

# ひと目でわかる遺伝性疾患のゲノム医療の流れ

1.こんな時には悩まず相談 → 2.遺伝カウンセリング → 3.遺伝学的検査

## 受診をおすすめする状況

### おなかの赤ちゃんについてのご相談

- 上の子どもが先天性の病気でした。次の子どもは大丈夫でしょうか？
- 母体血清マーカー検査を受けましたが、その結果をよく説明してもらえなかったため、とても心配です。
- なかなか赤ちゃんを授かりません。夫婦の検査をした方がいいのかしら？
- 自分が遺伝性の病気を持っています。赤ちゃんに遺伝しないか心配です。
- 高齢妊娠で赤ちゃんの異常が心配です。



### お子さんについてのご相談

- いくつかの合併症があることはわかっているけれど、診断がつかずもんもんとしています。
- 子どもが染色体異常といわれましたが、詳しい説明がなく、どうしていいのかわかりません。
- 夫が遺伝性疾患と診断されました。子どもが発病することはあるのでしょうか？

### 成人の方のご相談

- 親が遺伝する神経の病気にかかっていて、自分も同じ病気にかかるのが心配です。
- 夫が遺伝するがんといわれて、子どもにどう伝えればいいのか困っています。
- 親戚にがんの人が多くいて、自分もかかってしまうのではと心配です。
- 親と同じような症状が自分にもできました。

## 2 遺伝カウンセリング (初回の面談)

- 臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラー、看護師、臨床心理士が担当します。
- ご相談内容を確認し、十分な情報を伺います。
- 最新の医学的知識に基づき、情報を提供いたします。
- 実践可能な選択肢をご提示いたします。
- 遺伝学的検査の適応・意義をご一緒に考えていきます。
- 相談者の選択の自由、自己決定を支援いたします。

## 3 遺伝子情報に基づく診断・治療・経過観察

- 必要に応じて、継続的な遺伝カウンセリングを行います。
- 遺伝学的検査の結果について、わかりやすくご説明いたします。
- 治療などが必要な場合、他の診療科や医療機関とのコーディネートを行います。
- 定期的な検査、経過観察を行います。
- 早期診断・早期治療プログラムを検討します。
- 薬物療法、臓器移植の適応などを検討します。

遺伝性疾患とは遺伝する病気という意味ではなく、遺伝情報をなう染色体や遺伝子の変化によって起きる病気をいいます。現在では様々な病気に遺伝情報が関係していることが明らかになっています。

既に病気を発症している患者さんに関しては、適切な遺伝学的検査を実施し、正確な診断と病態に即した治療を提供します。胎児の出生前診断や無症状の方の保因者診断・発症前診断に関しては、遺伝学的検査の適応や意義を個々のケース毎に検討します。