

Duchenne 型筋ジストロフィー（DMD） 事例検討

遺伝性難病ケア研究会

発端者 : 小鳥遊 小太郎(たかなし ことろう): 1 歳 10 ヶ月 男児、DMD の疑い
 (遺伝学的検査結果は、MLPA 検査法で DMD 遺伝子の Exon 50-52 欠失)

家族構成:

小鳥遊 小太郎 : 1 歳 10 ヶ月 男児、健康な両親の第 3 子

小鳥遊 隆 : 父、38 歳、健康

小鳥遊 エリカ : 母、36 歳、健康

小鳥遊 七菜子 : 小太郎の姉、8 歳 健康

小鳥遊 大輔 : 小太郎の兄、6 歳 健康

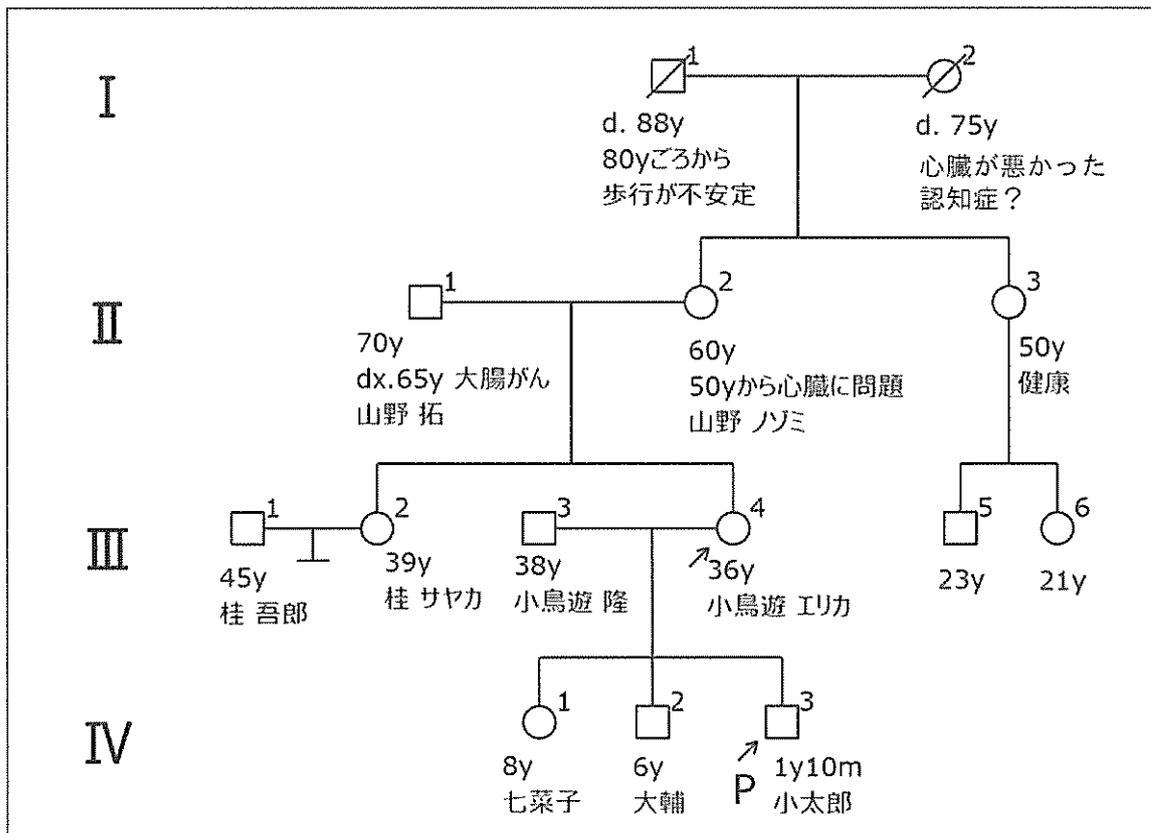
桂 サヤカ : エリカの姉、39 歳。2 年前に結婚、子どもはいない。不妊治療中

桂 吾郎 : サヤカの夫、45 歳。

山野 ノゾミ : エリカ・サヤカの母。60 歳。50 歳ごろから心臓に問題、10 歳下に妹

山野 拓 : エリカ・サヤカの父。70 歳。65 歳で大腸がん、現在は元気

小鳥遊 小太郎さん家系図



小鳥遊 小太郎 : 1歳10か月 男児 同胞3人の第3子。

満期安産、独歩1歳3月。発達正常。

小鳥遊小太郎は、1歳8か月になったばかりのころ、発熱が3日ほど続いたので、かかりつけの鷹山小児クリニックで念のための血液検査を受けた。翌日解熱。検査結果では肝機能が高め (AST 50, ALT 80)、CKが異常高値 (4000) とわかり、状態が落ち着いてからということで、1週間ほどして再検となった。やはり値は変わらなかった。そこで鷹山先生は、母のエリカに、「筋肉の状態をしっかりと調べる必要がある状況と考えます。例えば筋ジストロフィーというような疾患です。この疾患の専門の北浜先端医大小児科の松島教授にご紹介しますので、受診して下さい」と説明された。

