

# 染色体検査における自律的意思決定支援のための 検査説明書の開発

保坂 嘉成・樺山 定美

## 和文抄録

**目的：**本研究は染色体検査を検討している当事者の自律的意思決定支援のために染色体検査説明書を開発した。

**方法：**説明書項目の検討には、医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン及びO'Connorらの国際共同研究（International Patient Decision Aid Standards (IPDAS) Collaboration）による意思決定支援ツールの品質評価基準（64項目）を用いた。染色体検査説明書に適した27項目を採用した。意思決定過程の支援は、オタワ個人意思決定ガイドにおける第4段階の「選択肢について比較検討する」を用い、「染色体検査の意思決定のためのワークシート」を作成した。染色体異常をもつ児の家族によるセルフサポートグループ（児の染色体検査を受けた経緯のある親）を対象とした。試作した染色体検査説明書の内容について調査票（30項目）を用いたレビューを依頼し染色体検査説明書の改訂をした。

**結果：**調査への参加を依頼し同意を得た51名に調査票を郵送し32名から回答を得た（回収率：62.7%）。調査結果として71.9%から期待に沿う内容であるとの回答があった。適切な情報量と情報提供の時期を考慮し、簡素化した初回染色体検査用説明書を新たに作成した。また、試作版は追加染色体説明書として改訂した。説明書内容は、染色体の基礎知識、染色体検査の基礎知識、検査の限界、両親の保因者検査の検討と結果の伝え方、保因者の血縁者への情報提供、検査を受けることの利益・不利益とワークシート、検査説明方法、遺伝カウンセリングの紹介とした。

**結論：**開発した検査説明書は有用性のあるものである。

## 英文抄録

**OBJECTIVE:** This study developed a chromosome testing manual to provide autonomous decision support for parties considering chromosome testing.

**METHODS:** To examine the items in the instruction manual, we used the Guidelines for Genetic Testing and the quality assessment criteria for decision aids (64 items) from the International Patient Decision Aid Standards (IPDAS) Collaboration by O'Connor et al. Collaboration) were used to assess the quality of decision aids (64 items). Twenty-seven items appropriate for chromosomal testing instructions were used. To support the decision-making process, we used the fourth step of the Ottawa Personal Decision Guide, "Comparing and Discussing Options", and developed a chromosomal testing decision-making worksheet. Self-help groups of families of children with chromosomal abnormalities (parents with a history of having their children undergo chromosomal testing) were targeted. The content of the prototype chromosome testing instructions

was reviewed using a 30-item survey, and the chromosome testing instructions were revised.

**RESULTS:** The survey was sent to 51 respondents who agreed to participate in the survey, and 32 responded (response rate: 62.7%). As a result, 71.9% of respondents indicated that the content of the survey met their expectations. Considering the appropriate amount of information and timing of information provision, a new simplified instruction manual for the initial chromosome test was created. The prototype version was also revised as an additional chromosome instruction manual. The contents of the instruction manual included basic knowledge of chromosomes, basic knowledge of chromosome testing, limitations of testing, consideration of testing parents as carriers and how to communicate results, providing information to blood relatives of carriers, advantages and disadvantages of undergoing testing and worksheets, test explanation methods, and introduction to genetic counseling.

**CONCLUSION:** The test instructions developed are useful.

#### キーワード

自律的意思決定支援、染色体検査、遺伝看護

Autonomous decision support, Chromosome testing, Genetic nursing

## I. 緒言

わが国では、染色体検査は、1974年から健康保険適用が認められ臨床検査の一つに位置づけられている。ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針<sup>1)</sup> および医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン<sup>2)</sup> により、文書を用いた説明と同意の必要性が明記され、遺伝子検査の説明書・同意書は普及してきている。また、ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針<sup>3)</sup> では、遺伝子・染色体検査時の十分な説明と文書による同意と委託時の連結可能匿名化の明記が必要となっている。

生殖細胞系列の染色体検査は、生涯不変で血縁者にも一部共有される可能性のある遺伝情報を調べる遺伝学的検査であるため、小児科領域における運用においてはその臨床的意義および得られた結果に対する対応について両親に十分説明し同意を得る必要がある。2001年、「染色体起因しょうがいじの親の会 (Four- Leaf Clover: FLC)」が会員に対して行った染色体検査に関する実態調査<sup>4)</sup> によれば、インフォームド・コンセントがないまま 28% に検査が施行されている現状が明らかになった。また、検査前に説明を受けた人の約 2 割が動揺していてよく覚えていないと答えている。検査結果の説明においても約 35% は、内容がわからなかった、動揺していてよく覚えていないとの回答であった。染色体検査は、遺伝学的検査としての認識が薄く、文書を用いた説明、同意書の整備がすすんでいない現状が明らかとなった。

一方、遺伝学的検査に関するガイドライン<sup>2)</sup>、医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス<sup>5)</sup> では、遺伝学的検査は十分な遺伝カウンセリングを行った後に実

施すると明記されているが、これも十分な対応がなされているとはいいがたい。染色体検査を検討している当事者に対して医療従事者は、わかりやすい言葉を用いて説明を行い、十分に理解されていることを確認しながら、検査を受けるか否かを自由意思に基づいて決定できるように努めなければならない。

したがって、以上の現況から、診療および遺伝カウンセリングの場で医療スタッフが利用可能な染色体検査説明書の作成は不可欠であると考ええる。そのため、遺伝学的検査に関するガイドラインに基づき、意思決定支援のための染色体検査説明書を作成することにした。染色体検査を検討している者が染色体検査について決定を行う際に役立つ資料の開発は、自律的意思決定のプロセスを支援することに貢献すると考える。

### 概念枠組み

本研究は、健康の領域の活用も実証されている O'Connor<sup>6)</sup> の決定サポート枠組み (Decision Support Framework) に基づく。オタワ個人意思決定ガイド (Ottawa personal decision guide)<sup>7)</sup> は「いかに決めるか」という「決定の方法」をプロセスとして表示し、誰とどのように決めていきたいかという決定への参加を含めた包括的な支援ツールである。本研究の「染色体検査の意思決定のためのワークシート」は、オタワ個人意思決定ガイドにおける第4段階の「選択肢について比較検討する」を用いている。染色体検査を受けることによる利益と染色体検査を受けることによる不利益が自分にとってどのくらい重要な意味をもつのかを重要性の高さを1（重要性が高い）から5（重要性が低い）の5段階で示し、その経過から現在の染色体検査の決定の気持ちを表すステップになっている。検査を受けるといふ選択肢がもつ利益・不利益を個人の価値観と合わせて検討するように構成されている<sup>8)</sup>。

健康に関する処置や検査に直面している人たちのための決定の支援 (Decision aids) について、O'Connor<sup>9)</sup> が行った Cochrane library におけるシステマティック レビューによれば、11995 件の文献から入手可能であった 113 件を検討し無作為化比較試験 (RCT) の文献 31 について文献レビューを行っている。対象となっている主なものは、ホルモン療法 (10 件)、前立腺の処置 (4 件)、前立腺の検査 (4 件)、大腸がん検査 (3 件)、遺伝子検査 (2 件)、出生前診断 (2 件) であった。

すべての決定の援助には、「選択肢と結果についての情報提供」「選択肢を選んだ場合のその結果の可能性」「他人の意志決定の例や意思決定過程のガイダンス」「選択肢を選ぶ際にその選択肢の価値の順位決めを行うエクササイズ」もみられた。RCT のアウトカムとしては、「知識の獲得」「現実的な期待」「決定の葛藤」「満足」「決定における自分らしさ」「決定への参加」が用いられていた<sup>8)</sup>。

International Patient Decision Aid Standards (IPDAS) は、患者決定支援の手引きの国際基準を示したものである<sup>10)</sup>。

## II. 研究目的

児の染色体検査を検討している親に対する自律的意思決定支援のための染色体検査説明書を International Patient Decision Aid Standards (IPDAS) のチェックリストに基づき作成する。内容は、医師による説明後、当事者の理解の確認や意思決定支援のために看護職や認定遺伝カウンセラーなどが利用し、さらに家に持ち帰り家族との相談に利用できるものとした。染色体異常をもつ児の家族によるサポートグループの協力を得て、児の染色体検査を受けた経験のある親を対象として、作成した染色体検査説明書の内容について調査票を用いた改良点を模索し完成させることを目的とする。

## III. 研究方法

### 1. 研究対象

本研究における染色体検査の対象は、先天異常等で認められる生殖細胞系列の染色体異常の疑いのあるものとする。

#### 1) 対象の選定

「染色体起因しょうがいじの親の会」正会員約 70 名である。会員は、大部分が染色体の数的異常・構造異常を有する児をもつ親で、一部には遺伝子異常などによる奇形症候群患児も含まれている。「染色体起因しょうがいじの親の会」では会員名簿や個々の会員の疾患名・受診施設名などは公開されていない。

#### 2) 調査対象者の選定方法

「染色体起因しょうがいじの親の会」運営委員会の下承を得て、会員への参加募集と参加者への文書発送を依頼する。文書による研究の主旨説明の上、同意を得られた会員を対象とする。無記名調査票の返送をもって同意が得られたものとする。

### 2. データ収集期間

実施期間：平成 19 年 11 月 1 日～14 日（2 週間）の期間に行われた。

### 3. データ収集方法

染色体検査における自律的意思決定支援のための説明書に関する調査票は、Claire E. Wakefield らによって用いられたスケールを翻訳して使用する<sup>11)</sup>。自律的意思決定支援のための染色体検査説明書を通読後、調査票に自記式無記名で記入し、郵送にて回収する。

## V. 倫理的配慮

対象者には研究の主旨を文章で説明し、同意が得られた後に行った。また、調査の開始にあたっては、所属する大学の倫理委員会の承認を得たうえで研究を実施した。対象者には強制力が働かないように自由意志であることを明記し、対象者の同意はアンケートの回答をもって得られたと判断し、回答された用紙は集計後にシュレッダーで廃棄した。また、調査結果の公表に関しては、大学内の修士論文発表会にて発表すること、また、その後、関連学会での発表や研究論文として公表する場合があることを説明した。その際には、個人が特定されないよう匿名性を保持した。

## VI. 結果

### 第1節 染色体検査説明書の試作

染色体検査説明書の項目は、遺伝学的検査に関するガイドラインを参考に、翻訳した IPDAS チェックリストから染色体検査説明書に適した品質評価基準 27 項目を選択した。

説明書の構成は、①染色体と遺伝子②染色体の構成③染色体異常④染色体異常症⑤染色体検査法⑥染色体検査の限界⑦モザイクを疑う場合の他の細胞を用いる検査⑧偶然みつかると可能性のある染色体核型⑨検査料金⑩構造異常における両親の染色体検査について⑪両親の染色体検査と子どもの追加検査の選択および検査結果の伝え方⑫不妊・反復流産の夫婦の染色体検査について⑬均衡型相互転座保因者の血縁者への情報提供⑭染色体検査を受けることによる利益と不利益について⑮染色体検査を受けないことによる利益と不利益について⑯染色体検査についての選択肢⑰染色体検査の意思決定のためのワークシート⑱染色体検査結果の説明⑲検査への同意の撤回について⑳染色体検査の選択による不当な対応について㉑遺伝カウンセリングの紹介とした。内容は、染色体検査の適応に応じた医師による説明後、当事者の理解の確認や意思決定支援のために看護職や認定遺伝カウンセラーなどが利用し、さらに家に持ち帰り家族との相談に利用できるものとした。

