

症例記録の記載時の注意点

いま一度、注意して、ご記載くださいますようお願いいたします。

1. 用語の統一をお願いします。「遺伝子検査⇒遺伝学的検査」、「胚細胞系列⇒生殖細胞系列」、「変異⇒病的バリエーション」、「高齢妊娠⇒高年妊娠」と記載してください。遺伝形式の記載は「顕性遺伝（優性遺伝）」「潜性遺伝（劣性遺伝）」に統一を、お願いします。
2. 核型記載、遺伝子の記載法（遺伝子名をイタリック体で記載する等）に不正確な点が散見します。見直しをお願いします。人名は原語（英語など）で記載して下さい。初回の略語はスペルアウトして書き下しの記載をお願いします。（リンチ症候群をLSなどと略する場合は初めに説明をお願いします。）
3. 5例の症例詳記における家系図は、3世代以上で、世代番号、個体番号、発端者等を付記して下さい。
4. 全体に「～説明した。」「情報提供」との記載だけでなく、もう1歩踏み込んで、遺伝カウンセリングとしての内容、心理社会的支援に関する記載を盛り込まれる事をお願いします。

遺伝カウンセリング記録の記載例

症例番号	領域別番号 (詳記番号)	クライアント照合番号	年齢・性別・同席者	来談日	疾患・診断名	病的バリエーション (遺伝学的検査を実施の場合)	どのような意思決定を 目的とした来談か(来談目的)	抽出された問題点 (50-100字程度)	提供した情報と心理社会的支援 の内容(50-100字程度)	クライアントの反応と転帰 (50-100字程度)
1	周産期1 (詳記1)	GC1234	38歳 女性 夫	2022年9月	高年妊娠 妊娠12週	検査未	人工受精で妊娠し、NT肥厚を指摘された胎児の、妊娠継続の判断のため。	1. NT肥厚が染色体異常症と直結していると夫婦が判断していること。 2. 染色体異常症と判断するまでのステップについて情報不足である点。	NT肥厚の情報提供と、エコーをする術者のレベルや検査の時期などによっても変化することについて説明し、当院産婦人科での再検査を提案した。	左記の情報提供により、焦燥感が落ちついた様子であり、1回目の面談を終了した。2回目は、再検査の結果を待って、結果によっては、絨毛検査、羊水検査を提案する予定である。
2	小児1	GC1237	2歳 男児 両親	2021年4月	Leigh脳症	核遺伝子 <i>NDUFAF6</i> p.Arg113* p.Ile124Thr	1.患児の確定診断のため 2.次子の挙児希望ための情報をえるため。	Leigh脳症に代表的な <i>MT-ATP6</i> 遺伝子や <i>MT-ND5</i> 遺伝子には病的バリエーションを認めなかったこと。	一般的なミトコンドリア遺伝子の病的バリエーションではなく、複合ヘテロ接合体であったこと、今後の次子の事について情報提供した。社会的経済的支援として小児慢性特定疾患申請を提案した。	今まで、確定診断できていなかったため、治療に結びつかなかったが、診断できたことで一歩前進したように思うと前向きな発言が見られた。
3	成人1 (詳記2)	GC1240	75歳 男性 本人のみ	2021年3月	Huntington病 (HT)	<i>HTT</i> CAGリピート 46伸長	クライアント(CL)の確定診断と家族への影響についての情報のため(特に息子の発症が心配と来談)。	親戚、家系情報を見るとHTと容易に想像がつくが、自分自身がat risk者と気づいてなかったこと。	HTに関する一般的な臨床経過や、父が発症者であれば、より表現促進現象が起こりやすい事について説明した。社会的経済的支援として指定難病制度について紹介した。	まさか、自分自身がat risk者であり、遺伝するHTであったことに対する動揺が見られたが、その後の適切なカウンセリングで、受容できた様子であった。
4	腫瘍1	GC1243	35歳 男性 母	2021年8月	Lynch症候群 (LS)	<i>MSH2</i> p.Pro622Leu	母(子宮内膜がん、大腸がん)があり、組織上マイクロサテライト不安定性(MSI-H)を認めLS疑いにて加療中。その息子(CL)が大腸がんを若年で発症し、その確定診断のため。	1.母は、自分自身のがんを遺伝性腫瘍と受け止めていなかったこと。 2. CL自身は遺伝学的検査よりも治療を優先したいと考えていた点。	遺伝性腫瘍の中で、LSを含めて大腸がんに関連する遺伝性腫瘍や治療に結びつく可能性のある、がんゲノムプロファイリング検査(FOUNDATION ONE® CDx)を提案した。また、当院がん相談センターと連携をとって患者心理に配慮した。	LSの遺伝学的検査は現時点で、自費検査であるため、CL本人は経済的にも治療に専念することになった。その後、CLは主治医病院にて治療のためF1検査を受け、二次的所見からLSと診断された。

各領域で経験が推奨される遺伝性疾患

生殖 周産期

高年妊娠、染色体相互転座、近親婚、不妊不育症、習慣流産、胎児形態異常、生殖医療相談、着床前胚染色体異数性検査(PGT-A)、重篤な遺伝性疾患を対象とした着床前遺伝学的検査 (PGT-M)、着床前胚染色体構造異常検査(PGT-SR) など

小児

染色体異常症候群、先天異常症候群、神経筋疾患、循環器疾患、内分泌疾患、腎疾患、結合組織疾患、遺伝子異常による糖尿病、骨系統疾患、先天性難聴 など

成人

神経筋疾患、循環器疾患、内分泌疾患、腎疾患、結合組織疾患、遺伝子異常による糖尿病、骨系統疾患、難聴 など

腫瘍

遺伝性乳癌卵巣癌症候群、Lynch症候群、Li-Fraumeni症候群、多発性内分泌腫瘍症(MEN I、MEN II)、家族性大腸腺腫症、がんゲノム医療に関する2次的所見 など