エリカはびっくりして夫の隆に伝えた。大学病院受診予約は10日後、隆は会社を休んで小太郎の受診に付き添った。松島先生からは、Duchenne (デュシェンヌ型) 筋ジストロフィーが考えられるとして詳細な説明があったあとに、今は普通に生活していればよいが、診断を確実にして今後のことを考えるために遺伝学的検査を受けるようにとの説明があった。遺伝子の検査については、別の先生からも説明があった。エリカはまさかと思う気持ちが強く、松島先生の説明の途中で頭が真っ白になってしまった。隆はいろいろと質問をしていたようである。その日にわかる血液検査の結果だけを聞いて、遺伝子の検査の結果は1か月後に分かるということで、受診予約をして帰宅した。

本日、検査結果を聞きに遺伝医療部に受診する。小児科には別の日の予約になったので、小太郎は連れずに、夫婦で結果を聞く予定にしている。遺伝医療部の担当医の西城医師は、臨床遺伝専門医であり、大学病院初診の際に遺伝学的検査の説明を担当していた医師である。

場面 未発症の小太郎の遺伝学的検査結果開示と遺伝カウンセリング

(西城 Dr) こんにちは、西城です。遺伝子の検査の際にお目にかかりましたね。

(エリカ) 小鳥遊エリカです。あの時は頭が真っ白で、先生のことよく覚えていないのです。今日は、夫にどうしても外せない仕事のできたので、一人で来ました。

(西城 Dr) 小鳥遊エリカさんですね。小鳥遊 隆さんがお越しにならないということなんですね。相変わらずお忙しいのですね。

(エリカ) はい、そうなんです。

(西城 Dr) 今日は小太郎さんの結果の説明ということでしたね。小太郎さんは今日はご一緒ではないのですか？

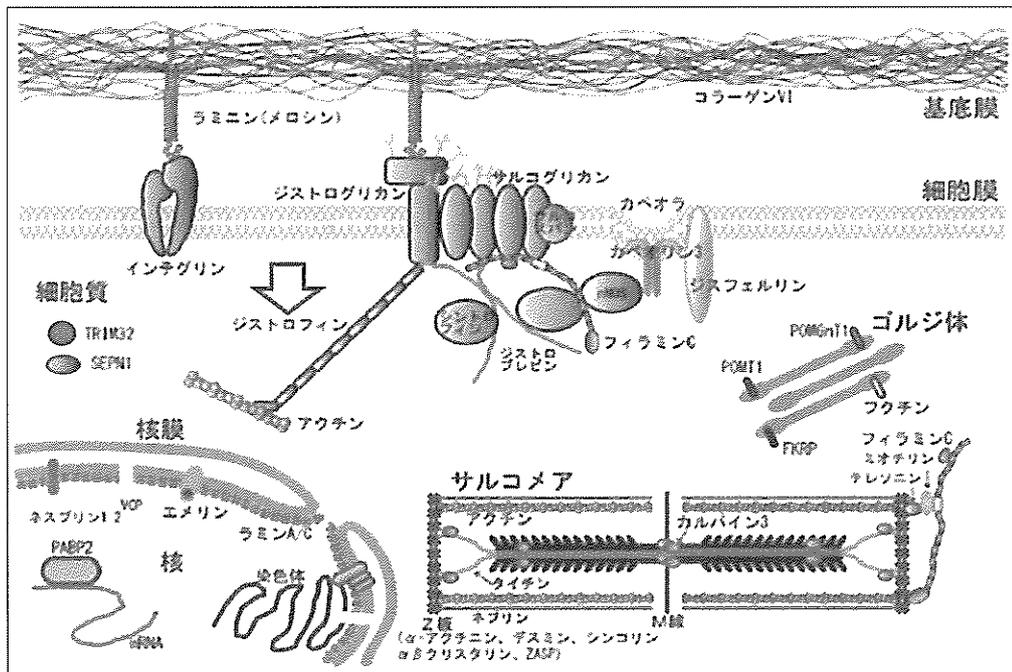
- (エリカ) ええ、今、職場に復帰するために、保育園で慣らし保育をしてもらっているの。
- (西城 Dr) そうですが、小太郎さんの様子はいかがですか？
- (エリカ) はい、小児科の先生は重い病気だとおっしゃるのですが、家でも保育園でも元気です。ほかのお子さんたちと変わりません。女の子と比べると、ちょっと言葉が遅いかな。元気な様子を見ると、涙が出てきます。でも、風邪の検査で偶然にCKが高いとでたからこのようなことになったので・・・何かの間違いではないか、という気持ちもするのです。
- (西城 Dr) 確かにそうですね。何も症状がなくて、偶然に血液検査でわかったわけですからね。前回、検査について説明させていただいた際には、小太郎さんの遺伝子の検査によって、小太郎さんの病名が確実にって治療法の選択に役立つことがあること、また、ご家族にも関係する結果がわかるかもしれないとお伝えしましたが、そのことはどうお考えでしょうか。
- (エリカ) 前回は、小太郎の治療を考えると、遺伝子の結果は大切と説明をもらったから、夫の隆も賛成したから受けましたが・・・家に帰ってから筋ジストロフィーということでスマホで調べてみると、母親が保因者と書かれています。自分からの遺伝だったらどうしようと心配しています。夫も私のことをどう思うか、って。
- (西城 Dr) ネットで、いろいろな情報を読まれたのですね。
- (エリカ) でもね、先生。遺伝とすると私の家系に同じ病気の人がいるはずなのですが、そんなことをきいたこともありません。
- (エリカ) 母にも確かめました。誰もそんな病気の人はいないって。だから遺伝ではないとも思うのです。ですから、実は・・・今日は夫が来れないので、自分の心配も先生にお聞きできると思っています。
- (西城 Dr) そうですか、小太郎さんがとても病気とは思えない様子なので、信じられないお気持ちでおられても当たり前です。筋ジストロフィーについていろいろと勉強してくださったのですね。それでご自身からの遺伝ということも心配になられたのですね。前回にも病気についてお話しましたが、この病気のことについてまとめてみましょう。