「染色体検査の意思決定のためのワークシート」による作業は、染色体検査を判断するために必要な基本的な知識を習得した後に行う。染色体検査を受けることによる利益と不利益にどのようなものがあるかを選択できるようにした。その項目が自分にとってどのくらい重要な意味をもつのかを重要性の高さを 1（重要性が高い）から 5（重要性が低い）の 5 段階で示し、その経過から現在の染色体検査の意思決定の度合いを表すステップとした。すなわち検査を受けるという選択肢がもつ利益・不利益を個人の価値観と合わせて検討するように構成した<sup>8・11)</sup>。

### 第2節 調査票の回収率及び回答状況

調査への参加を依頼し同意を得た 51 名に調査票を郵送し 32 名から回収できた。回収率は、62.7%であった。分析には、無回答項目をすべて除外した。

### 第3節 回答の結果

#### 1. 対象者の属性

調査票の回収を得た32名の属性について次にまとめる。

	項目	n (%)	
回答者の続柄	母親	32	(100)
	父親	0	(0)
年齢	21～29歳	0	(0)
	30～36歳	3	(9.7)
	36～41歳	13	(41.9)
	41～46歳	10	(32.3)
	46～51歳	5	(16.1)
	51歳以上	0	(0)
学歴	中学校卒業	0	(0)
	高校卒業	6	(18.8)
	短大・専門学校卒業	14	(43.8)
	5年制大学卒業	12	(37.5)
	大学院卒業	0	(0)
染色体検査の年度	1985～1990年	2	(6.5)
	1991～1995年	5	(16.1)
	1996～2000年	17	(54.8)
	2001～2005年	3	(9.7)
	2006年～	3	(9.7)
	不明	1	(3.2)
染色体検査を受けた時期	妊娠12週まで	1	(2.9)
	妊娠13～34週	2	(5.9)
	出生直後	11	(32.4)
	出生1ヵ月	3	(8.8)
	出生1～6ヵ月	5	(14.7)
	出生7～12ヵ月	10	(29.4)
	1歳以上	2	(5.9)

染色体検査説明書の本書に関する項目を次にまとめる。

	項目	n (%)	
染色体検査説明書（以後、本冊子）をすべて読んだか	はい	31	(96.9)
	いいえ	1	(3.1)
本冊子を読むのにかった時間	10分台	11	(34.4)
	20分台	7	(21.9)
	30分台	9	(28.1)
	40分台	1	(3.1)
	50分台	1	(3.1)
	60分以上	3	(9.4)
本冊子の長さ（ページ数）	非常に満足	9	(28.1)
	やや満足	7	(21.9)
	どちらともいえない	10	(31.3)
	やや不満	6	(18.8)
	非常に不満	0	(0)
本冊子の情報量	非常に満足	8	(25.0)
	やや満足	16	(50.0)
	どちらともいえない	2	(6.3)
	やや不満	6	(18.8)
	非常に不満	0	(0)
染色体検査を受けることを決める時の手引きとしての 本冊子の難易度	非常に満足	10	(31.3)
	やや満足	12	(37.5)
	どちらともいえない	7	(21.9)
	やや不満	3	(9.4)
	非常に不満	0	(0)



項目	n (%)
本冊子はあなたの期待に沿う内容であるか	期待していた以上 3 (9.4)
	やや期待を上回る 10 (31.3)
	期待通り 10 (31.3)
	やや期待外れ 9 (28.1)
	全く期待外れ 0 (0)
染色体検査を受けるかどうか決定する際の適切性	非常に適切 9 (28.1)
	やや適切 11 (34.4)
	どちらともいえない 12 (37.5)
	やや不適切 0 (0)
	非常に不適切 0 (0)
本冊子はあなたのおかれていた状況について説明されているか	非常にわかりやすい 5 (16.1)
	ややわかりやすい 16 (51.6)
	どちらともいえない 5 (16.1)
	ややわかりにくい 5 (16.1)
	非常にわかりにくい 0 (0)
染色体検査を受けるかどうか決定した際に本冊子は役立つか	非常に役立つ 14 (45.2)
	やや役立つ 12 (38.7)
	どちらともいえない 3 (9.7)
	あまり役立たない 1 (3.2)
	ほとんど役立たない 1 (3.2)
本冊子はあなたと同じ状況にある方に推薦できる内容か	はい 22 (68.8)
	どちらともいえない 9 (28.1)
	いいえ 1 (3.1)

染色体検査説明書の本書に関する自己の置かれていた状況について次にまとめる。

項目	n (%)
染色体検査の目的についての理解は向上したか	非常に向上した 6 (20.0)
	かなり向上した 12 (40.0)
	いくらか向上した 10 (33.3)
	少し向上した 1 (3.3)
	全く向上しなかった 1 (3.3)
あなたの置かれた状況で染色体検査を受けることによる利益についての理解は向上したか	非常に向上した 1 (3.6)
	かなり向上した 12 (42.9)
	いくらか向上した 11 (39.3)
	少し向上した 3 (10.7)
	全く向上しなかった 1 (3.6)
あなたの置かれた状況で染色体検査を受けることによる不利益についての理解は向上したか	非常に向上した 0 (0)
	かなり向上した 9 (33.3)
	いくらか向上した 13 (48.1)
	少し向上した 2 (7.4)
	全く向上しなかった 3 (11.1)
染色体検査で分かることの限界についての理解は向上したか	非常に向上した 1 (3.6)
	かなり向上した 14 (50.0)
	いくらか向上した 9 (32.1)
	少し向上した 4 (14.3)
	全く向上しなかった 0 (0)
染色体検査を受けることによって予想外の結果が得られる可能性があることについての理解は向上したか	非常に向上した 2 (7.1)
	かなり向上した 7 (25.0)
	いくらか向上した 12 (42.9)
	少し向上した 7 (25.0)
	全く向上しなかった 0 (0)
染色体検査で異常が分かった時のお子さんやご家族に対する影響についての理解は向上したか	非常に向上した 1 (3.7)
	かなり向上した 7 (25.9)
	いくらか向上した 14 (51.9)
	少し向上した 2 (7.4)
	全く向上しなかった 3 (11.1)

## VII. 考察

### 第1節 染色体検査説明書の改訂

#### 1. 両親の染色体検査（保因者検査）の項目

染色体検査は、臨床診断が可能な染色体異常症を疑う時だけではなく、既知の染色体異常症候群としての特徴的な所見の組み合わせが認められない多発奇形、発達遅滞、成長障害の診断時にも行われる。先天異常を有する児の染色体検査にて、不均衡型相互転座が検出された場合、従来、児の確定診断の目的で両親の染色体検査が行われてきた。両親いずれかに均衡型相互転座が見いだされれば、児の正確な核型を診断することが可能となる<sup>12)</sup>。

本人の健康管理のためには直接役立たないが、将来生まれる子が罹患する可能性を推測する保因者検査は出生前検査、予防法・治療法が確立していない疾患の発症前検査、ある疾患にかかりやすいかを調べる易罹病性検査などと合わせて、遺伝カウンセリングパラダイムの遺伝学的検査という。この場合、慎重な遺伝カウンセリングや施設内での倫理的・法的・社会的側面の検討を通して、検査の利益・不利益、検査の限界、留意点を考慮した後、検査を行うかどうかを決定しなくてはならない。一方、発病者の確定診断のために行う遺伝学的検査、治療法・予防法が確立した疾患の発症前検査など医学的有用性が明らかな検査は、医学的パラダイムの検査という。この場合でも他の血縁者への影響を考慮しなければならないことがあり、原則的には遺伝カウンセリングが必要である。遺伝学的検査に関するガイドラインにより現在は遺伝子検査のみならず通常の染色体検査を行う場合にも、文書による十分な説明に基づき同意を得ることが必要であるとされている<sup>13)</sup>。

児の不均衡型相互転座の確定診断のために両親の染色体検査を行うことは、児の確定診断という側面からみると医学的パラダイムの遺伝学的検査であるが、両親にとっては保因者診断という遺伝カウンセリングパラダイムの検査であることを忘れてはならない。

患児の染色体異常が判明し、両親の染色体検査の検討が必要になったときに検査を施行することは、新たに両親の遺伝情報を得ることになり、どちらかに染色体異常を検出すれば異常の由来は医学的に確定するがcausing family crisis<sup>14)</sup>。自由記載の意見も両親の染色体検査（保因者検査）に関するものが多く寄せられた。その中で、「自分の染色体に異常があった場合責任を感じる。相手に責められてしまうのではないか」や「夫婦で責任の擦り付けになってしまうのではないか」などの意見があった。両親が染色体検査（保因者検査）を検討している場合の遺伝カウンセリングは、染色体検査の結果がどのような意味を持ち、両親の染色体検査を受けることによる利益・不利益を理解したうえで、自由意思に基づく決定を支援していかなくてはならない。

#### 2. 染色体検査説明書の別冊化

別冊化にあたっては、新たに初回染色体検査時の説明用として簡素化した染色体検査説明書を作成し（巻末資料2）、試作した染色体検査説明書（巻末資料1）は、追加染色体検査説明書（巻



末資料3）として改訂する。

染色体検査説明書（初回検査用）は、試作した染色体検査説明書同様に、一般医師（非臨床遺伝専門医）が説明した後に、当事者の理解の確認や意思決定支援のために看護職や認定遺伝カウンセラーなどが利用し、さらに持ち帰り家族との相談に利用できるものとした。

また、染色体検査説明書（追加検査用）は、遺伝カウンセリングパラダイムの検査である保因者検査を含んでいる。そのため、臨床遺伝専門医と共に認定遺伝カウンセラー、遺伝専門看護師などの遺伝医療専門スタッフが遺伝カウンセリングを通じて意思決定支援する際の資料に用いるのが望ましいと考えられる。

### 3. 染色体検査を受けることによる利益と不利益

両親の染色体検査（保因者検査）の意味や結果が示す内容は、子どもの染色体検査を受けるか意思決定するときの状況とは異なる。また、子どもの染色体検査を受けるか意思決定する際に用いた利益と不利益の内容とも若干異なる。染色体検査説明書（追加検査用）には、両親の染色体検査（保因者検査）の利益と不利益に関する項目を追加した。

### 4. 染色体検査を受けないことによる利益と不利益

今回の調査結果から「染色体検査をした方がよいととれる文面があった」「血縁者に遺伝情報が教えられないことがまるで大きな不利益となるような印象を受ける」など、染色体検査を受けなければ不利益が生じるような印象を持たれる方がいることが明らかになった。そのため、染色体検査を受けないことによる利益と不利益についての項目に偏りがないように修正し提示した。

### 5. 情報提供の時期の配慮

「わが子が障害児なのかどうか精神的にも辛い気持ちになっている時に親に原因があるという文章を見せるのはどうなのであるか？」などの染色体検査説明書に記載されている内容を提示する時間的配慮に欠けている。はじめに説明する内容は、「両親の染色体が影響している場合もあるので希望があれば調べます」のように簡単な内容にとどめておき、希望者にだけもう一段階上の説明書を渡すのではどうかと考えられる。子どもの状況を受け入れができるようになった後で、両親ともに検査を検討している方に対して染色体検査説明書（追加検査用）を提示する方法はより適切である。

### 6. 情報提供に関する項目

「均衡型転座保因者の親からは異常児の生まれる可能性が高いような誤解を受けるのではないか」や「親が保因者である場合、次の子どもは望めないのではという不安を感じた」という印象を持つ可能性があるため再発率などよりわかりやすい情報を追加した。また、保因者検査に関する項目を染色体検査説明書（追加検査用）に記載し、初回の染色体検査説明書から省くことにより、全ての親が均衡型転座保因者の誤解による不安を防止することができると考えられる。その他には、初回染色体検査説明書の簡素化によって過剰な情報提供にならないように配慮した。

また、染色体検査説明書（追加検査用）は、保因者検査のみならず不妊や反復流産の原因の1つの均衡型相互転座、モザイク、SKY法についても記載し、染色体検査の追加検査にも用いられるように修正を行った。

