記載時に一読ください。

(単純なミスでの、書類の再提出が多くなっています。)

いま一度、注意して、ご記載くださいますようお願いします。

1. 用語の統一をお願いします。「遺伝子検査⇒遺伝学的検査」、「胚細胞系列⇒生殖細胞系列」、「変異⇒病的バリエーション」、「高齢妊娠⇒高年妊娠」と記載してください。遺伝形式の記載は「顕性遺伝（優性遺伝）」「潜性遺伝（劣性遺伝）」に統一を、お願いします。
2. 核型記載、遺伝子の記載法（遺伝子名をイタリック体で記載する等）に不正確な点が散見します。見直しをお願いします。人名は原語（英語など）で記載して下さい。初回の略語はスペルアウトして書き下しの記載をお願いします。（リンチ症候群をLSなどと略する場合は初めに説明をお願いします。）
3. 5例の症例詳記における家系図は、3世代以上で、世代番号、個体番号、発端者等を付記して下さい。
4. 全体に「～説明した。」「情報提供」との記載だけでなく、もう1歩踏み込んで、遺伝カウンセリングとしての内容、心理社会的支援に関する記載を盛り込まれる事をお願いします。

指導医の申請の症例書類の提出の前にご確認ください。

- ☐ 遺伝子名はイタリックで記載しましたか？
- ☐ 「遺伝子検査⇒遺伝学的検査」「変異⇒病的バリエーション」等と用語を統一して記載しましたか？
- ☐ 使用が推奨されない用語を使用していませんか（例：「奇形⇒形態異常」など）
- ☐ 人名は原語（英語など）で記載しましたか。初回の略語はスペルアウトして書き下しましたか？
- ☐ 誤字脱字はないでしょうか？
- ☐ 専門医受験時の20症例との重複はないですか？
- ☐ 指導医申請の35症例は、専門医合格後に経験した症例ですか？
- ☐ 同一家系は1症例として記載していますか？
- ☐ 他申請者とのデータの複製等（コピペ）はないですか？
- ☐ 35例の要約では、4分野に、それぞれ8症例以上の記載が含まれていますか？
- ☐ 5例の症例詳記では、4分野に、それぞれ1症例以上の記載が含まれていますか？