(Duchenne 型筋ジストロフィーの説明)

(西城 Dr) 小太郎さんには Duchenne 型という筋ジストロフィーが考えられています。これは、生まれつき、筋肉細胞の膜にあるジストロフィンというタンパクが欠失していることで、筋細胞が壊れやすくなっている状態です。その理由は、そのタンパクをつくる遺伝子の変化によります。この病気は、主に男の子の病気です。3歳ごろまではほとんど症状がないのです。ですからこれまでは、3歳~4歳頃になって、かけっこができなくなったり、転びやすくなることで見つかったのです。

しかし最近では症状がでないうちに診断されることが増えてきました。ちょうど小太郎さんのように、偶然に受けた血液の検査でCKといわれる筋肉由来の酵素値がとて高いことがわかって診断される、という状況です。CK値が高いのは、筋肉細胞が壊れやすくなっていることを表しています。現在はまだ、この病気を完全に治す方法はありませんが、早めに診断して適切な時期から治療を行う方が、進行を遅らせることができるのです。また、遺伝子の状態が特殊だと、症状が軽いタイプに近づけることができる、という特別なお薬ができて、2020年から保険適応になりました。ですから遺伝子の状態を知ることが治療を考えるのには重要、ということをお話しましたね。

筋ジストロフィー関連因子 <http://www.nanbyou.or.jp/entry/4523>

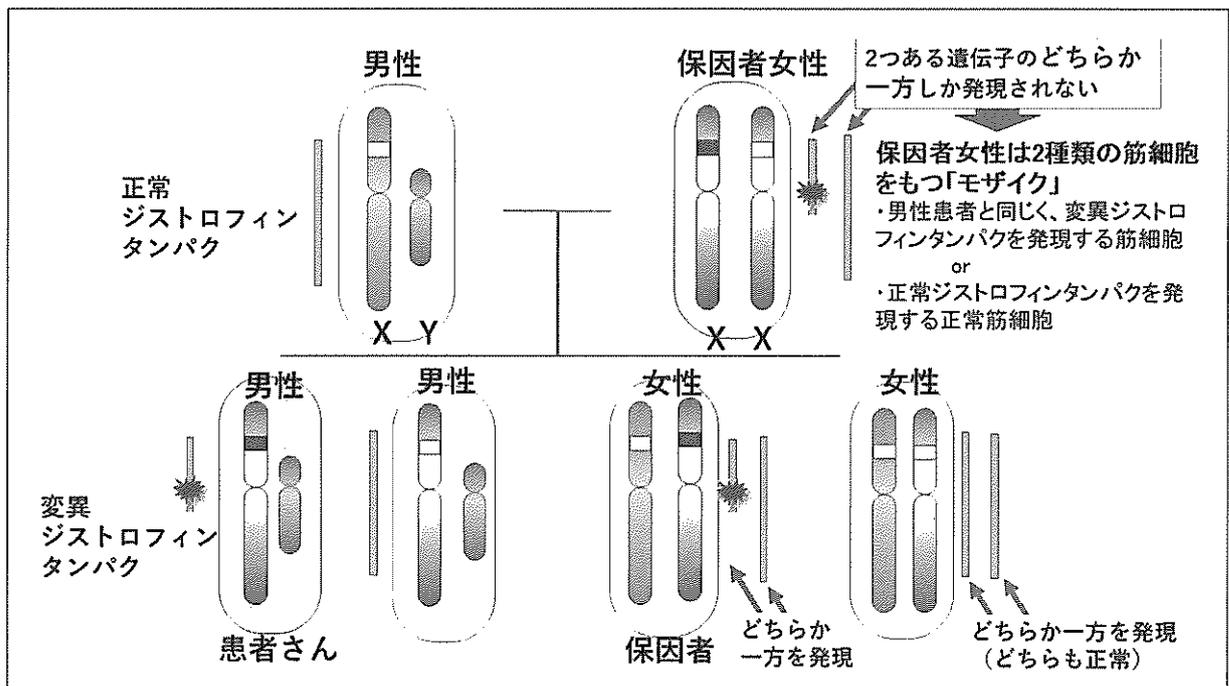


(X連鎖劣性遺伝と新生変異について)

(エリカ) はい、小太郎のためには、検査はすぐに受けた方がよいと考えました。

(西城 Dr) 一方で遺伝子に変化があるということは、遺伝子は親御さんから伝わってくるのですから、変化が見つかったらその変化が親御さんから伝わってきた、とわかる、ともお話ししましたね。このジストロフィン遺伝子は、X染色体に含まれる遺伝子です。