## 7. 染色体検査説明書の用語

### 1) 社会的差別

今回の染色体検査説明書では、社会的差別は、表現が曖昧で具体的なことが想像しにくい。そのため、「検査の結果、染色体の数や形の変化が明らかになった場合、ご本人だけではなくご家族も、周囲の誤解や偏見による対応を受けるかもしれません。残念ながら、疾患についての社会的理解は十分成熟しているとはいえません」と具体的記載に変更した。実際の遺伝カウンセリングに用いる認定遺伝カウンセラーや看護職者は、社会的差別に関する内容を伝えるときに不安に対する心理的支援の必要性についても理解した上で行っていかなくてはならない。

### 2) 心理的变化

遺伝性疾患・先天性疾患の子どもをもつ親の心理では、Droterは「奇形を有する児をもった両親の経時的反応過程の仮説」において、親は出生後よりショック→否認→悲しみと怒り→適応→再起の経過をたどることを示している<sup>15)</sup>。長谷川は「子どもの先天異常について知った親の感情的反応」として、抑うつ、不信、攻撃、否認、社会との付き合い方を避けるなどの現れ方を挙げている<sup>16)</sup>。一方、要田は障害をもつ子の親の受容過程において、「子どもという存在を受け入れる（受容）」と「障害に対する価値観の変革」があるとしている<sup>17)</sup>。まず、目の前にいる子どもを自分につながるものとして受け入れ、それからその子どもが障害をもっていることを受け入れるものである。しかし、このような親の反応は必ずしも段階モデルに示された変化をたどるとは限らない<sup>18)</sup>。また、「染色体検査に至るまでの過程及び結果告知についての実態調査」では、染色体に異常がなかった親の心理変化では「ほっとした」が最も多かったが、「納得がいかなかった」「怒りを覚えた」のように異常がなくても心理的变化が生じていた<sup>19)</sup>。村上は、看護師は先入観をもたずに、かかわる一人ひとりの子どもや親の気持ちをしっかりと聞いていくことが大切であると述べている<sup>20)</sup>。そのため、染色体検査説明書の中での心理的变化については、修正し提示した。

### 3) モザイク

今回の調査では、モザイクについて説明がわかりにくい、イメージがわからないとの意見があったため、「モザイクとは、2種類以上の染色体構成をもつ状態で、例えば、正常核型をもつ細胞と染色体構成変化をもつ細胞からなる状態をいいます」と具体的内容も追記し、染色体検査説明書（追加検査用）に修正し提示した。

### 4) 染色体異常

多くの親は、「染色体異常」「先天異常」「遺伝病」と聞くと、あるいは知らない病名が出てき

ただで悪い方向へと想像を膨らませがちである<sup>21)</sup>。また、現時点での疾患が理解できて、その後、患児がどのように経過していくのか、日常生活においてどのようなことが課題となってくるのかというイメージにはつながりにくい。一般に、医師は起こりうる可能性について一通り説明するため、両親が悲観的になりすぎていないかを確認し、医師が説明した範囲内で希望をもてるような内容を再度伝えるようにする。また、説明時の表現として「異常」「奇形」「障害」「危険率」などの否定的な表現は避けることが必要であると述べられている<sup>22)</sup>。また、「遺伝子の変異」の印象について患者家族群と学生群との比較では、患者家族群は好ましさ、発達性、意図性を感じていなかったことが明らかとなっている<sup>23)</sup>。そのため、否定的な表現を修正し提示した。

## 5) 検査の限界

「検査の限界に関しては理解できない」という意見があったため、意思決定に必要最低限の項目に修正し提示した。

## 6) 説明内容追記の検討

自由記載の内容で下記の項目を説明書に追加した。

- ①「同じ種類の染色体の変化であっても症状の程度には幅があります」
- ②「全ての染色体で変化が起きる可能性があります」

## VIII. 本研究の限界と課題

染色体検査説明書（初回検査用）は、小児科、産科などの一般医（非臨床遺伝専門医）、看護職者、遺伝専門看護師、認定遺伝カウンセラーに染色体検査説明書を用いたときの意見、感想などを聴取して評価する必要がある。また、染色体検査を検討している当事者には、介入後の評価が重要である。そのアウトカムに関するスケールには、「満足度尺度」「知識尺度」「意思決定に関連するアウトカム尺度」など多くのものがあるため適切なものを検討していく必要がある<sup>24)</sup>。

また、染色体検査説明書（追加検査用）は、臨床遺伝専門医、遺伝医療に精通した看護職者または遺伝専門看護師、認定遺伝カウンセラーに遺伝カウンセリングの際に用いたときの意見、感想などを聴取して評価する必要がある。

また、染色体検査を検討している当事者にはアウトカムに関する評価が重要である。

## IX. 結論

今回、遺伝学的検査に関するガイドラインおよび The International Patient Decision Aid Standards (IPDAS) チェックリストに基づき意思決定支援のための染色体検査説明書を作成した。そして、染色体異常をもつ児の家族によるセルフサポートグループ（児の染色体検査を受けた経験のある親）を対象とし、作成した染色体検査説明書の内容について調査票を用いたレビューを依頼し、染色体検査説明書の改訂を行った。

## X. 謝辞

今回の調査に際し、調査資料の郵送などご協力いただいた染色体起因しょうがいじの親の会 (Four-Leaf Clover: FLC) の渡辺美和子様はじめ運営委員会の皆様とご自身の経験をお答えいただきました会員の皆様に心より感謝の意を表します。

最後に、研究の着手から完成まで、その過程を見守り支えていただいた川崎医療福祉大学医療福祉学部保健看護学科升野光雄教授、黒木良和教授、聖路加看護大学有森直子准教授に心より感謝の意を表します。

## 引用文献

- 1) ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針. 文部科学省・厚生労働省・経済産業省. 2001. <https://www.mhlw.go.jp/general/seido/kousei/i-kenkyu/genome/0504sisin.html> (閲覧日:2023. 10. 1)
- 2) 医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン. (n.d.). 日本医学会. 2001. [https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis\\_2022.pdf](https://jams.med.or.jp/guideline/genetics-diagnosis_2022.pdf) (閲覧日:2023. 10. 1)
- 3) ヒト遺伝子検査受託に関する倫理指針. 保健科学研究所・日本衛生検査所協会・遺伝子検査受託倫理審査委員会. 2001. [https://www.hkk.co.jp/pdf/ethic\\_guideline\\_002.pdf](https://www.hkk.co.jp/pdf/ethic_guideline_002.pdf) (閲覧日:2023. 10. 1)
- 4) 染色体起因しょうがいじの親の会 Four-Leaf Clover (FLC) 編:染色体検査に至るまでの過程及び結果告知についての実態調査報告, 染色体検査告知調査委員会, 東京, 4-12, 2004.
- 5) 医療・介護関係事業者における個人情報の適切な取扱いのためのガイダンス. 個人情報保護委員会・厚生労働省. 2017. <https://www.mhlw.go.jp/content/001120905.pdf> (閲覧日:2023. 10. 1)
- 6) O'Connor AM, et al.: A decision aid for women considering hormone therapy after menopause: Decision support framework and evaluation. *Patient Education and Counseling*, **33**(3), 267-279, 1998.
- 7) O'Connor AM, et al.: A decision aid for women considering hormone therapy after menopause: Decision support framework and evaluation. *Patient Education and Counseling*, **33**(3), 267-279, 1998.
- 8) 有森直子: 出生前検査の意思決定支援. 小児看護, **29**(2), 164-168, 2006.
- 9) Stacey D AM, et al.: Decision aids for people facing health treatment or screening decisions. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, **4**(4), CD001431, 2017.
- 10) Elwyn G, et al.: Developing a quality criteria framework for patient decision aids: Online international Delphi consensus process. *BMJ*, **333**, 417-422, 2006.
- 11) Wakefield CE, et al.: Development and pilot testing of two decision aids for individuals considering genetic testing for cancer risk. *Journal of Genetic Counseling*, **16**(3), 325-339, 2007.
- 12) 川目裕: 検査時期による遺伝学的検査の分類と問題点 保因者検査. 日本臨牀, **63** (増刊 12), 99-103, 2005.
- 13) 古庄知己・福嶋義光: 遺伝カウンセリングとその基本的事項. 小児科, **46**(6), 909-915, 2005.
- 14) 渡邊淳・島田隆: 小児臨牀における遺伝問題とその対応. 小児看護, **29**(2), 201-206, 2006.
- 15) Droter D, Baskiewicz A, Irvin N, et al.: The adaptation of parents to birth of an infant with a congenital malformation: A hypothetical model. *Pediatrics*, **56**(5), 710-717, 1975.
- 16) 長谷川知子: ダウン症って何? エンジェルからの贈り物; お子さんに発達の遅れがあると診断されたご家族へ. エンジェルらんど, 静岡, **20**, 2002.
- 17) 要田洋江: 障害者差別の社会学. 岩波書店, 東京, 15-134, 2000.
- 18) 足立智昭: 障害を持つ乳幼児の母親の心理的適応とその援助に関する研究. 風間書房, 東京, 17-25, 1999.
- 19) 染色体起因しょうがいじの親の会 Four-Leaf Clover (FLC) 編:染色体検査に至るまでの過程及び結果告知についての実態調査報告, 染色体検査告知調査委員会, 東京, 23, 2004.

- 20) 村上京子: 遺伝診療での看護師の役割・注意点. 小児看護, **29(2)**, 213-218, 2006.
- 21) 佐藤孝道: 生殖遺伝カウンセリング; 出生前診断の選択. 日本医師会雑誌, **131(10)**, 1576-1580, 2004.
- 22) 沼部博直: 遺伝カウンセリング 小児科診療, **65(11)**, 1986-1987, 2002.
- 23) 安藤記子ほか: 小児遺伝外来患者家族と学生が抱く「遺伝子の変異」の印象について. 日本人類遺伝学会第52回大会プログラム・抄録集, 153, 2007.
- 24) Kasparian NA, Wakefield CE and Meiser B: Assessment of psychosocial outcomes in genetic counseling research: An overview of available measurement scales. *Journal of Genetic Counseling*, **16(6)**, 693-712, 2007.

(ほさか よしなり／基礎看護学)

(もみやま さだみ／成人看護学)

作成者(所属・資格)

川崎医療福祉大学 大学院医療福祉学研究所  
保健看護学専攻 遺伝カウンセリングコース  
保坂 嘉成 (看護師)

川崎医療福祉大学 医療福祉学部 保健看護学科教授  
升野 光雄 (臨床遺伝専門医・指導医)

## 染色体検査説明書

資料 1

はじめに

本冊子は、染色体検査の対象となる方への説明書です。検査を受ける方がお子さんの場合は、原則としてご両親が説明の対象になります。

内容は、染色体検査の目的に応じた主治医による説明の後、当事者の理解の確認や意思決定支援のために看護職や認定遺伝カウンセラーなどが利用し、さらに持ち帰りご家族との相談に利用できるものとなっています。

主治医は、説明した項目の□にチェックをしてください。

ご不明な点は、下記へお問い合わせください。

連絡先

施設名

住所

電話番号

診療科名

医師名

### 参考文献

- 1) 遺伝学的検査に関するガイドライン. 遺伝医学関連 10 学会, 平成 15 年 8 月.
- 2) 福嶋義光、涌井敬子: 第 13 章 染色体・遺伝子検査. 金井正光編, 臨床検査法提要, 改訂第 32 版, 金原出版, 東京, 1161-1214, 2005.
- 3) 新川詔夫・阿部京子: III 遺伝子の担体としての染色体. 遺伝医学への招待, 改訂第 3 版, 南山堂, 30-50, 2003.
- 4) Elwyn G et al.: Developing a quality criteria framework for patient decision aids: online international Delphi consensus process. BMJ 333:417, 2006.
- 5) O' Connor AM et al.: Decision aids for people facing health treatment or screening decisions. Cochrane Database Syst. Rev. 1:1, 2006.

