

研究所ルーキーズレポート⑨コロ ニーから世界へ発信

コロニー日より No. XXX, p. X.

―臨床的知見の科学的な解明を目指すして―

発達障害研究所・機能発達学部

村松 友佳子

【遺伝カウンセリングとは】

遺伝カウンセリングという言葉をご存知でしょうか。遺伝カウンセリングとは、遺伝性疾患や遺伝について不安や悩みを抱えている方々に対し、正確な遺伝学的情報を提供することにより、その検査や治療などについての理解と意思決定を援助する医療行為です。

私はこれまで小児科医としてコロニー中央病院などで主に先天異常の遺伝医療・遺伝カウンセリングに携わってきました。

【先天性疾患と親の心理変化】

先天性疾患の発生率は3〜5%と言われていきます。日本では昨年約106万人の赤ちゃんが誕生した

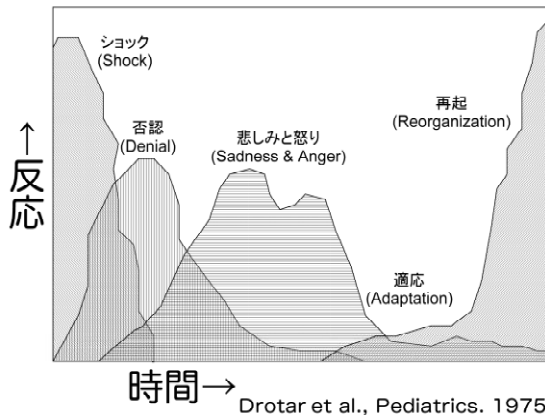
と推計されていますので、およそ3〜5万人の赤ちゃんに先天性疾患がある計算です。最近では妊婦健診での超音波検査が普及し、出生前に胎児になんらかの異常があることが判明することも少なくありません。

アメリカの Drotar らは先天性疾患をもつ子どもが生まれた親の心理について研究した結果を発表しています(図: Pediatrics, 1975)。

わが子に先天性疾患があると判明したとき、親は大変なショックを受けます。そしてそれが事実であつてほしくないと願います(否認)。そして、「なぜ私に」という悲しみや怒りの感情が起こった後に、徐々に現状を受け止めるようになり(適応)、やがて子どもを育てていくという気持ちが芽生えてきます(再起)。

このように気持ちの整理がつかまでの期間は個人差があります。先天性疾患のすべてが遺伝性ではありませんが、私はこの「再起」への移行を促す一助となるのが遺伝カ

ウンセリングであると考えています。



図：先天性疾患をもつ子どもが生まれた親の心理変化

【先天異常の医療の柱】

近年の遺伝医学の分野の進歩は目覚しく、新たな検査法の開発により、多くの遺伝性疾患で原因が解明されるようになりました。臨床での詳細な診察にこれらの技術をあわせた正確な診断、見通しを持った医学管理、心理社会的支援を含めた遺伝カウンセリング、チーム医療が先天異常の医療の柱となります。

なかでも自然歴の情報は重要で

す。ダウン症候群のように比較的罹患率の高い疾患ではどの時期にどのような合併症に注意すればよいか(起りやすいか)が徐々に明らかになっており、このような情報があると、見通しを持って生活をすることができます。しかし物のとらえ方などの高次機能についての知見はまだまだ十分ではありません。

【これから明らかにしたいこと】

同じ疾患の患者さん何人も診察していると、それぞれに個性はあるものの、疾患ごとに性格や気質、好きなものと嫌いなもの、得意なことと不得意なこと、行動パターンなどが似通っていることに気づきます。この「臨床的になんとなくわかっていること」を、この春から着任した高次機能研究室で科学的に明らかにし、今後の臨床で患者さんの生活の質(QOL)の改善につなげていけたらと思っています。