X連鎖劣性遺伝の状況 母が保因者の場合



(図の説明) 女性はX染色体を2本持つため、X染色体上の遺伝子の量は男性の2倍ある。しかしどちらか一方のX染色体に含まれる遺伝子からしかタンパクが作られない状態になっている。保因者女性は、1方の遺伝子が患者さんと同じ変化を持ち、他方の遺伝子は正常であるため、変異遺伝子が発現する病的な細胞と、正常遺伝子が発現する正常細胞を混在して持つ「モザイク」の状況になっている。

(エリカ) XXは女性、XYは男性、というあれですよ。

(西城 Dr) おっしゃる通りです。男性はX染色体を1本しか持たないので、X染色体に含まれる遺伝子に変化があると、症状として現れます。女性はX染色体が2本あるので、片方に変化があっても、機能が変化した細胞と、正常な

細胞の両方があるために、症状がわかりにくいことになります。ここでX染色体とY染色体の親からの伝わり方を見てみましょう。

(エリカ) 父から男の子に伝わるのはY染色体と聞いたことがあります。

(西城 Dr) その通りです。ということは、男の子のX染色体は母に由来することです。

(エリカ) その、母からのX染色体に傷があるということなのですね。だから母親から男の子に遺伝子の傷が遺伝することなのですね。つまり、私が遺伝子の傷をもっていて、小太郎に伝えたということが、小太郎の検査でわかるということになるわけですね。

(西城 Dr) よく勉強されましたね。

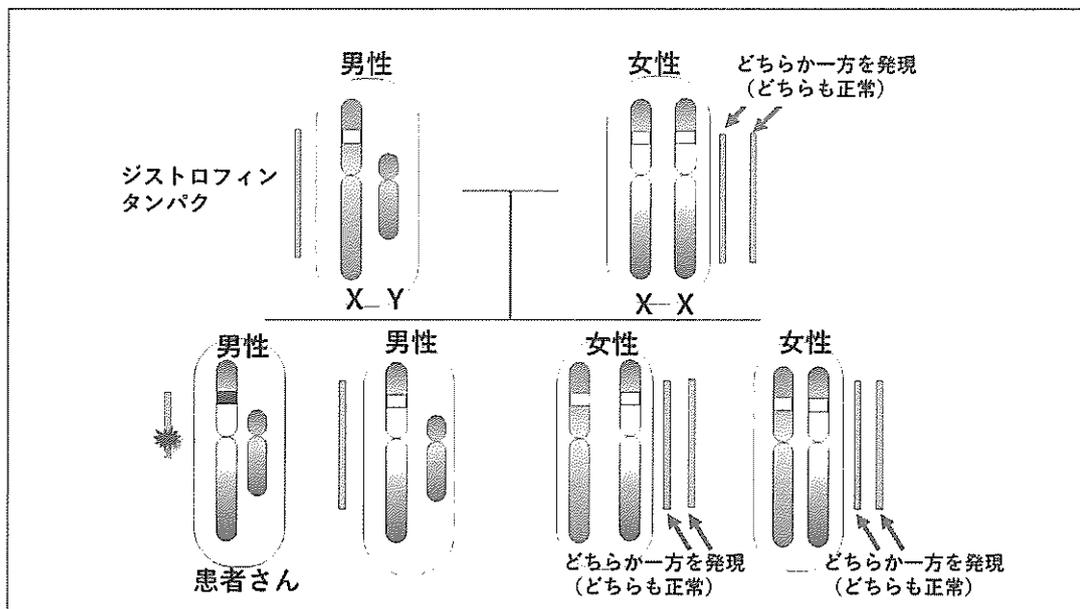
(エリカ) 私からの遺伝がはっきりするのは、困ります。今日は結果を聞くのが怖いんです。もしも私に遺伝子の傷があるとすると、それは誰から伝わったのでしょうか？

(西城 Dr) エリカさんのお母さまが変化を持っておられた可能性があります。変化を一方の遺伝子だけに持っていて、症状がわからない方を保因者とよびますが、お母さまが保因者で、あなたも保因者ということも考えられます。

(エリカ) はあ、

(西城 Dr) 一方では、エリカさんに変化がないのに、お子さんに変化が出るということもあります。世間では突然変異と言ったりしますが、正確には、新生変異とよびます。この場合、エリカさんは保因者ではありませんが、卵子で遺伝子に変化が生じていたことになります。

新生変異 母が保因者でない場合



(エリカ) 小太郎が遺伝子の変化をもっていれば、私が保因者かもしれないけれど、保因者でないかもしれない、ということなんですか？

(西城 Dr) はい、その通りです。ところで、ご主人は何かおっしゃっていましたか？

(エリカ) 隆さんには「今日行けないから、あなたがしっかりと結果を聞いてきてほしい、僕たち家族には大事なことから、頼むよ。何がわかって家族みんなで頑張ろう」と言われました。そっか、私が保因者であれば、上の子どもたちにも関係するかもしれないと思ったのでしょうか。隆さんが、私が保因者であることを責めているのなら、私一人で結果を聞いてきてほしいとは言わなかったでしょうからね。小太郎の結果を聞くことに迷いがなくなりました。結果を聞いても聞かなくても、事実は変わらないわけだし・・・しっかりと知ることと隆さんと一緒に頑張りたいと思います。

(西城 Dr) そうですか、よく考えられましたね。ご主人も見識のある方ですね。だれだって、いろいろな病気の保因者なんです。患者さんが家族におられないと「自分は正常」と思いがちですが、実際はそうではないわけです。