作成年月日

平成 19 年 10 月 31 日

現在、未公開の原稿のため、無断複写および転載を禁じます。

### □ 染色体と遺伝子

人の生命は 1 個の**受精卵**から始まります。受精卵は、母親の卵子と父親の精子が受精してできた細胞です。この細胞の核の中に遺伝情報が入っています。受精卵は細胞分裂をはじめ、2 つずつに分かれていき、約 60 兆個の細胞になります。細胞分裂の時に受精卵と同じ遺伝情報を**細胞から細胞**へ伝えていく働きをするのが**染色体**です。

人の体細胞の染色体は 46 本で、染色体の決まった場所に、約 2 万～3 万個の遺伝子が収納されています。**遺伝子**は、人の体のもとになる蛋白質を合成するための遺伝情報(人の設計図)をもっています。

性腺(卵巣、精巣)では、細胞分裂(減数分裂)により 23 本の染色体をもつ卵子や精子が作られます。卵子と精子の受精により両親の遺伝情報が半分ずつ子どもへ伝えられます。すなわち、染色体は**親から子**への遺伝情報の伝達という働きもします。

### □ 染色体の構成

人の体細胞の染色体は 46 本で、22 対(44 本)の常染色体と 2 本の性染色体からなります。**常染色体**は、長さの順により 1 番、2 番、3 番…22 番まで番号が付けられています。それぞれ両親から 1 本ずつ受け継ぎ 2 本の対をなし、44 本あります。**性染色体**には、X 染色体と Y 染色体があります。ある個人の染色体構成を**核型**(かくがた)と呼びます。女性は 46, XX (図 1)、男性は 46, XY (図 2)と表されます。

図 1 46, XX 正常女性の染色体構成

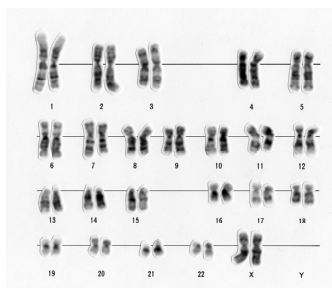
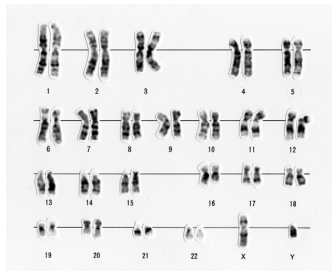


図 2 46, XY 正常男性の染色体構成





染色体異常

どのようなものがありますか

染色体異常は、「数の異常」と「構造異常」に分けられます。

□ 「数の異常」には、1対（2本）の染色体が3本になるトリソミーと、1本になるモノソミーがあります。2種類以上の染色体構成をもつ場合をモザイクといいます。

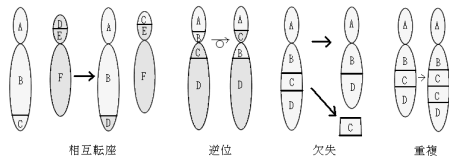
□ 「構造異常」には、複数の染色体に切断が起こり、切断片を交換して再結合した相互転座、1本の染色体に2か所切断が起こり、切断片が180度回転して再結合した逆位、切断片を失う欠失、一部が過剰になる重複などがあります（図3）。

一般に染色体に異常があると、染色体に含まれる遺伝子の量に過不足を生じます。一方、相互転座や逆位には、遺伝子の量的変化を伴わない均衡型と過不足を伴う不均衡型があります。

□ どのようにしておきるのですか

染色体異常は、精子ができる時に生じることも、卵子が出来る時に生じることも、受精時やその後生じることもあります（これを突然変異といいます）。また、親のもつ異常が伝わることもあります。

図3 構造異常の一例



染色体異常症

どのような特徴がありますか

□ 染色体に異常があると、染色体に含まれる遺伝子の量に過不足を生じるため、程度の差はありますが、成長障害、発達遅滞、先天性形態異常、性の決定・分化の異常などを認める可能性があります。

□ 均衡型相互転座は、ご本人の健康に影響はありませんが、お子さんに不均衡型相互転座を生じることがあります。不妊や反復流産の原因となることもあります（後述）。

□ 頻度はどれくらいですか

生まれつき障害をもち、医療を要するお子さんの出生頻度は約3%（33人に1人）です。染色体異常をもつお子さんの出生頻度は約0.6%（160人に1人）です。

染色体異常をもつお子さんは、どのカップルにも生まれる可能性があります。決して誰の責任でもありません。染色体異常は人の多様性と理解するのが妥当です。

主な染色体異常症

□ 常染色体の数の異常

- 13トリソミー症候群 13番染色体を3本もつ
- 18トリソミー症候群 18番染色体を3本もつ
- 21トリソミー症候群 21番染色体を3本もつ（ダウン症候群）

□ 性染色体の数の異常

- クラインフェルター症候群 XXYの性染色体をもつ男性
- ターナー症候群 X染色体のモノソミーをもつ女性

□ 構造異常

- 5番染色体短腕欠失症候群 片方の5番染色体短腕を失う
- 4番染色体短腕欠失症候群 片方の4番染色体短腕を失う

染色体検査法

染色体検査の目的

- 染色体の数の異常・構造異常の確定診断に用います。
- 外性器や内性器（卵巣、子宮、精巣など）の形態から性別の判定が難しい場合、性染色体構成の確認に用います。
- 確定診断のために、ご本人の追加検査もしくはご両親の染色体検査が必要になることがあります（後述）。
- 数の異常では、原則としてご両親が同様の異常をもつことはありません。構造異常では、ご両親いずれかが構造異常をもつことがあります。この場合、血縁者への影響の有無を知るためには、ご両親の染色体検査が必要になります（後述）。

□ 今回の検査の目的はどのようなものですか

主治医記載欄

□ 採血について

原則として染色体の構成はどの細胞でも同じですが、通常は血液のリンパ球の染色体を検査します。

採血方法は、通常の血液検査と同じです。2～5ml程度の血液採取を行います。

□ G分染法

最も一般的な染色体検査法です。血液のリンパ球を3日間かけて培養します。その後、様々な処理を行い、個々の染色体を濃淡の縞模様（バンド）で識別できるようにして、顕微鏡で観察します（図1、図2）。検査結果を得るまでには、様々な工程があるため3～4週間ほどかかります。

□ 高精度分染法

G分染法ではわからないより細かい構造異常を調べる時に用います。

□ FISH法

G分染法や高精度分染法ではわからないより細かい構造異常やモザイクを調べる時に用います。（症状や所見から染色体の異常部分を予想した上で検査します）。

□ SKY法

1～22番とX・Y染色体の24種類を同時に異なる色で染め分けることができる検査です。G分染法では由来不明な染色体過剰部分や由来不明な過剰染色体が何番染色体かを調べる時に用います。

## □ 染色体検査の限界

- ① G分染法や高精度分染法による染色体検査は、顕微鏡観察では不可能なほど微細な染色体構造異常は検出できません。
- ② G分染法は20細胞程度を観察します。そのため低頻度のモザイク（2種類以上の染色体構成をもつ状態）を見逃す可能性があります。
- ③ 血液（リンパ球）を用いた染色体検査の場合、リンパ球以外の組織での染色体異常に関しては検出できません。原則として染色体の構成はどの細胞でも同じですが、まれに染色体異常が一部の組織に限られていることがあります。
- ④ 確定診断のために、ご本人の追加検査もしくはご両親の染色体検査が必要になることがあります。
- ⑤ すべての検査法を用いても診断が見つからないことがあります。

## □ モザイクを疑う場合の他の細胞を用いる検査

モザイク（2種類以上の染色体構成をもつ状態）を疑い、血液（リンパ球）の染色体を観察しても異常が認められなかった時やリンパ球でみられた低頻度モザイクの真偽を確認するために、体の別の細胞で異常がないかを調べることがあります。

皮膚の一部を少量採取し、培養した後、染色体検査を行います。頬粘膜の細胞を用いてFISH法で検査することもあります。

## □ 偶然みつかる可能性のある染色体核型

46, XX、46, XYとは一部異なりますが、全く健康に影響のない染色体構成をもっている方がいます。生殖や子孫への影響もないと考えられているものです。染色体検査を受けることによって偶然にこのような染色体の多様性がみつかることがあります。

## 構造異常におけるご両親の染色体検査について

□ 染色体構造異常をもつ場合、ご両親の染色体検査もしくはご本人の追加検査が必要になることがあります。

相互転座には遺伝子に過不足のない**均衡型相互転座**と部分的なトリソミー・部分的なモノソミーを伴う**不均衡型相互転座**があります。いずれも両親の染色体が正常の場合といずれかの親の構造異常が伝わる場合があります。

**均衡型相互転座**は、複数の染色体に切断が起こり、切断片を交換して再結合したもので、遺伝子の過不足はないため通常ご本人の健康に影響はありません（この状態を**保因者**といいます）。400人に1人の割合でみられます。お子さんに部分的なトリソミーと部分的なモノソミーを伴う不均衡型相互転座を生じることがあります（図4）。

**不均衡型相互転座**をもつ場合、ご本人のG分染法だけでは、過剰部分と不足部分を診断することができません。この場合、ご両親の染色体検査により得られる情報は2つあります。①ご両親のいずれかに均衡型相互転座がある場合、お子さんの正確な診断ができることと、②血縁者への影響の有無が明らかになることです。

□ お子さんが**均衡型相互転座**をもつ場合、ご両親の染色体検査が必要になることがあります。

- ① ご両親のいずれかが同様の均衡型相互転座をもつ場合、通常お子さんの**症状と均衡型相互転座とは関係ない**と考えられます。
- ② ご両親のいずれも均衡型相互転座をもたない場合は、経験的に6～7%にお子さんが症状をもつといわれています。原因として、1）お子さんの症状は、均衡型相互転座とは関係なく、別の原因による、2）染色体レベルでは均衡型相互転座にみえても、染色体の切断点付近で微細な欠失や重複が生じている、3）染色体の切断点で遺伝子が切断されたことによるなどが考えられます。現時点では、研究的な解析をしても原因を確定できると

5

頻度の高いものでは、9番染色体の腕間逆位（9番染色体の短腕と長腕で切断が起こり、切断片が180度回転して再結合する）があります。一般頻度は1～2%程度です。

性染色体を過剰にもつXYY男性やXXX女性は、ほとんど症状を認めません。

## □ 検査料金

G分染法および高精度分染法は健康保険適用になります。

メ モ

6

は限りません。

□ お子さんが**不均衡型相互転座**をもつ場合、ご両親の染色体検査とお子さんの追加検査が必要になることがあります。

- ① ご両親のいずれかが均衡型相互転座をもつ場合、お子さんの正確な診断ができ（転座相手の染色体由来と切断点が明らかになります）、血縁者へ影響することが明らかになります。この場合、ご両親の検査を行わず、お子さんのSKY法による検査を追加すると、お子さんの診断は可能となりますが、血縁者への影響の有無は明らかにできません。SKY法では、転座相手の染色体由来を明らかにできても切断点を正確には確定できないことと、検出限界がG分染法より劣るため、転座相手の染色体が明らかにできないこともあります。
- ② ご両親のいずれも均衡型相互転座をもたない場合は、血縁者への影響がないことは明らかになりますが、お子さんの正確な診断はできません。この場合、お子さんのSKY法による検査を追加すると、お子さんの診断が可能になります。

