道南地区における遺伝疾患の診断と遺伝カウンセリング、患者支援

北海道小児科医会
中島　美佳

【緒言】

筆者は2014年より当院において周産期遺伝カウンセリングをはじめとする遺伝診療を継続し、これまで報告を行ってきた。

総合周産期母子医療センターにおいては胎児エコーをはじめとする画像診断、羊水染色体検査や遺伝疾患の家族歴などについての来談がある。センターの小児部門であるNICU・GCU病棟では新生児疾患の確定診断や予後、再発率などについての相談があり退院後の生活設計をサポートする情報を提供している。新生児期以降の小児では先天性疾患・遺伝性疾患の診断・治療を目的に受診や入院となる場合があり、小児科外来・病棟において成長過程にある小児の発育・発達における問題について精査しカウンセリングを行っている。

また、先天性疾患の中で受診の多いダウン症児者について定期健診と成人ダウン症外来を継続して行っている。

今回は2024年度に行った遺伝外来および病棟における遺伝関連診療について報告する。

【対象期間】2024年４月１日から2025年３月31日まで

【期間内に行われた遺伝関連の診療・遺伝カウンセリング】

①周産期遺伝カウンセリング

②新生児、乳幼児、小児科患者および成人の遺伝性疾患に関する診療

③小児・成人ダウン症外来

【結果】

①函館市を含む道南周産期医療圏は広いが、近年分娩取り扱い医療機関が減少し函館市内には５件、函館市以外には１件となり、少子高齢化による出生数減少と産科医療の集約化が課題となっている。当院には道南地域で唯一の総合周産期母子医療センターが置かれ、小児科部門にNICU９床、GCU18床を有する。2024年度にはNICU・GCUで201件の入院があり、産科部門では479件・487名の分娩を取り扱った。

当院は新型出生前診断（NIPT）に関し日本医学会の指針に沿った「出生前検査認証制度等運営委員会」に認定された施設であり、認定を受けた産婦人科医からの説明・同意や検査結果説明がまず行われている。本期間中にはNIPTに関してより詳細なカウンセリングを要する対象症例はなかった。

対象期間中には10件の周産期遺伝カウンセリングを行った。その内訳は胎児エコーで発見された異常に関する相談が６例、遺伝性疾患の家族歴に関する相談と習慣流産に関する相談は来談がなく、予期されないIUFDが２例、著明な子宮内胎児発育遅延が１例、羊水染色体検査の異常所見が１例であった。

妊娠・新生児の転帰は当院NICU入院管理３例、新生児室管理１例、里帰り出産へ紹介１例、子宮内胎児死亡（IUFD）３例、人工流産（termination）１例であった。

IUFD、terminationとなった事例では剖検は得られなかった。

胎児エコーで頭部の形成不全を指摘された例では家族へ起こり得る経過や予後を詳細に説明し妊娠継続や分娩の際の希望などについて話し合った結果、紹介医へ戻り自然経過をみていくこととなった。その結果、32週にIUFDとなった報告を受けた。

羊水染色体検査で均衡型相互転座を認めた例では、両親の強い希望により両親の染色体G-band検査を施行した。片方の親に羊水の結果と同一の均衡型相互転座を認め、微細欠失等がなければ児に異常なく出生する可能性が高いこと、両親の次子・胎児の子どもに不均衡型相互転座が出生する確率について説明、妊娠継続して正期産自然分娩で健児を得た。

②当科へ受診・入院する小児では外表奇形や先天性心疾患、消化管・泌尿器の異常などを有することがある。また、身体発育、運動発達・知的発達の遅れや発達障害を持つ小児もいる。その原因の一つとして先天奇形症候群や染色体異常症、神経筋疾患や先天代謝異常症が想定される場合がある。確定診断がつくことにより治療方針の決定や入院管理、手術治療後の生活指導に役立つ情報が得られ、退院後のフォローアップにもつ

なげることが可能となった。

小児科外来・入院ではのべ49件の遺伝カウンセリングを行い、遺伝学的検査を行った院内他科、他院の診療科などに加えて市内の療育施設、転居による地域外からの紹介を受け入れ、多方面との連携は重要であった。

外来受診を契機に行った遺伝学的検査で得られた解析結果をもとにそれぞれの診断について説明し参考資料や患者会を家族に紹介するとともに利用可能な療育や福祉サービス、公的な支援を紹介した。

③成人ダウン症外来は開設５年目となった。期間中には２回開催し、のべ10名のダウン症者と家族が受診した。

初診は５名。主な相談内容は経年的に意欲低下、活気低下を呈する患者についていわゆる急速退行を疑う主訴と家族が年々高齢化していく中での「この先の居場所」についてであった。急速退行と診断された例はなかったが、鑑別に挙がる甲状腺機能低下症や適応障害と考えられる例が複数あり、継続診療を必要とした。現在自宅で家族と生活しているダウン症者がほとんどであり、家族の健康不安と同時進行していることが明らかになっている。移行期医療に関する不安も初診時のアンケートで見て取れる。