(エリカ) はい、私も、これまでは自分や家族に遺伝ということを考えたこともなかったです。

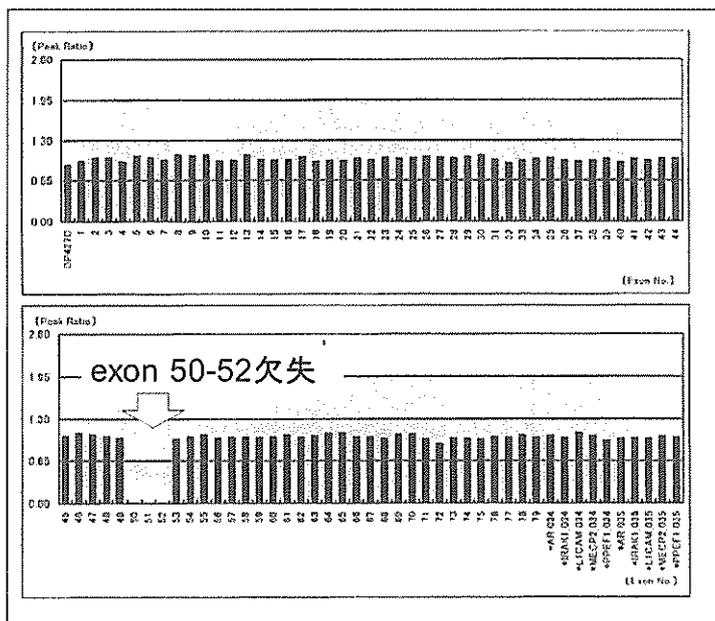
(西城 Dr) では小太郎さんの遺伝子の検査結果をお話してもよいでしょうか。

(エリカ) お願いします。

(検査結果の開示)

(西城 Dr) この図が結果なのですが、50 から 52 という番号の部分は、柱がない状態であるのがおわかりでしょう。遺伝子のこの部分が無くなっている、すなわち、遺伝子の働きが正常を保てないという状態になっているのです。ですから小太郎さんは、病気であることがはっきりしました。

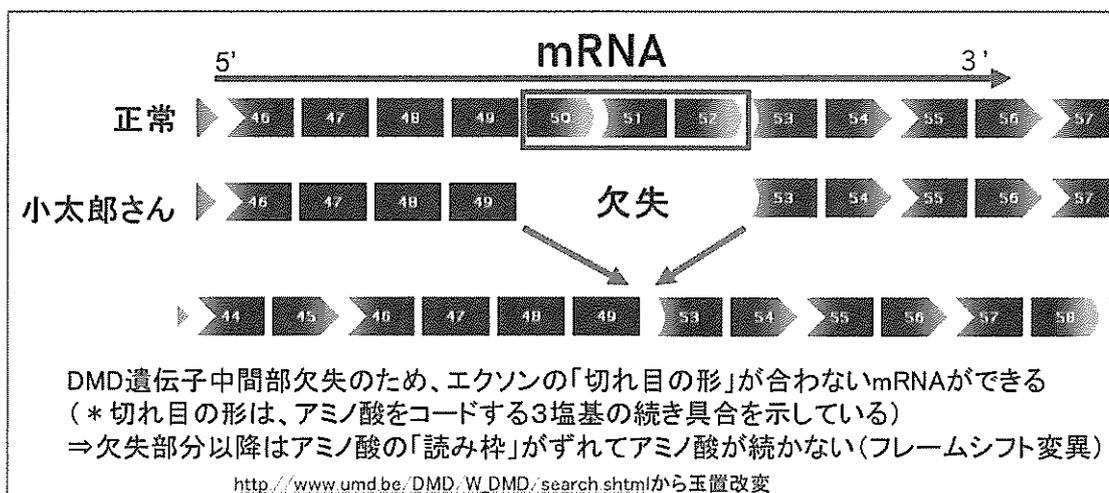
(エリカ) そうですか・・・何もなければいいとずっと思っていたのですが・・・やっぱり・・・



小太郎さん DMD 遺伝子 MLPA 検査結果

(西城 Dr) この遺伝子を、DMD 遺伝子と言います。遺伝子の細かな部分に番号がついているのですが、この 50 番から 52 番が抜けています。これによって、ジストロフィンタンパクが正常に作れなくなります。

エクソン 50-52 の欠失では



- (エリカ) だから、筋肉の酵素のCKがものすごく上がったんですね。
- (西城 Dr) おっしゃる通りです。この結果から、小太郎さんの病気は、Duchenne型筋ジストロフィーということが確定ということがわかりました。
- (エリカ) うーん、小児科でもほぼこの病気で間違いないだろうと言われていたから、覚悟はしていたのですが、はっきりわかってしまうと、涙が出そうに・・・
- (西城 Dr) 早く診断ができたということは、適切な治療を受けるための計画を早めにきちんと立てられることにも結び付きます。筋肉細胞の壊れ方をなるべく遅らせるようにする治療に加えて、小太郎さんのタイプであると特別な治療が、2020年から保険で可能になったのです。
- (エリカ) え？手術とかでなおるんですか？
- (西城 Dr) そうではないのですが。遺伝子がDNAというものでできていることはごぞんじですね？DNAは広く言うと核酸という物質です。この薬は、短い核酸を特殊に加工したもので、それをもってご本人のDMD遺伝子の働き方改革をする、というものです。
- (エリカ) 働き方改革・・・はあ。