□ ご両親の染色体検査とお子さんの追加検査の選択および検査結果の伝え方には、いくつかの対応が考えられます。

- ① ご両親が染色体検査を受け、いずれかが均衡型相互転座をもつ場合、検査結果と**どちらが保因者であるか**を、ご両親に**伝える**。
- ② ご両親が染色体検査を受け、いずれかが均衡型相互転座をもつ場合、検査結果は伝えるが、**どちらが保因者であるか**は、ご両親に**伝えない**。
- ③ ご両親が染色体検査を受け、いずれも均衡型相互転座を持たない場合、お子さんのSKY法による検査を追加する。
- ④ ご両親は染色体検査を受けないで、お子さんのSKY法による検査を追加する。この場合、血縁者への影響の有無は明らかにはできません。

□ ご両親にとって、染色体検査は、ご本人の健康管理の目的ではなく、お子さんの診断や血縁者への影響についての情報を得るために行われることを十分ご理解の上での検討が必要です。そのためには、遺伝カウンセリングの受診をお勧めします。

#### □ 不妊・反復流産のご夫婦の染色体検査について

**均衡型相互転座**は、複数の染色体に切断が起こり、切断片を交換して再結合したもので、遺伝子の過不足はないため通常ご本人の健康に影響はありません（この状態を**保因者**といいます）。400人に1人の割合でみられます。お子さんに部分的なトリソミーと部分的なモノソミーを伴う不均衡型相互転座を生じることがあります（図4）。このことが不妊や反復流産の原因となることもあります。

ご夫婦のいずれかに均衡型相互転座がある場合、血縁者へ影響することがあります。

**ご夫婦の染色体検査結果の伝え方**には、いくつかの対応が考えられます。

- ① ご夫婦が染色体検査を受け、いずれかが均衡型相互転座をもつ場合、検査結果と**どちらが保因者であるか**を、ご夫婦に**伝える**。
- ② ご夫婦が染色体検査を受け、いずれかが均衡型相互転座をもつ場合、検査結果は伝えるが、**どちらが保因者であるかは、ご夫婦に伝えない**。

遺伝カウンセリングにより十分検討されることをお勧めします。

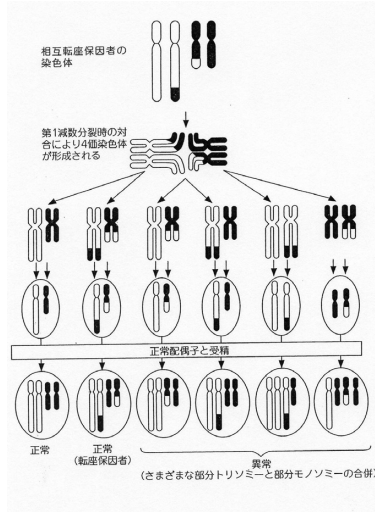
#### □ 均衡型相互転座保因者の血縁者への情報提供

お子さんが不均衡型相互転座をもち、ご両親のいずれかに（もしくは不妊や反復流産のご夫婦のいずれかに）均衡型相互転座が認められた場合、その遺伝情報は血縁者と共有される可能性があります。そのため、ご自身が血縁者の生殖あるいは健康に影響する可能性を

伝えることが勧められています。遺伝カウンセリングにより十分検討されることをお勧めします。

ご本人の同意がなければ、医療者が検査結果を血縁者にお伝えすることはありません。保因者の可能性を告げられた血縁者が染色体検査を受けるかどうかは、ご本人の自由意志によります。

#### □ 図4 均衡型相互転座保因者の染色体分配



福嶋義光編、遺伝カウンセリングマニュアル、改訂第2版、南江堂、東京、328、2003。

#### □ 染色体検査を受けることによる利益と不利益について

- ① 染色体検査を行うことで確定診断できる可能性があります。診断が明らかになれば、今後の成長・発達（お子さんの場合）や注意すべき合併症などがある程度予測することができ、健康管理に役立てることができます。
- ② 染色体異常が子孫へ伝わるかどうか再発率を知ることができます。
- ③ 症状の程度や年齢に応じた保健医療福祉の支援が受けられます。療育手帳の交付、自立支援医療制度、特別児童扶養手当など、詳しくは病院の医療ソーシャルワーカーなどにおたずねください。
- ④ ご本人・ご家族の希望がある場合には、当事者の会・家族会を紹介することができます。保健医療福祉情報だけでなく当事者・家族の生活情報などが得られ、ご本人・ご家族の交流の場としての心理的な支援が期待できます。
- ⑤ 検査を受けることによって個人の遺伝情報が第三者に漏れることがないように、各施設では情報管理の徹底を図っています。また、個人情報保護の観点から、検査を院外施設に委託する場合には個人名ではなく符合をつけて取り扱います。しかし、予期せず個人の遺伝情報が第三者に漏れた場合、社会的差別を受ける可能性があります。
- ⑥ 染色体検査で得られた遺伝情報は、血縁者と共有していることがあり、検査を受けた人だけに影響がとどまらない可能性があります。
- ⑦ 検査において望まない結果を知った時の心理的变化を生じる可能性があります。一般的に染色体異常があることを知った場合には、ショック→否認→悲しみと怒り→適応→再起という過程を經過ていきます。医療者は、継続的な医療を通じて、ご本人やご家族の心理的・社会的支援も心がけています。

#### □ 染色体検査を受けないことによる利益と不利益について

- ① 個人の遺伝情報が第三者に漏れる心配は生じません。
- ② 検査結果をもとにして始めて対応可能な健康管理など医療上の利益を得られない可能性があります。
- ③ 染色体異常が子孫へ伝わるかどうか再発率を知ることができません。
- ④ 染色体に関する遺伝情報が、血縁者と共有している場合、その影響を知ることができません。

#### □ 染色体検査についての選択肢

染色体検査について3つの選択肢があります。

##### □ 染色体検査を受ける

##### □ 染色体検査を受けない

##### □ 染色体検査を保留する

染色体検査の意思決定にあたり、あなたにとって**検査を受けるという選択肢がもつ利益・不利益を個人の価値観とあわせて確認する作業が重要です**。そのためのワークシート（作業票）を作成しました。

□ 染色体検査の意思決定のためのワークシートの説明

染色体検査を受けるかどうかを決定するにあたり、検査を受けることについての利益・不利益が、ご本人（ご両親が判断される場合はお子さん）にとってどれくらい重要な意味をもつかを1から5の数字で表していただきます。

- ① 「**染色体検査を受けることによる利益と不利益**」の項目の中から、あなたの意思決定（ご両親が判断される場合はお子さん）にとって重要と考えられる**利益**を選んでワークシートに記入してください。また、項目以外でも、ご自身にとって重要な事項があればお書きください。
- ② 「**染色体検査を受けることによる利益と不利益**」の項目の中から、あなたの意思決定（ご両親が判断される場合はお子さん）にとって重要と考えられる**不利益**を選択してワークシートに記入してください。また、項目以外でも、ご自身にとって重要な事項があればお書きください。
- ③ ワークシートに記入した項目がご本人（ご両親が判断される場合はお子さん）にとってどれくらい重要な意味をもつのかを考え、重要性を**1**（重要性が**高い**）～**5**（重要性が**低い**）で番号をつけてください。
- ④ 出来上がったワークシートを参照して「**あなたの決定についての今の気持ち**」の枠内に丸印を付けてください。

10

## 染色体検査の意思決定のためのワークシート

個人的 重要性	染色体検査を受けることによる 利益	染色体検査を受けることによる 不利益	個人的 重要性

個人的重要性の欄に重要性の高さを1(重要性が高い)～5(重要性が低い)で番号をつけてください

あなたの決定についての今の気持ちを枠内に丸印を付けてください

[illegible]

染色体検査を受けることに  
傾いている

まだ決められない

染色体検査を受けないことに  
傾いている

このワークシートは、あなたにとって検査を受けるという選択肢がもつ**利益・不利益**を**個人の価値観**とあわせて検討するように作られています。

#### □ 染色体検査結果の説明

染色体検査結果の説明は、ご本人に行います。お子さんの場合は原則としてご両親に対して行います。ご両親・ご夫婦の均衡型相互転座保因者診断の場合は、検査前に結果の伝え方についてよくご相談されることが必要です。

#### □ 検査への同意の撤回について

染色体検査を受けることに同意されても、途中で検査を中止したり、検査結果を聞かないということも可能です。いつでもご相談ください。ただし、検査結果をもとにして始めて対応可能な医療上の利益を得られない可能性があります。

#### □ 染色体検査の選択による不当な対応について

染色体検査を受けるかどうか、どのような選択をされても、医療者は、今後の医療提供に最善をつくします。決して不当な対応を受けることはありません。

#### □ 遺伝カウンセリングの紹介

染色体検査は、生涯変化しない遺伝情報を調べる重要な検査です。ご不明な点がございましたら、遺伝医学の専門的知識を持ち、ご本人やご家族の心理的・社会的支援を提供できるスタッフにご相談されてみてはいかがでしょうか。現在、全国の主だった病院には、遺伝診療外来が整備されつつあり、臨床遺伝専門医などが遺伝カウンセリングを提供しています。

いでんネット（<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idenet/>）の「遺伝相談施設(カウンセラー)情報」により最寄りの施設を探すことができます。

ご参考までに遺伝カウンセリングの専門職についてご案内します。

#### 臨床遺伝専門医

日本では、従来、遺伝カウンセリングは医師が中心となり専門外来として行ってきました。2002年から日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で資格認定制度を開始し、現在600名を超える臨床遺伝専門医が認定されています。臨床遺伝専門医の資格取得には、内科、小児科、産婦人科などの専門医認定を取得していることが前提となっています。

#### 認定遺伝カウンセラー

認定遺伝カウンセラーは、臨床遺伝専門医と協力して、常にクライアント（来談者）の立場を尊重し、専門情報の提供や心理的介入などにより、クライアントが遺伝学的検査や治療の選択を自律的に決定できるよう支援する専門職です。2005年から日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会が共同で認定遺伝カウンセラー制度による資格認定を開始しています。

作成者(所属・資格)

川崎医療福祉大学 大学院医療福祉学研究科  
保健看護学専攻 遺伝カウンセリングコース  
保坂 嘉成 (看護師)

川崎医療福祉大学 医療福祉学部 保健看護学科教授  
升野 光雄 (臨床遺伝専門医・指導医)

参考文献

- 1) 遺伝学的検査に関するガイドライン. 遺伝医学関連 10 学会, 平成 15 年 8 月.
- 2) 福嶋義光、涌井敬子: 第 13 章 染色体・遺伝子検査. 金井正光編, 臨床検査法提要, 改訂第 32 版, 金原出版, 東京, 1161-1214, 2005.
- 3) 新川詔夫・阿部京子: III 遺伝子の担体としての染色体. 遺伝医学への招待, 改訂第 3 版, 南江堂, 30-50, 2003.
- 4) Elwyn G et al.: Developing a quality criteria framework for patient decision aids: online international Delphi consensus process. BMJ 333:417, 2006.
- 5) O' Connor AM et al.: Decision aids for people facing health treatment or screening decisions. Cochrane Database Syst Rev (1):CD001431, 2003.

