

第 41 回遺伝カウンセリング学会学術集会

OY-06

大阪府, 2017. 06. 23-25

神経線維腫症 1 型疑いの遺伝カウンセリング

Genetic counseling for a suspected case of Neuro Fibromatosis type 1

阿江大樹<sup>1)2)</sup>, 菅原宏美<sup>2)</sup>, 丹羽由衣<sup>2)</sup>, 岡村弥妃<sup>2)</sup>, 金城ちなつ<sup>2)</sup>, 巽純子<sup>2)</sup>, 田村和朗<sup>2)</sup>, 森本義晴<sup>1)</sup>, 森脇真一<sup>3)</sup>

HORAC グランフロント大阪クリニック

<sup>2)</sup> 近畿大学大学院総合理工学研究科理学専攻遺伝カウンセラー養成課程

<sup>3)</sup> 大阪医科大学付属病院皮膚科

【はじめに】神経線維腫症 1 型 (NF1) は 3 千人に 1 人の頻度で発症し、臨床的にはカフェ・オ・レ斑の多発、雀卵斑様色素斑、多発性の神経線維腫など主として皮膚病変を特徴とするが、そのほか骨、眼、神経系など様々な臓器に多彩な病変が生ずる遺伝性の疾患である。原因遺伝子は *NF1* 遺伝子であり、常染色体優性遺伝形式を取る。

【症例】0 歳男児。多発性のカフェ・オ・レ斑から NF1 が疑われる男児と、その母親・母方祖母が来談。遺伝カウンセリング (GC) 1 回目、2 回目：痣によるいじめを心配し治療法や確定診断などの本疾患に対し情報提供を希望し来談。本疾患は現在診断目的で遺伝子検査を行っている施設はなく、通常は出現した種々の臨床症状により総合的に診断を行うため、母親は来院時に確定診断が見つからないことをもどかしく感じていた。GC3 回目：インターネットによる疾患・遺伝などへの不安感、また家庭環境の変化があり経済的な不安感も増大し、母親は急遽 3 回目の GC に来談。疾患に関して、前回同様の説明を一つ一つ丁寧に行うとともに、要点を繰り返し伝えることで、患児にとっては半年に母親に半年に 1 度の定期的な診察が重要であること、また臨床症状から思春期までには必ず診断がつくこと、何らかの新しい症状が出現すれば当院で適宜対応できること、検査・治療などで医学的な進捗があればすぐに連絡をすることを申し伝えた。

【考察】今後も半年に一度経過観察を兼ね GC に来談予定であるが、母親に心理的なサポートが必要であると考えられる。GC1~3 回目まで共通して児へのいじめについての不安があり、更に 3 回目の GC では児の将来や経済面などの不安が増強したことから、本症例のような場合 GC 担当者にとってはどこまでが果たすべき役割であるのか、今後どの時点で心理・福祉の専門家につなげばよいのか、どのように協力を仰ぐべきかなど考えさせられる症例であった。