

02-026

難病のこども支援全国ネットワークでの  
電話による遺伝相談－9年間の振り返り

張 香理<sup>1,2</sup>、橋本 玲子<sup>1</sup>、沼部 博直<sup>1,3</sup>、小林 信秋<sup>1</sup>、  
黒木 良和<sup>1</sup>

<sup>1</sup>難病のこども支援全国ネットワーク  
<sup>2</sup>東京大学医学部附属病院 ゲノム診療部  
<sup>3</sup>東京医科大学病院遺伝子診療センター

【背景と目的】

難病のこども支援全国ネットワークでは通常の電話相談に加え、2003年からは遺伝性疾患をもつ子どもに関わる方々を対象に、専門医師による電話での遺伝相談（月1回）が開始された。2010年からは認定遺伝カウンセラー（CGC）が加わり、相談時間の枠を月3回に広げて様々な方々の遺伝に関する相談に対応してきた。今回はこれまでにCGCが関わった遺伝相談について内容を分析し、その役割と今後のあり方について検討した。

【方法】

2010年4月から2019年2月までの約9年間の遺伝相談について、相談記録をもとに、主な相談者、対象疾患の遺伝形式、相談内容について後方視的に分析した。倫理的配慮として、電話相談では、相談者の氏名、住所、連絡先、受診している病院などの個人情報本人が開示を望まない場合には敢えて聴取は行わない方針をとっている。また今回の発表にあたっては、個人を特定できるような情報を含めぬようにデータを集計し、その傾向を考察することとした。

【結果】

これまでの相談件数は延べ164件で、うち37件（23%）は再相談であった。主な相談者は先天異常や遺伝性疾患をもつ子どもの母親が125件で最も多く、疾患をもつ可能性のある子どもを妊娠している（いた）女性8件を合わせて全体の81%を占めた。相談の対象疾患は染色体異常症が35件（28%）、常染色体優性遺伝疾患が40件（32%）であり、優性遺伝疾患については16件で家系内に同症があった。相談内容では「疾患の正確な医学的情報」を求めるものが最も多く（32%）、現在の状況に対する「不安や罪悪感」などを訴えるもの、「血縁者への遺伝の可能性」を知りたいものがそれぞれ31%を占めた。さらに「遺伝性疾患の考え方」（26%）、「遺伝学的検査について」（22%）、「病院や医師のかかり方」（21%）についての相談が続いた。

【考察】

この9年間、遺伝カウンセリングの相談窓口は大学病院や小児病院を中心に全国各地で整備されてきたが、電話相談の件数に明らかな減少傾向はみられない。電話相談者の多くは先天異常や遺伝性疾患をもつ子どもを育てている母親であり、ほとんどがこのような病院にかかっているにもかかわらず、主治医などの医療関係者へ遺伝に関する幅広い相談ができていないということが推測された。電話による遺伝相談には一定の意義があるだろう。

02-027

二分脊椎症患者への多職種連携包括的診療の取り組み  
－胎児期から成人期までのシームレス診療を目指して－

星野 愛<sup>1,2</sup>、渡邊 美穂<sup>3</sup>、佐藤 敦志<sup>2</sup>、岡田 慶太<sup>4</sup>、  
神田 祥一郎<sup>2</sup>、中山 敏男<sup>5</sup>、堂谷 知香子<sup>6</sup>、  
岩崎 美和<sup>7</sup>、小柳 礼恵<sup>7</sup>、新井 陽子<sup>7</sup>、平田 陽一郎<sup>2</sup>、  
辛 正廣<sup>8</sup>、藤代 準<sup>3</sup>、井川 靖彦<sup>9</sup>、芳賀 信彦<sup>10</sup>

<sup>1</sup>東京大学医学系研究科 発達医科学 <sup>2</sup>東京大学医学部附属病院 小児科  
<sup>3</sup>東京大学医学部附属病院 小児外科 <sup>4</sup>東京大学附属病院 整形外科  
<sup>5</sup>東京大学医学部附属病院 女性診療科・産科  
<sup>6</sup>東京大学医学部附属病院 小児科心理  
<sup>7</sup>東京大学医学部附属病院 看護部 <sup>8</sup>東京大学医学部附属病院 脳神経外科  
<sup>9</sup>東京大学医学部附属病院 コンチネンス医学講座  
<sup>10</sup>東京大学医学部附属病院 リハビリテーション科

二分脊椎は神経管の発生異常による先天奇形で、その中でも重症型である脊髄髄膜瘤は、脊髄障害による下肢運動感覚や膀胱直腸障害、水頭症、キアリII奇形など中枢神経合併症を伴う。二分脊椎症患者はこれら多岐にわたる合併症に対し、複数の診療部門による生涯の医療支援を要するが、年齢や合併症の重症度に応じて介入すべき医療・社会的支援が異なるため、症例毎に必要な診療科のコーディネーターと個別のケースワークが求められる。単一機関で全ての合併症に対し総合的に、また小児期から成人期まで継続的に管理されることが理想であるが、本邦には現状それを満たす診療機関はない。その実現のために、当院では2017年3月に二分脊椎外来を開設した。その体制はコーディネーターを中心に小児外科、小児科（神経、腎臓）、泌尿器科、リハビリテーション科、整形外科、脳神経外科、産科、移行期支援外来メンバー、皮膚・排泄ケア認定看護師、小児看護専門看護師、心理士、ソーシャルワーカーなど多職種による専門チームで構成されている。専門家が連携し、胎児期から成人まで質の高いトータルケアを継続的に受けられる体制づくりを目指して活動している。具体的には各科の診療とは別に二分脊椎外来で症例毎にフォローアップ状況の確認とともに医療・社会面での問題点を明らかにし、特に受診が必要だが途絶えている・受診したことがない診療科の受診案内、利用できる社会支援などの紹介などを行う。これにより合併症状の進行予防や新たな合併症の早期発見・介入を可能にするとともに、就学・就職などのライフイベントに応じた社会心理的なサポートを通じて、患者が本来可能な程度の自立/自律へむけた支援へ繋げている。また、定期的にチームカンファレンスを開催し、症例毎に多職種による一貫した包括的な支援ができるように情報共有を行っている。本発表では当院での二分脊椎症患者への多職種連携包括的診療の取り組みを紹介しながら、今後の課題について検討する。