作成年月日

初稿 平成 20 年 1 月 8 日  
改訂 平成 20 年 1 月 28 日

現在、未公開の原稿のため、無断複写および転載を禁じます。

染色体検査説明書

(初回検査用) 資料 2

はじめに

本冊子は、染色体検査の対象となる方への説明書です。検査を受ける方がお子さんの場合は、原則としてご両親が説明の対象になります。

内容は、染色体検査の目的に応じた主治医による説明の後、当事者の理解の確認や意思決定支援のために看護職や認定遺伝カウンセラーなどが利用し、さらに持ち帰りご家族との相談に利用できるものとなっています。

主治医は、説明した項目の□にチェックをしてください。

ご不明な点は、下記へお問い合わせください。

連絡先

施設名  
住所  
電話番号

診療科名  
医師名

□ 染色体と遺伝子

人の生命は 1 個の受精卵から始まります。受精卵は、母親の卵子と父親の精子が受精してできた細胞です。この細胞の核の中に遺伝情報が入っています。受精卵は細胞分裂をはじめ、2 つずつに分かれていき、約 60 兆個の細胞になります。細胞分裂の時に受精卵と同じ遺伝情報を細胞から細胞へ伝えていく働きをするのが染色体です。

人の体細胞の染色体は 46 本で、染色体の決まった場所に、約 2 万～3 万個の遺伝子が収納されています。遺伝子は、人の体のもとになる蛋白質を合成するための遺伝情報 (人の設計図) をもっています。

性腺 (卵巣、精巣) では、細胞分裂 (減数分裂) により 23 本の染色体をもつ卵子や精子が作られます。卵子と精子の受精により両親の遺伝情報が半分ずつ子どもへ伝えられます。すなわち、染色体は親から子への遺伝情報の伝達という働きもします。

□ 染色体の構成

人の体細胞の染色体は 46 本で、22 対 (44 本) の常染色体と 2 本の性染色体からなります。常染色体は、長さの順により 1 番、2 番、3 番…22 番まで番号が付けられています。それぞれ両親から 1 本ずつ受け継ぎ 2 本の対をなし、44 本あります。性染色体には、X 染色体と Y 染色体があります。ある個人の染色体構成を核型 (かくがた) と呼びます。女性は 46, XX (図 1)、男性は 46, XY (図 2) と表されます。

図 1 46, XX 正常女性の染色体構成

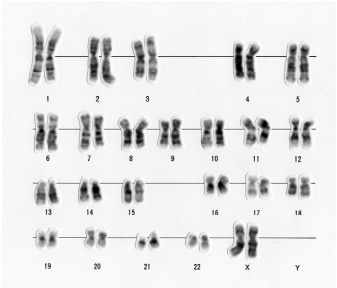
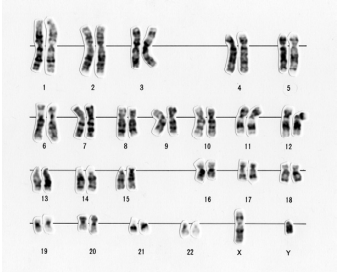


図 2 46, XY 正常男性の染色体構成





□ どのような時に染色体検査を検討するのですか

成長障害、発達遅滞、先天性形態異常、性の決定・分化の異常などを認める場合の原因のひとつとして、染色体の数や形の変化があります。

全ての染色体で変化が起きる可能性があります。また、同じ種類の染色体の変化であっても症状の程度には幅があります。

染色体構成の変化をもつお子さんは、どのカップルにも生まれる可能性があります。決して誰の責任でもありません。

□ 今回、どのような症状のために検査を検討するのですか

主治医記載欄

検査を検討する理由となった症状により、その原因として染色体構成の変化が関与する割合は様々です。検査の結果、染色体構成の変化を認めず、さらに診断のために考えられる他の検査を重ねても原因が特定できないこともあります。

染色体検査の目的

- 染色体の数や形の変化を調べるために用います。
- 外性器や内性器（卵巣、子宮、精巣など）の形態から性別の判定が難しい場合、性染色体構成の確認に用います。

染色体検査法

□ 採血について

原則として染色体の構成はどの細胞でも同じですが、通常は血液のリンパ球の染色体を検査します。

採血方法は、通常の血液検査と同じです。2～5ml程度の血液採取を行います。

□ 染色体検査を受けることによる利益と不利益について

- ① 染色体検査を行うことで確定診断できる可能性があります。診断が明らかになれば、今後の成長・発達（お子さんの場合）や注意すべき合併症などがある程度予測することができ、健康管理に役立てることができます。
- ② 染色体構成の変化が子孫へ伝わるかどうか再発率を知ることができます。
- ③ ご本人・ご家族の希望がある場合には、当事者の会・家族会を紹介することができます。保健医療福祉情報だけではなく当事者・家族の生活情報などが得られ、ご本人・ご家族の交流の場として心理的な支援が期待できます。
- ④ 染色体検査で得られた遺伝情報は、血縁者で共有していることがあり、検査を受けた人だけに影響がとどまらない可能性があります。
- ⑤ 検査の結果、染色体の数や形の変化が明らかになった場合、ご本人だけではなくご家族も、周囲の誤解や偏見による対応を受けるかもしれません。残念ながら、疾患についての社会的理解は十分成熟しているとはいえません。
- ⑥ 検査の結果に関わらず、心理的变化を生じる可能性があります。医療者は、継続的な医療を通じて、ご本人やご家族の心理的・社会的支援も心がけています。

□ 個人情報保護

検査を院外施設に委託する場合には個人名ではなく符合をつけて取り扱います。

□ G分染法

最も一般的な染色体検査法です。血液のリンパ球を3日間かけて培養します。その後、様々な処理を行い、個々の染色体を濃淡の縞模様（バンド）で識別できるようにして、顕微鏡で観察します（図1、図2）。検査結果を得るまでには、様々な工程があるため2～4週間ほどかかります。

□ 高精度分染法、FISH法

G分染法ではわからないより細かい形の変化などを調べる時に用います。（症状や所見から染色体の変化を予想した上で検査します）。

□ 染色体検査の限界

- ① G分染法や高精度分染法による染色体検査は、顕微鏡観察では不可能なほど微細な染色体の形の変化は検出できません。
- ② G分染法は20細胞程度を観察します。そのため低頻度のモザイク（2種類以上の染色体構成をもつ状態）を見逃す可能性があります。
- ③ 確定診断のために、ご本人の追加検査の検討が必要になることがあります。
- ④ 個々の遺伝子の変化については調べることはできません。

□ 偶然みつかる可能性のある染色体核型

46,XX、46,XYとは一部異なりますが、全く健康に影響のない染色体構成をもっている方がいます。生殖や子孫への影響もないと考えられているものです。染色体検査を受けることによって偶然にこのような染色体の多様性がみつかることがあります。

頻度の高いものでは、9番染色体の腕間逆位（9番染色体の短腕と長腕で切断が起こり、切断片が180度回転して再結合する）があります。一般頻度は1～2%程度です。

性染色体を過剰にもつXYY男性やXXX女性は、ほとんど症状を認めません。

□ 検査料金

G分染法および高精度分染法は健康保険適用になります。

□ 染色体検査についての選択肢

染色体検査について3つの選択肢があります。

□ 染色体検査を受ける

□ 染色体検査を受けない

□ 染色体検査を保留する

染色体検査を受けるかどうか、どのような選択をされても、医療者は、今後の医療提供に最善をつくします。決して不当な対応を受けることはありません。

□ 検査への同意の撤回について

染色体検査を受けることに同意されても、途中で検査を中止したり、検査結果を聞かないということも可能です。いつでもご相談ください。

□ 染色体検査結果の説明

染色体検査結果の説明は、ご本人に行います。お子さんの場合は原則としてご両親に対して行います。

□ 染色体検査を迷われている方へ

染色体検査の意思決定にあたり判断に迷われている場合、あなたにとって検査を受けるという選択肢が**もつ利益・不利益を個人の価値観とあわせて確認する作業が重要です**。そのためのワークシート（作業票）を作成しました。ご家族や専門職（右欄に記載）との相談にもご利用いただけます。

## □ 染色体検査の意思決定のためのワークシートの説明

染色体検査を受けるかどうかを決定するにあたり、検査を受けることについての利益・不利益が、ご本人（ご両親が判断される場合はお子さん）にとってどれくらい重要な意味をもつかを1から5の数字で表していただきます。

- ① 「**染色体検査を受けることによる利益と不利益**」の項目の中から、あなたの意思決定（ご両親が判断される場合はお子さん）にとって重要と考えられる**利益**を選んでワークシートに記入してください。また、項目以外でも、ご自身にとって重要な事項があればお書きください。
- ② 「**染色体検査を受けることによる利益と不利益**」の項目の中から、あなたの意思決定（ご両親が判断される場合はお子さん）にとって重要と考えられる**不利益**を選択してワークシートに記入してください。また、項目以外でも、ご自身にとって重要な事項があればお書きください。
- ③ ワークシートに記入した項目がご本人（ご両親が判断される場合はお子さん）にとってどれくらい重要な意味をもつのかを考え、重要性を**1**（重要性が**高い**）～**5**（重要性が**低い**）で番号をつけてください。
- ④ 出来上がったワークシートを参照して「**あなたの決定についての今の気持ち**」の枠内に丸印を付けてください。

## □ 遺伝カウンセリングの紹介

染色体検査は、生涯変化しない遺伝情報を調べる重要な検査です。ご不明な点がございましたら、遺伝医学の専門的知識を持ち、ご本人やご家族の心理的・社会的支援を提供できるスタッフにご相談されてみてはいかがでしょうか。現在、全国の主だった病院には、遺伝診療外来が整備されつつあり、臨床遺伝専門医など遺伝カウンセリングを提供しています。

いでんネット (<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>) の「遺  
伝相談施設(カウンセラー)情報」により最寄りの施設を探すことがで  
きます。

ご参考までに遺伝カウンセリングの専門職についてご案内します。

臨床遺伝専門医

日本では、従来、遺伝カウンセリングは医師が中心となり専門外来として行ってきました。2002 年から日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で資格認定制度を開始し、現在 600 名を超える臨床遺伝専門医が認定されています。臨床遺伝専門医の資格取得には、内科、小児科、産婦人科などの専門医認定を取得していることが前提となっています。

## 認定遺伝カウンセラー

認定遺伝カウンセラーは、臨床遺伝専門医と協力して、常にクライアント（来談者）の立場を尊重し、専門情報の提供や心理的支援などにより、クライアントが遺伝学的検査や治療の選択を自律的に決定できるように支援する専門職です。2005 年から日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会が共同で認定遺伝カウンセラー制度による資格認定を開始しています。

## 染色体検査の意思決定のためのワークシート

個人的 重要性	染色体検査を受けることによる 利益	染色体検査を受けることによる 不利益	個人的 重要性

個人的重要性の欄に重要性の高さを1(重要性が高い)～5(重要性が低い)で番号をつけてください

あなたの決定についての今の気持ちを枠内に丸印を付けてください

[illegible]

染色体検査を受けることに  
傾いている

まだ決められない

染色体検査を受けないこと  
 傾いている

このワークシートは、あなたにとって検査を受けるという選択肢がもつ  
**利益・不利益**を**個人の価値観**とあわせて検討するように作られています。

作成者(所属・資格)

川崎医療福祉大学 大学院医療福祉学研究科  
保健看護学専攻 遺伝カウンセリングコース  
保坂 嘉成（看護師）

川崎医療福祉大学 医療福祉学部 保健看護学科教授  
升野 光雄（臨床遺伝専門医・指導医）

参考文献

- 1) 遺伝学的検査に関するガイドライン. 遺伝医学関連 10 学会, 平成 15 年 8 月.
- 2) 福嶋義光、涌井敬子: 第 13 章 染色体・遺伝子検査. 金井正光編, 臨床検査法提要, 改訂第 32 版, 金原出版, 東京, 1161-1214, 2005.
- 3) 新川詔夫・阿部京子: III 遺伝子の担体としての染色体. 遺伝医学への招待, 改訂第 3 版, 南江堂, 30-50, 2003.
- 4) Elwyn G et al.: Developing a quality criteria framework for patient decision aids: online international Delphi consensus process. BMJ 333:417, 2006.
- 5) O' Connor AM et al.: Decision aids for people facing health treatment or screening decisions. Cochrane Database Syst Rev (1):CD001431, 2003.