(エクソンスキッピング治療薬)

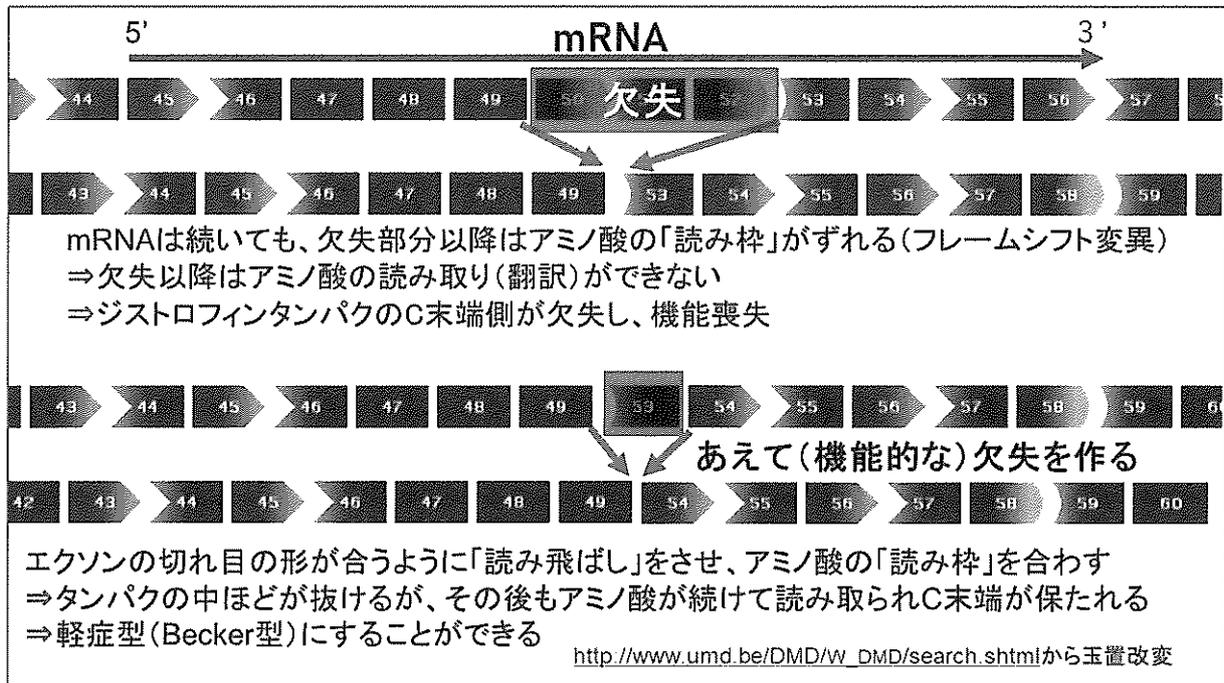
(西城 Dr) このお薬の効き方をご説明しましょう。少し難しい話ですが、ジストロフィン遺伝子はとても大きな遺伝子なのですが、小さい部分に分かれていて、それに番号がついています。小太郎さんはこの50から52が欠失していました。この部分だけを見てみましょう。

ここでは、箱の両横の形に注目してください。もともとの形は、まっすぐとまっすぐ、丸いのと丸いの、とがったのととがったのが続いています。これで遺伝子が順当にアミノ酸がつながったタンパクになっていくのですが、50から52番が抜けてしまうと、左右の切れ目の形が同じではなくなります。すなわち、タンパクをつくる情報にずれが生じるため、抜けた後の遺伝子部分の情報が読みとられなくなり、その結果、前半分はあっても後ろ半分が欠けているタンパクが作られます。よって、このタンパクが持つ本来の役割を果たせなくなるのです。

(エリカ) はあ。

(西城 Dr) これを特殊な核酸薬で、53番を抜かすようにすると、抜けが大きくなるのですが、左右の切れ目の形がまっすぐ同士、つまり、遺伝子の情報がつながって、後半が読みとれるようにできるわけです。このお薬で、もともとある遺伝子の働き方を変えてしまうのです。

エクソン 50-52 欠失の治療



(エリカ) へええ。まっすぐ同士ですか。今までは、鬼滅の刃*の10巻から後がなくなっていたけど、治療すると10巻だけがなくなるが、続きが読めて、結末がわかるっていうか・・・ (* : 20巻あまりからなる漫画)

(西城 Dr) うーん、まさにそうですね。ですから、このお薬では遺伝子の働き方を改革して、遺伝子の働きを、軽症タイプに変えます。このお薬は、完全に正常にするお薬ではありません。

軽症タイプを Becker 型 (ベッカー型) と言いますが、Duchenne 型とは違って、進行がかなりゆっくりです。大人になって、運動や歩行には問題が出てきても、社会で活躍されている方がいらっしゃいます。

(新規治療薬の説明)

(西城 Dr) この治療は、遺伝子の状態によって使えるか使えないかが決まるため、Duchenne 型のだれでもが受けられるものではないのです。小太郎さんのようなタイプの欠失にしか使えません。この病気の方の1割くらいの方だけが使えるのです。これまでもこのお薬が研究されてきたのですが、ちょうど2020年の4月から、保険適応で使えるようになったのです。保険でなければ、年間数千万円の費用がかかります。

