



遺伝科だより 第1号



第1号のテーマは、「遺伝科」です。

<遺伝科ってなんですか>

遺伝科と聞くと、突然変異の場合でもご両親からの遺伝性疾患であるような感じがしたり、遺伝子検査などの検査を思い浮かべたり、イメージが一定しません。遺伝科は、遺伝性疾患や先天異常を対象とした総合的な診療活動を行う診療科です。遺伝カウンセリングも同時に行うことが多いため、名称としては遺伝科が用いられます。

<対象患者さん>

染色体異常症の方が多いです。染色体異常症のダウン症候群、4p- 症候群、5p- 症候群、22q11.2 欠失症候群、13トリソミー症候群、18トリソミー症候群、Williams 症候群、Prader-Willi 症候群、Angelman 症候群、Smith-Magenis 症候群、Pallister-Killian 症候群、Klinefelter 症候群、Turner 症候群などが対象です。ダウン症候群は現在 80 名前後の方をフォローしています。

「あさがおの会」というダウン症候群グループ診療も行っています。また、Noonan 症候群、Marfan 症候群、Sotos 症候群、Beckwith-Wiedemann 症候群、Rubinstein-Taybi 症候群、Treacher Collins 症候群、Cornelia de Lange 症候群、CHARGE 症候群、VATER 連合、神経線維腫症などの健康管理を行います。原因不明の発達遅滞の方の診断も全身診察、病歴聴取、染色体検査、全身骨レントゲンなど行い検討します。また、ご家族の中にご病気の方がいて、それが遺伝性ではないかと心配な方や、お子さんにご病気があって次のお子さんは大丈夫なのだろうか、など遺伝にまつわる心配や不安がある方へ遺伝カウンセリングを行います。周産期、小児期の遺伝カウンセリングを主に行うため、成人の遺伝カウンセリングは他施設と共同で行う可能性があります。

<ご家族に遺伝科をどう紹介すればよいですか>

「ダウン症候群について詳しい先生がいるので受診してみてもいいでしょうか」「血液検査や画像検査では異常がみあたりません。手足の様子や特有の行動パターンを手掛かりに診断をする先生がいるので受診してみてもいいでしょうか」「遺伝科というと遺伝子検査をする科と思われるかもしれませんが、とりあえず先生が診察して必要な検査を組み立てるようですよ。」などでしょうか。ダウン症候群など早期診断、早期告知が必要な場合は疑いの段階でかまいませんので直接ご連絡いただければと思います。

<遺伝科はなにをしているのですか>

遺伝子や染色体はそれ自体をなおすことはできません。

病気というより、何らかの体質をおもちの方々の健康管理ができればと思います。

初診の方の場合、通常の全身診察に加え、小奇形の確認、患者さんの性格や特徴をご家族から聴取します。特有の行動パターン、趣向から診断に至る場合もあります。手足の指の先まで注意深く観察させていただきます。ご家族の小さな気づきが診断に至る場合もあります。

ご家族となぜ？ どうして？ を共有できればと思います。

<次回テーマは「ダウン症候群」です>

2010年7月群馬県立小児医療センター遺伝科鮫島希代子