作成年月日

初稿 平成 20 年 1 月 8 日  
改訂 平成 20 年 1 月 28 日

現在、未公開の原稿のため、無断複写および転載を禁じます。

染色体検査説明書  
(追加検査用)

資料 3

はじめに

本冊子は、染色体検査の対象となる方への説明書です。検査を受ける方がお子さんの場合は、原則としてご両親が説明の対象になります。

内容は、染色体検査の目的に応じた担当医師による説明の後、当事者の理解の確認や意思決定支援のために看護職や認定遺伝カウンセラーなどが利用し、さらに持ち帰りご家族との相談に利用できるものとなっています。

主治医は、説明した項目の□にチェックをしてください。

ご不明な点は、下記へお問い合わせください。

連絡先

施設名  
住所  
電話番号

診療科名  
医師名

□ 染色体と遺伝子

人の生命は 1 個の受精卵から始まります。受精卵は、母親の卵子と父親の精子が受精してきた細胞です。この細胞の核の中に遺伝情報が入っています。受精卵は細胞分裂をはじめ、2 つずつに分かれていき、約 60 兆個の細胞になります。細胞分裂の時に受精卵と同じ遺伝情報を細胞から細胞へ伝えていく働きをするのが染色体です。

人の体細胞の染色体は 46 本で、染色体の決まった場所に、約 2 万～3 万個の遺伝子が収納されています。遺伝子は、人の体のもとになる蛋白質を合成するための遺伝情報（人の設計図）をもっています。

性腺（卵巣、精巣）では、細胞分裂（減数分裂）により 23 本の染色体をもつ卵子や精子が作られます。卵子と精子の受精により両親の遺伝情報が半分ずつ子どもへ伝えられます。すなわち、染色体は親から子への遺伝情報の伝達という働きもします。

□ 染色体の構成

人の体細胞の染色体は 46 本で、22 対（44 本）の常染色体と 2 本の性染色体からなります。常染色体は、長さの順により 1 番、2 番、3 番…22 番まで番号が付けられています。それぞれ両親から 1 本ずつ受け継ぎ 2 本の対をなし、44 本あります。性染色体には、X 染色体と Y 染色体があります。ある個人の染色体構成を核型（かくがた）と呼びます。女性は 46, XX（図 1）、男性は 46, XY（図 2）と表されます。

図 1 46, XX 正常女性の染色体構成

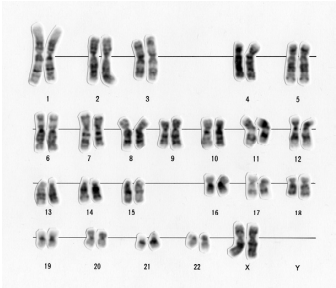
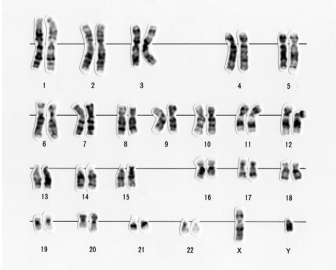


図 2 46, XY 正常男性の染色体構成



### 染色体構成の変化

#### どのようなものがありますか

染色体構成の変化は、「数の変化」と「形の変化」に分けられます。

□ 「数の変化」には、1対（2本）の染色体が3本になるトリソミーと、1本になるモノソミーがあります。2種類以上の染色体構成をもつ場合をモザイクといいます。

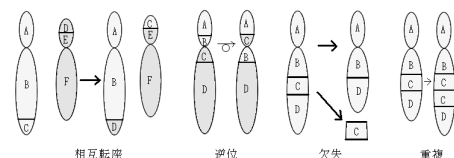
□ 「形の変化」には、複数の染色体に切断が起こり、切断片を交換して再結合した相互転座、1本の染色体に2か所切断が起こり、切断片が180度回転して再結合した逆位、切断片を失う欠失、一部が過剰になる重複などがあります（図3）。

一般に染色体構成に変化があると、染色体に含まれる遺伝子の量に過不足を生じます。一方、相互転座や逆位には、遺伝子の量的変化を伴わない均衡型と過不足を伴う不均衡型があります。

#### □ どのようにしておきるのですか

染色体の変化は、精子ができる時に生じることも、卵子が出来る時に生じることも、受精時やその後にも生じることもあります（これを突然変異といいます）。また、親のもつ染色体構成の変化が伝わることもあります。

図3 染色体の形の変化の一例



#### 染色体構成の変化をもつどのような特徴がありますか

□ 染色体構成に変化があると、染色体に含まれる遺伝子の量に過不足を生じるため、程度の差はありますが、成長障害、発達遅滞、先天性形態異常、性の決定・分化の異常などを認める可能性があります。また、同じ種類の染色体の変化であっても症状の程度には幅があります。

□ 均衡型相互転座は、ご本人の健康に影響はありませんが、お子さんに不均衡型相互転座を生じることがあります。不妊や反復流産の原因となることもあります（後述、6～7ページ）。

#### □ 頻度はどれくらいですか

生まれつき障害をもち、医療を要するお子さんの出生頻度は約3%（33人に1人）です。染色体構成の変化をもつお子さんの出生頻度は約0.6%（160人に1人）です。

染色体構成の変化をもつお父さんは、どのカップルにも生まれる可能性があります。決して誰の責任でもありません。

#### 染色体構成の変化による症候群の一例

##### □ 常染色体の数の変化

- |            |                     |
|------------|---------------------|
| 13トリソミー症候群 | 13番染色体を3本もつ         |
| 18トリソミー症候群 | 18番染色体を3本もつ         |
| 21トリソミー症候群 | 21番染色体を3本もつ（ダウン症候群） |

##### □ 性染色体の数の変化

- |              |                 |
|--------------|-----------------|
| クラインフェルター症候群 | XXYの性染色体をもつ男性   |
| ターナー症候群      | X染色体のモノソミーをもつ女性 |

##### □ 形の変化

- |             |                  |
|-------------|------------------|
| 5番染色体短腕部分欠失 | 片方の5番染色体短腕の一部を失う |
| 8番染色体短腕部分重複 | 片方の8番染色体短腕の一部が過剰 |

全ての染色体で変化が起きる可能性があります。

### 染色体検査法

#### 染色体検査の目的

□ 染色体の数や形の変化を（法：後述、5ページ）を用いて調べます。

□ モザイクの有無を調べます。

モザイクとは、2種類以上の染色体構成をもつ状態で、例えば、正常核型をもつ細胞と染色体構成変化をもつ細胞からなる状態をいいます。モザイクを疑い、血液（リンパ球）の染色体を観察しても変化が認められなかった時やリンパ球でみられた低頻度モザイクの真偽を確認するために、体の別の細胞で変化がないかを調べます。

□ 皮膚の一部を少量採取し、培養した後、染色体検査を行います。

□ 頬粘膜の細胞を用いてFISH法で検査します。

□ 染色体の形の変化は、ご両親いずれから伝わる場合があります。不均衡型相互転座の約40%は、ご両親いずれかの均衡型相互転座に由来します。ご両親の均衡型相互転座の有無を調べます（後述、6～7ページ）。

□ 不妊や反復流産の原因のひとつとして、ご夫婦の均衡型相互転座の有無を調べます（後述、7ページ）。

□ その他

#### □ 今回の検査の目的はどのようなものですか

担当医師記載欄（左欄の補足説明にご利用ください）

検査の結果、染色体構成の変化を認めず、さらに診断のために考えられる他の検査を重ねても原因が特定できないこともあります。

#### □ 採血について

原則として染色体の構成はどの細胞でも同じですが、通常は血液のリンパ球の染色体を検査します。

採血方法は、通常の血液検査と同じです。2～5ml程度の血液採取を行います。

## □ 個人情報保護

検査を院外施設に委託する場合には個人名ではなく符合をつけて取り扱います。

## 今回用いる染色体検査法

### □ G分染法

最も一般的な染色体検査法です。血液のリンパ球を3日間かけて培養します。その後、様々な処理を行い、個々の染色体を濃淡の縞模様（バンド）で識別できるようにして、顕微鏡で観察します（図1、図2）。検査結果を得るまでには、様々な工程があるため2〜4週間ほどかかります。

### □ 高精度分染法

G分染法ではわからないより細かい形の変化を調べる時に用います。

### □ FISH法

G分染法や高精度分染法ではわからないより細かい形の変化やモザイクを調べる時に用います。（症状や所見から染色体の変化を予想した上で検査します）。

### □ SKY法

1〜22番とX・Y染色体の24種類を同時に異なる色で染め分けることができる検査です。G分染法では由来不明な染色体過剰部分や由来不明な過剰染色体が何番染色体かを調べる時に用います。

## □ 染色体検査の限界

- ① G分染法や高精度分染法による染色体検査は、顕微鏡観察では不可能なほど微細な染色体の形の変化は検出できません。
- ② G分染法は20細胞程度を観察します。そのため低頻度のモザイク（2種類以上の染色体構成をもつ状態）を見逃す可能性があります。
- ③ 血液（リンパ球）を用いた染色体検査の場合、リンパ球以外の組織での染色体構成の変化に関しては検出できません。原則として染色体の構成はどの細胞でも同じですが、まれに染色体構成の変化が一部の組織に限られていることがあります。
- ④ 確定診断のために、ご本人の追加検査もしくはご両親の染色体検査の検討が必要になることがあります。
- ⑤ 個々の遺伝子の変化については調べることはできません。

## □ 偶然みつかる可能性のある染色体核型

46,XX,46,XYとは一部異なりますが、全く健康に影響のない染色体構成をもっている方がいます。生殖や子孫への影響もないと考えられているものです。染色体検査を受けることによって偶然にこのような染色体の多様性がみつかることがあります。

頻度の高いものでは、9番染色体の腕間逆位（9番染色体の短腕と長腕で切断が起こり、切断片が180度回転して再結合する）があります。一般頻度は1〜2%程度です。

性染色体を過剰にもつXYY男性やXXX女性は、ほとんど症状を認めません。

## □ 検査料金

G分染法および高精度分染法は健康保険適用になります。

## 相互転座における検査について

□ 染色体の形の変化をもつ場合、ご本人の追加検査もしくはご両親の染色体検査を検討することがあります。ここでは、相互転座について説明します。

相互転座には遺伝子に過不足のない**均衡型相互転座**と部分的なトリソミーと部分的なモノソミーを伴う**不均衡型相互転座**があります。いずれもご両親の染色体が正常の場合とご両親のいずれかの相互転座が伝わる場合があります。

**均衡型相互転座**は、複数の染色体に切断が起こり、切断片を交換して再結合したもので、遺伝子の過不足はないため通常ご本人の健康に影響はありません（この状態を**保因者**といいます）。400人に1人の割合でみられます。この場合、お子さんに部分的なトリソミーと部分的なモノソミーを伴う不均衡型相互転座を生じることが3-10%程度あります（図4）。

ご両親の染色体検査により得られる可能性のある情報は2つです。

① ご両親のいずれかの**保因者診断**に関わる情報と②お子さんの正確な診断に役立てられる可能性についての情報です。

### □ お子さんが**不均衡型相互転座**をもつ場合

- ① ご両親のいずれかが同様の均衡型相互転座をもつ場合、通常お子さんの**症状と不均衡型相互転座とは関係ない**と考えられます。この場合、次のお子さんに不均衡型相互転座を生じることが3%程度あります。
- ② ご両親のいずれも均衡型相互転座をもたない場合は、経験的に6〜7%にお子さんが症状をもつといわれています。原因として、  
1）お子さんの症状は、均衡型相互転座とは関係なく、別の原因による、  
2）染色体レベルでは均衡型相互転座にみえても、染色体の切断点付近で微細な欠失や重複が生じている、  
3）染