(エリカ) ひええ、そんなの、乳幼児無料のときならいいですが、それが切れたら払えません。

(西城 Dr) ご安心下さい。高額なお薬ですが、保険適応になったので、一定額以上のお支払いは不要です。要するに税金などで支払われるわけです。

(エリカ) ほっ。

(西城 Dr) また週に1回の点滴が必要です。治療をうけている患者さんも少ないので、長期の効果が判定されているわけでもありません。長期的な見通しがつくのはこれから、ということになるでしょう。

(エリカ) 小太郎は、とにかく、遺伝子の状態がよかったので、最新の治療が受けられる、ということなのですね。

(西城 Dr) はい、この結果をもって小児科にご相談しましょう。検査をうけておかれてよかったですね。

(エリカ) そう思います。ではすぐに治療にかかってもらえるのでしょうか。今だったら発症を予防できるのではありませんか。

(西城 Dr) このお薬は、だいたい4歳ごろから使われます。これまでは5歳ごろから、筋肉の保護をするためのステロイド治療がなされていたので、この2つの治療を併用することになるでしょう。小児科の松島先生が時期を判断されると思います。

(エリカ) 今すぐにできるとおもったのに。

(西城 Dr) まだ、4歳以下で治療をしたというデータがないのです。今後は予防的に使えるようになるかもしれませんが、そのことも松島先生がお考え下さるでしょう。

(エリカ) はい、そうですね。

(保因者について)

(西城 Dr) では次にご家族の健康ということを考えましょう。小太郎さんの結果から、エリカさんは、保因者である可能性が出てきました。

(エリカ) 私も小太郎と同じ検査をするのですか？自分が保因者っていうのは絶対に知りたくないです。そうでもないことがあるって、先生は先ほどおっしゃった、それに賭けたいとおもいます！

(西城 Dr) 調べたくないお気持ち、よくわかります。ただ今日、あえてお話ししたのは、保因者の方には健康管理が必要だからです。ところで、前回、お母さまに心臓の問題があって実家は心臓の家系とおっしゃっていましたよね。

(エリカ) 母方の祖母も同じでした。

(西城 Dr) 保因者の場合には、心臓の筋肉に症状がでることがあるのです。しかし、心臓の病気にはいろいろな種類があるので、どのような状況かを知るのには、遺伝子による保因者検査が重要です。エリカさんが、自分の遺伝子の検査をうけるつもりがない、というのであれば、もちろん、そのお気持ちを尊重します。そして私たちには、エリカさんが「保因者」とであると仮定して、医療上の注意をする必要があります。もしも違う場合には、オーバーな対応をしたということになりますかね。この疾患についてのガイドラインでも、保因者に対するフォローアップの方針が提案されています。ということで、まず循環器内科で検診をうけておかれることをお勧めします。

(エリカ) 私は遺伝子検査をしなくてよいですか？

(西城 Dr) 今日、小太郎さんの結果がわかったばかりで、ご自身の遺伝子の検査のことは全く考えておられなかったでしょう？

(エリカ) はい、自分のことになって、もう、驚きです。小太郎のことで頭がいっぱいなのに。

(西城 Dr) そうだと思います。ですから、少しおちついてから一緒に考えていきましょう。

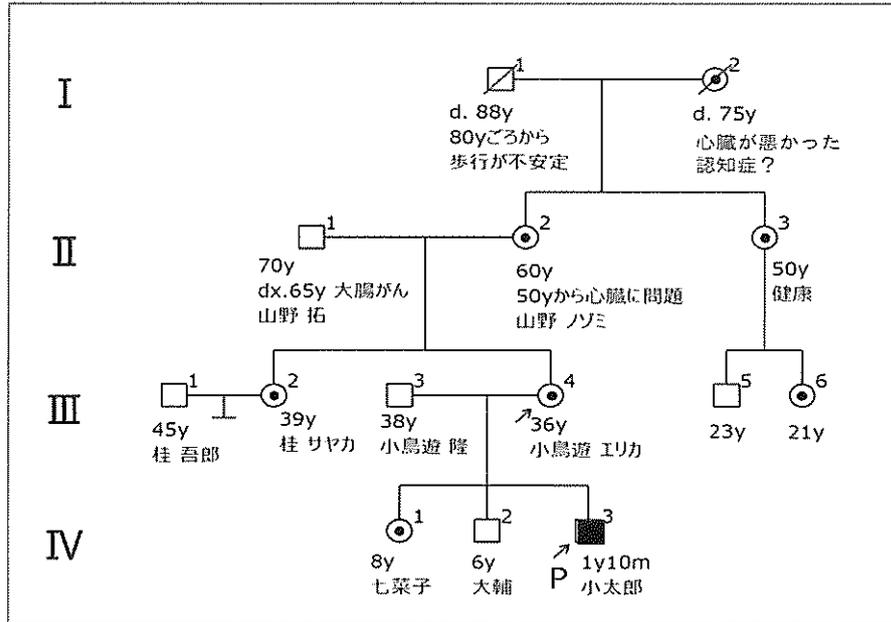
(エリカ) 上のこどもたちはどうでしょう。大丈夫でしょうか。

(西城 Dr) 長男の大輔さんは6歳、たしか、サッカーが大好きで、走るのも速いのですよね、この疾患であることは否定的です。娘さんは、エリカさんが保因者なら、1/2の確率で保因者となります。念のためですが、お2人とも当院の小児科を受診されておかれることをお勧めします。

