

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	病的バリエーション (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 断している点。 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 足の点。	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。	今回は、再検査の結果を待つ 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> c.337C>T p.Arg113* c.371C>T 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> 遺伝子では病的バリエ ーションを認めなかった点。	今後の次子の事について情報提 供した所、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。	確定診断により、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。
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 いてなかった点。	HTに関する一般的な臨床経過や、 父が発症者であれば、表現促進 現象が起こりやすい事について 説明した。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。	社会的経済的支援として指定 難病制度について紹介し、脳 神経内科に受診となった。
4	腫瘍1	GC1243	35歳 男性 母	2021年8月	Lynch症候群 (LS)	<i>MSH2</i> c.1865C>T 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 なかった点。 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左記 の問題点について患者心理に 配慮した。	LSの遺伝学的検査は現時点 で、自費検査のため、CL本人 は経済的にも治療に専念す ることを望んだ。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代表的な疾患

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

ダウン症候群、染色体異常症、先天異常症、遺伝性神経筋疾患、骨系統疾患、遺伝性難聴など

成人

遺伝性神経筋疾患、遺伝性不整脈症候群、遺伝性内分泌疾患、遺伝性腎疾患、遺伝性結合組織症候群、遺伝子異常による糖尿病、遺伝性難聴など

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(MEN I、MEN II) 神経繊維腫症I型、がんゲノム医療に関係する2次的所見など

	好ましくない記載例											
10	周産期 1	GC1244	35女性	母	2021/7/1	難聴の遺伝相談						
11	小児 1	GC1245	2男児	両親	2020/11/1	難聴		各領域にまたがって同一疾患が何度も重複する記載は推奨しない。				
12	成人 1	GC1246	35男性	本人のみ	2021/11/1	難聴の遺伝子検査						
13	成人 1	GC1247	24男性	両親	2021/11/1	結節性硬化症		同一家系内の疾患を領域を分けて重複した登録は避ける。1 家系全体で 1 症例とする。				
14	腫瘍 1	GC1247	50男性	本人のみ	2021/11/1	結節性硬化症の腎血管腫瘍						

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. 3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。

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？
- ☐ 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？