色体の切断点で遺伝子が切断されたことによるなどが考えられます。現時点では、研究的な解析をしても原因を確定できるとは限りません。

### □ お子さんが**不均衡型相互転座**をもつ場合

不均衡型相互転座をもつ場合、一般に、ご本人のG分染法だけでは、染色体の過剰部分と不足部分を診断することができません。

#### ① ご本人の追加検査

SKY法により、転座相手の染色体由来を明らかにできます。ただし、切断点を正確には確定できないことと、検出限界がG分染法より劣るため、転座相手の染色体が明らかにできないこともあります。

次のお子さんに不均衡型相互転座を生じる可能性を知るためには、ご両親の染色体検査（保因者検査）が必要になります。

#### ② ご両親の染色体検査（保因者検査）

- 1）ご両親のいずれかが**均衡型相互転座**をもつ場合（40%）、お子さんの正確な診断ができます（転座相手の染色体由来と切断点が明らかになります）。この場合、次のお子さんに不均衡型相互転座を生じることが5-10%程度あります。
- 2）ご両親のいずれも**均衡型相互転座**をもたない場合（60%）、次のお子さんに不均衡型相互転座を生じる可能性はほとんどないことは明らかになりますが、お子さんの正確な診断はできません。この場合、お子さんのSKY法による検査を追加すると、お子さんの診断が可能になります。

□ **お子さんの追加検査とご両親の染色体検査の選択および検査結果の聞き方**には、いくつかの対応が考えられます。

- ① お子さんの SKY 法による検査を追加することで転座相手の染色体由来を明らかにできます。次のお子さんに不均衡型相互転座を生じる可能性を知るためには、ご両親の染色体検査（保因者検査）を検討する。
- ② ご両親が染色体検査を受け、いずれかが均衡型相互転座をもつ場合、検査結果と**どちらが保因者であるか**を、ご両親で聞く。
- ③ ご両親が染色体検査を受け、いずれかが均衡型相互転座をもつ場合、検査結果はご両親で聞くが、**どちらが保因者であるかは聞かない**。
- ④ ご両親が染色体検査を受け、いずれも均衡型相互転座を持たない場合、お子さんの SKY 法による検査の追加を検討する。

□ ご両親にとって、染色体検査は、ご本人の健康管理の目的ではなく、次のお子さんに不均衡型相互転座を生じる可能性についての情報を得るために行われることを十分ご理解の上での検討が必要です。そのためには、遺伝カウンセリングの受診をお勧めします。

#### □ 不妊・反復流産のご夫婦の染色体検査について

**均衡型相互転座**は、複数の染色体に切断が起こり、断片を交換して再結合したもので、遺伝子の過不足はないため通常ご本人の健康に影響はありません（この状態を**保因者**といいます）。400 人に 1 人の割合で見られます。お子さんに部分的なトリソミーと部分的なモノソミーを伴う不均衡型相互転座を生じることがあります（図 4）。このことが不妊や反復流産の原因となることもあります。

ご夫婦のいずれかに均衡型相互転座がある場合、自然流産率は高まりますが、お子さんを受かる可能性は十分にあります。

□ **ご夫婦の染色体検査結果の聞き方**には、いくつかの対応が考えられます。

- ① ご夫婦が染色体検査を受け、いずれかが均衡型相互転座をもつ場合、検査結果と**どちらが保因者であるか**を、ご夫婦で聞く。
- ② ご夫婦が染色体検査を受け、いずれかが均衡型相互転座をもつ場合、検査結果はご夫婦で聞くが、**どちらが保因者であるかは聞かない**。

□ ご夫婦にとって、染色体検査は、ご本人の健康管理の目的ではなく、次のお子さんに不均衡型相互転座を生じる可能性についての情報を得るために行われることを十分ご理解の上での検討が必要です。そのためには、遺伝カウンセリングの受診をお勧めします。

#### □ 均衡型相互転座保因者の血縁者への情報提供

お子さんが不均衡型相互転座をもち、ご両親のいずれかに（もしくは不妊や反復流産のご夫婦のいずれかに）均衡型相互転座が認められた場合、その遺伝情報は血縁者と共有される可能性があります。

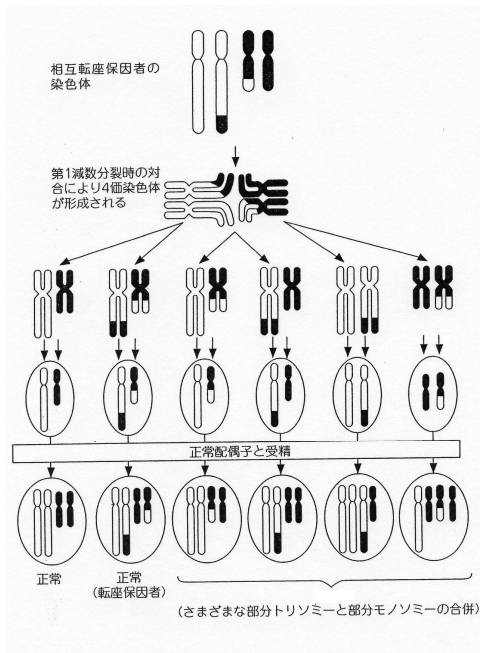
ご本人が保因者であることを血縁者に伝えることにより、血縁者自身が保因者検査を受けるべきか選択が可能になります。

ご本人の同意がなければ、医療者が検査結果を血縁者にお伝えすることはありません。保因者の可能性を告げられた血縁者が染色体検査を受けるかどうかは、ご本人の自由意志によります。

小児の保因者検査は、将来の自由意志の保護という観点から、原則的にご本人が自ら意思決定できる年齢に達してからとされています。

いずれの場合も、遺伝カウンセリングにより十分検討されることをお勧めします。

□ 図 4 均衡型相互転座保因者の染色体分配



福嶋義光編、遺伝カウンセリングマニュアル、改訂第2版、南江堂、東京、328、2003。



#### □ 染色体検査を受けることによる利益と不利益について

- ① 染色体検査を行うことで確定診断できる可能性があります。診断が明らかになれば、今後の成長・発達（お子さんの場合）や注意すべき合併症などがある程度予測することができ、健康管理に役立てることができます。
- ② 染色体構成の変化が子孫へ伝わるかどうか再発率を知ることができます。
- ③ ご本人・ご家族の希望がある場合には、当事者の会・家族会を紹介することができます。保健医療福祉情報だけではなく当事者・家族の生活情報などが得られ、ご本人・ご家族の交流の場として心理的な支援が期待できます。
- ④ 染色体検査で得られた遺伝情報は、血縁者で共有していることがあり、検査を受けた人だけに影響がとどまらない可能性があります。
- ⑤ 検査の結果、染色体の数や形の変化が明らかになった場合、ご本人だけではなくご家族も、周囲の誤解や偏見による対応を受けるかもしれません。残念ながら、疾患についての社会的理解は十分成熟しているとはいえません。
- ⑥ 検査の結果に関わらず、心理的变化を生じる可能性があります。医療者は、継続的な医療を通じて、ご本人やご家族の心理的・社会的支援も心がけています。
- ⑦ ご夫婦の染色体検査を行いどちらかに染色体の変化が明らかになった場合、家族内に葛藤が生じる可能性があります。

#### □ 染色体検査を受けないことによる利益と不利益について

- ① 染色体検査を受けなければ、検査を受けることによって起きるかもしれない新たな問題を避けることができます。
- ② 染色体検査の結果により分かったかもしれない新しい情報を得ることができません。

#### □ 染色体検査についての選択肢

染色体検査について3つの選択肢があります。

##### □ 染色体検査を受ける

##### □ 染色体検査を受けない

##### □ 染色体検査を保留する

染色体検査を受けるかどうか、どのような選択をされても、医療者は、今後の医療提供に最善をつくします。決して不当な対応を受けることはありません。

#### □ 検査への同意の撤回について

染色体検査を受けることに同意されても、途中で検査を中止したり、検査結果を聞かないということも可能です。いつでもご相談ください。

#### □ 染色体検査結果の説明

染色体検査結果の説明は、ご本人に行います。お子さんの場合は原則としてご両親に対して行います。ご両親・ご夫婦の均衡型相互転座保因者診断の場合は、検査前に結果の聞き方についてよくご相談されることが必要です。

#### □ 染色体検査を迷われている方へ

染色体検査の意思決定にあたり判断に迷われている場合、あなたにとって**検査を受けるという選択肢がもつ利益・不利益を個人の価値観とあわせて確認する作業が重要です**。そのためのワークシート（作業票）を作成しました。ご家族や専門職（右欄に記載）との相談にもご利用いただけます。

#### □ 染色体検査の意思決定のためのワークシートの説明

染色体検査を受けるかどうかを決定するにあたり、検査を受けることについての利益・不利益が、ご本人（ご両親が判断される場合はお子さん）にとってどれくらい重要な意味をもつかを1から5の数字で表していただきます。

- ① 「**染色体検査を受けることによる利益と不利益**」の項目の中から、あなたの意思決定（ご両親が判断される場合はお子さん）にとって重要と考えられる**利益**を選んでワークシートに記入してください。また、項目以外でも、ご自身にとって重要な事項があればお書きください。
- ② 「**染色体検査を受けることによる利益と不利益**」の項目の中から、あなたの意思決定（ご両親が判断される場合はお子さん）にとって重要と考えられる**不利益**を選択してワークシートに記入してください。また、項目以外でも、ご自身にとって重要な事項があればお書きください。
- ③ ワークシートに記入した項目がご本人（ご両親が判断される場合はお子さん）にとってどれくらい重要な意味をもつかを考え、重要性を**1（重要性が高い）～5（重要性が低い）**で番号をつけてください。
- ④ 出来上がったワークシートを参照して「**あなたの決定についての今の気持ち**」の枠内に丸印を付けてください。

#### □ 遺伝カウンセリングの紹介

染色体検査は、生涯変化しない遺伝情報を調べる重要な検査です。ご不明な点がございましたら、遺伝医学の専門的知識を持ち、ご本人やご家族の心理的・社会的支援を提供できるスタッフにご相談されてみてはいかがでしょうか。現在、全国の主だった病院には、遺伝診療外来が整備されつつあり、臨床遺伝専門医などが遺伝カウンセリングを提供しています。

いでんネット（<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>）の「遺伝相談施設(カウンセラー)情報」により最寄りの施設を探すことができます。

ご参考までに遺伝カウンセリングの専門職についてご案内します。

##### 臨床遺伝専門医

日本では、従来、遺伝カウンセリングは医師が中心となり専門外来として行ってきました。2002年から日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が共同で資格認定制度を開始し、現在600名を超える臨床遺伝専門医が認定されています。臨床遺伝専門医の資格取得には、内科、小児科、産婦人科などの専門医認定を取得していることが前提となっています。

##### 認定遺伝カウンセラー

認定遺伝カウンセラーは、臨床遺伝専門医と協力して、常にクライアント（来談者）の立場を尊重し、専門情報の提供や心理的支援などにより、クライアントが遺伝学的検査や治療の選択を自律的に決定できるよう支援する専門職です。2005年から日本遺伝カウンセリング学会と日本人類遺伝学会が共同で認定遺伝カウンセラー制度による資格認定を開始しています。

### 染色体検査の意思決定のためのワークシート

個人的 重要性	染色体検査を受けることによる 利益	染色体検査を受けることによる 不利益	個人的 重要性

個人的重要性の欄に重要性の高さを1(重要性が高い)～5(重要性が低い)で番号をつけてください

あなたの決定についての今の気持ちを枠内に丸印を付けてください

染色体検査を受けることに 傾いている				まだ決められない				染色体検査を受けないことに 傾いている		

このワークシートは、あなたにとって検査を受けるという選択肢がもつ

**利益・不利益を個人の価値観とあわせて検討するように作られています。**