

スクリーニング研究班報告

北大小児科 荒島真一郎

先天代謝異常症における遺伝相談

現在新生児スクリーニングが行われている疾患は常染色体性劣性遺伝する。したがって、患児をもつ両親にとって家族計画を考えるとき遺伝相談が必要となる。フェニルケトン尿症(PKU) 2家系、ヒスチジン血症1家系に遺伝相談を行ったので報告する。

相談例1 第1子がPKU。現在5才男児で制限食療法は順調。知能発達は年令相当。両親は病気をよく理解し、精神的に安定している。第2子を希望して遺伝相談を求めた。生化学的に両親は保因者であり患者発生危険率は25%と推定された。相談後妊娠出産し、児の正常が確認された。

相談例2 第1子がPKU。現在5才男児。3才時に精神発達遅延がありPKUと診断された。その時母親は妊娠3カ月であった。精神的動揺著しく、早期治療の可能性を示したが人工流産した。患児には食事療法を行ったが血中フェニルアラニン値は調節が困難で症状の著明な改善をみていない。次の子供は望まないと云っていたが、母親が精神的に安定を得た2年後、突然妊娠したことを報告して来た。遺伝相談を希望したのでその時点で遺伝的予後について話し妊娠を継続することに決定する。生まれた児について検査し、正常であることが確認された。

相談例3 第1子ヒスチジン血症女児。両親は治療に協力的であった。遺伝性であることを非常に気にしており2年後に第2子を望んで遺伝相談を求めた。両親は保因者と診断されており出生前診断を強く希望した。本症に対する出生前診断の報告はなく、本症の症状が軽く発症の頻度も低く考えられるようになって来ていることから現段階では出生前診断は不適であることを示した。その後第2子を妊娠し、出産正常と確認された。

以上、遺伝病に対する一般人の知識は充分ではなく、わが子が遺伝疾患と診断された両親の心の負担は重く遺伝相談が必要である。

臨床的にも特別な配慮が必要であり、初めは遺伝にふれることなく治療に目を向けるようにし、1~2年後に専門医による遺伝相談をうけるのがよい。出生前診断の技術開発も期待される。

遺伝病の発生子防は新生児スクリーニング→早期治療→遺伝相談→出生前診断まで到達してはじめて十分な効果が期待出来るであろう。



検索用テキスト OCR(光学的文字認識)ソフト使用
論文の一部ですが、認識率の関係で誤字が含まれる場合があります



先天代謝異常症における遺伝相談

現在新生児スクリーニングが行われている疾患は常染色体性劣性遺伝する。したがって、患児をもつ両親にとって家族計画を考えるととき遺伝相談が必要となる。フェニールケトン尿症(PKU)2家系、ヒスチジン血症1家系に遺伝相談を行ったので報告する。