

「記入例」症例のリスト

	クライアント照合 記号・番号	外来受診 年月	疾患・診断名	診 療 内 容
例	GC1234	2015.1	Williams - Beuren 症候群 (WBS)	2歳男児。新生児期に胃穿孔、鼠径ヘルニア、大動脈弁狭窄を認め WBS を疑い特異的 FISH を実施。微細欠失を同定し確定診断。自然歴、行動特性、遺伝性は低いことを伝え定期フォロー中。ピアサポート、家族会を紹介。
例	GC1235	2015.1	家族性大腸ポリ ポージス (FAP)	48歳男性。消化器内科の血使精査で大腸ポリポージス、病理検査で前癌状態組織像を認めた。実父 50歳大腸癌で逝去。FAP を疑い検査前カウンセリングのため遺伝科初診。AD 遺伝の発症機序、多段階発癌メカニズム、実子3名の遺伝的リスクなど説明。同意のもと実施した APC 遺伝子検査は変異なし。類似疾患鑑別のための遺伝学的検査を含めた検討を消化器内科と連携。
例	GC1236	2015.1	筋強直性ジスト ロフィー (MD)	父が本児の出生直前に MD と臨床診断(リピート数不明)された3歳男児。生直後、筋緊張低下、ミオパチー顔貌より変異アレルを受け継いだものと推定。AD 遺伝の発症機序、トリプレットリピート病、表情促進現象、性別による症状バイアスなど説明。母の心的負担が大きく本児、夫のリピート数解析の希望なし。外来フォロー継続中。
例	GC1237	2015.1	前児不均衡型染 色体異 常症	30歳代女性。夫同席。健常同胞兄あり。前児は 5p モノソミー、5q トリソミーをもち1歳時逝去。次子再発率の推定を希望し遺伝科初診。不均衡型転座の臨床像、両親解析の意義、結果開示の選択、血縁者への影響など説明。両親解析の希望あり、片親に5番染色体腕間逆位を同定。経験的再発率約 5%と伝えた。
例	GC1238	2015.1	QT 延長症候群	17歳女児。学校検診の結果(QT 延長)、複数の失神発作の既往、母の突然死などを総合的に判断し LQT 疑い。家系内 at risk な血縁者3名が同席のもと遺伝カウンセリングを実施。AD 遺伝の発症機序、遺伝子検査の限界、家系内で変異を共有している可能性について説明。本人へのアセントも実施、父代諾のもと実施した <i>KCNQ1</i> 遺伝子検査でナンセンス変異を同定。循環器科医と連携し遺伝子変異情報にもとづく治療方針を決定した。
例	GC1238	2015.1	ダウン症候群 (21 番長腕同腕 染色体)	3歳女児(第2子)。母 40歳。身体的特徴からダウン症疑い、染色体検査 FISH を実施し転座型疑い。健常前児が存在し t(21;21)転座型より 21 番長腕同腕染色体の可能性について説明。両親解析で共に正常核型。母年齢を考慮し経験的再発率約 1%と伝えた。
例	GC1239	2015.1	高齢妊娠、DD 双胎	38歳女性。夫同席。双胎妊娠 15週。障害をもつ児を育てる自信がない、夫婦間で見解は一致。先天異常の疫学情報、原因不明は半数、染色体異常の頻度(1%)、羊水検査の検出限界、父および母加齢の影響、流産リスク 1/250 より微増など説明。どちらか一方の妊娠中断は不可(産科医からの説明)を確認。羊水検査実施、双胎ともに正常核型を確認、妊娠継続。