【考察】

当院における遺伝外来の特色は数年前から以下の通りである。

⑴　道南の広範な地域から受診があり、通院には距離・時間的な負担が大きい
　　総合周産期母子医療センターでは里帰り出産を相当数扱う
⑵　少子高齢化が加速し人口減少地域である
⑶　社会的・経済的に困窮し出産や子育て支援の薄い家庭が増加している
⑷　専門医療機関の多くが札幌に集中しており、紹介受診する際には距離・時間・経済的な負担が大きい

[周産期遺伝カウンセリングに関して]

・胎児超音波検査で指摘された胎児の疾患についてはNICU入院管理を要すると予測される割合が高く、症例によっては出生直後の手術治療を要するものや出生に至ることも困難な症例が含まれ、カウンセリングには慎重を要した。転帰としてはIUFDとterminationで４割を占めており、NICU入院後手術目的の転院例もあり疾患の重症度は高かったといえる。

・出生前の遺伝カウンセリングは、妊娠終了を選択するために受診するものではなく、家族がこれから家族になる子どものことをより理解しその後の治療や生活の方針づくりに役立てる目的で行う。そのために周産期医療のなかで遺伝診療に関わる場合には家族へ「正しい情報を伝えること」を心がけ、「人的、経済的な支援が可能な地域づくり」に力を注いでいく必要がある。

詳細な胎児期画像診断が可能となり、家系内の遺伝性疾患への意識も高まった結果遺伝学的検査や遺伝カウンセリング、出生前診断などに関連する医療情報を必要とする家族は増加してきた。また、これまで対症療法しかなかった先天代謝異常症や骨系統疾患、神経筋疾患等に新たな治療法が導入され「診断しても何も変わらない、治らない」病気から「治療を受けるために正確な診断をする」ステージに移行してきた。

このような背景の現在、この地域で生活する家族をサポートし地域の実情に沿った医療が受けられるための遺伝カウンセリング体制を構築していくことが重要と考えられた。

[小児・成人に対する遺伝外来について]

未診断の先天疾患疑いで長期にわたり経過観察を受けている小児・成人患者のなかには対症療法やリハビリテーションを受けながら先が見通せない不安を抱えていることもある。カウンセリングを通して診断・治療だけでなく家族の悩みや戸惑いを受け止め医療・福祉の両面からサポートできるチームづくりの端緒となる努力を続けている。

先天性疾患の場合、遺伝的な要素を考慮すべき症例が少なからず存在しているため地域の中で今後の家族の生活設計まで考えた小児科面談＋遺伝相談が必要になるため、家族の背景、考え方を十分理解し、できるだけ他のスタッフとも知識や情報を共有して診療を行っていかねばならない。また、遺伝学的検査を行うにあたって、ガイドラインを遵守し適切なカウンセリングを行っていくことは不可欠である。

気軽に専門医療機関を受診しにくい地方都市だからこそ、日常診療を行っている主治医が話しやすい環境を整え、患者・家族に必要な情報を的確に提供し、日常のフォローアップを行っていける体制を続けていく必要がある。

[成人ダウン症外来の開設と移行期医療]

ダウン症のある児は出生時から小児科でその合併症（循環器、呼吸器、消化器、血液等）とともに発育や発達についてフォローアップを年余にわたって受けていることが多い。

当科では幼児期の子育て支援も含む院内ダウン症児と家族の会をこれまで４回開催することによりピアカウ

ンセリングと患者支援を継続してきたが、乳幼児期を過ぎ身体症状が安定するとフォローアップから疎遠になってしまう場合もある。その後思春期や成人期を迎えた頃に体調の変化や認知機能の低下、いわゆる急速退行を疑う状態などを契機として相談が必要となる現状がある。そこでダウン症児者の長期的なフォローに造詣のある臨床遺伝専門医を招聘して成人ダウン症外来を開設し５年目となった。当科で経過観察している患者のほか、北海道内のダウン症児者の交流会である「北海道小鳩会」の函館分会とコンタクトをとり希望者の受診につなげることが可能になった。成人期の身体疾患について内科をはじめとした専門科への移行を円滑にし、ダウン症者とその家族に寄り添った地域ぐるみのフォローアップができる体制づくりを今後も継続する。

移行期医療の構築はダウン症児者だけではなく小児期から続く疾患とともに生活してきた先天疾患の患児たち全てに必要となる。疾患とともに生き、成長して成人期の疾患についても診療することが考えられる。しかしある年齢に達したことを契機に直ちに移行可能とはいえず、小児科と成人科の疾患情報・生育歴の共有をした上で時間をかけて移行を可能とし、地域の医療全体で見守る体制づくりが望ましいと考える。

【結語】

調査期間に来談した症例に遺伝診療・遺伝カウンセリングを行い、遺伝学的検査を施行して診断を確定した。実施可能な遺伝学的検査はますます増加し遺伝学的検査の保険適用は年々拡大して難病治療薬剤も数多く導入されるようになってきた。一方で遺伝学的検査で難治疾患であることと向き合わなければならない場面も多くみられる。患者に寄り添い正しい情報を適切な方法で伝達し、家族がこの地域で生活する上で必要な支援を医療、ケア、療育、福祉など様々な方向から提供できる連携をとる試みを継続している。さらに小児期から成人期への移行期医療を充実させていくために今後も多方面との連携を強化していきたいと考える。