(エリカ) ではこの次の小太郎の小児科受診の時に、上の2人もつれてきます。

(西城 Dr) 今日ではエリカさんの循環器内科に紹介を書いて予約しておきますから、受診してくださいね。それから、ご家族の方には、このような病気の保因者かもしれないことを必ず伝えて下さい。ご家系では、小さい●印をつけた方が保因者の可能性がある女性です。特にお母さまは心臓に問題があるとのことです。主治医にはその点を伝えておいてください。あなたのお姉さまにも可能性があるかもしれません。

小太郎さんの家系で保因者の可能性がある女性



(エリカ) そうなんです、母と姉にも説明しておきます。今すぐでなくても、小太郎が治療を受けられるって、ありがたいことです。隆さんには早速メールします。ほっとすると思います。

(西城 Dr) さて、小太郎さんの結果は、すでに小児科の松島先生にはお伝えしています。治療計画の細かな点は松島先生からお聞きください。小太郎さんの結果や治療方針については、ご主人に直接にお話しできる機会があるとよいですね。

エリカさんご自身の遺伝子の検査についてのお考えも、循環器を受診したあとにでもお聞かせください。その他にもご相談があればお声をかけてください。遺伝子の検査結果のコピーとその説明、家系図をお渡ししますので、ご自身でも保管しておいてください。

(エリカ) はい。

参加者からのコメントと討論の内容

コメントの1)

小太郎の結果を母親だけに伝えてよいのか。父親が同席できないのなら、説明を延期すべきではなかったか。

Ans)

お子さんの結果は、両親がそろっている状態で開示するのが望ましい。しかし、

- 1) 小太郎の検査は両親の代諾のもとで行われたものであった(同意書には、両親が代諾者として署名していた)。検査は保険診療で行われたものであり、結果をできるだけ早く診療に反映させるのは自明のことである。片親の都合のために説明を延期することは、患者の診療上の不利益にもなり、代諾者が結果を知る権利を侵害することにもなる。(なお代諾者が父だけであった場合には、母が受診しても母には開示できない。母が父の代理で結果を聞きに来ることになったことを、父より担当医へ文書(自筆の署名があるもの)で連絡してもらうことが必要となる。)
- 2) X連鎖劣性遺伝性で有名な疾患では、子どもが患者であると母親が保因者であることは一般的によく知られているため、子どもの結果=母親が保因者、母に「責任がある」と理解されてしまう状況に十分に留意して結果説明をする必要がある。すなわち子どもの結果を両親が知ることは当然のことではあるが、子どもの結果の説明の際に、その変異が母由来であることを両親に告げることは、母にとっては「他人である父が自分の状況を知る」こととなり、母のプライバシーの侵害にもつながる。よって、子どもの遺伝的検査に際しては結果の開示の仕方を、検査前に十分に両親と検討しておくことが必須である。しかし、検査前の説明に両親が同席している場合には、母親は結果が陽性の場合には自分に由来した可能性を説明しないでほしい、という要望をすることは難しい。このように子どもの結果を両親が知る権利と、母親のプライバシー保護とは両立しないことを留意したうえで、家族・夫婦の状況を把握しつつ柔軟な対応を考慮する。子どもの結果の説明は両親に行い、その後に母一人に対する遺伝カウンセリングを設定し、そこで保因者の可能性があることを伝えるという配慮をすることも多い。
- 3) DMDはX連鎖劣性遺伝性疾患に比較して、新生変異が比較的多く報告されていること

にも留意が必要である。遺伝学検査によって母が保因者でないことがわかると、保因者としての対策が今後必要でなくなるという情報も併せて伝えることが望ましい。次子再発については、母が保因者でない場合であっても再発例があることが知られている。よって、次子の相談を受けた場合には、母が遺伝学的診断を受けて「陰性」であったとしても、次子の再発を考慮する方がよいことを伝えることになる。この事例では、母が保因者であってもそうでない場合にも、小太郎の姉（IV-1）が保因者である可能性があることから、小児科受診を勧めている。

コメントの2)

エリカは小太郎の結果を聞きに来ているのに、そこでエリカが保因者である可能性を同時に説明するのは、説明が過剰ではないか。またエリカは、自分の遺伝学的検査についてはまだ決意できていない状態であるにも関わらず、すぐに循環器科受診を勧めるのは、適切ではないのではないか。

Ans)

- 1) 前項で述べたように、X連鎖劣性遺伝性で有名な本疾患では、子どもが患者であると母親が保因者であることは一般的によく知られているため、子どもの結果＝母親が保因者、母に「責任がある」と理解されてしまう状況にあり、母が保因者である可能性を説明しないことは、かえって疑心暗鬼をうむ。その説明の際に、新生変異の可能性もあることを伝える。また、だれでも多数の遺伝子変異を持つこと、またその点については自分が選べるわけではなく偶然であることであり、保因者＝責任がある、ということではないことへの理解は早めに、また繰り返し伝えておくことが重要である。通常は、遺伝学的検査を受ける際から、十分に理解をはかる。
- 2) この家系では、エリカの母方に心疾患があることから、新生変異ではなかった可能性が示唆される。X連鎖劣性遺伝性疾患では、常染色体優性遺伝性疾患の未発症者のように、家系で最も早く発症した方の年齢から10歳を減じた年齢から検診等をスタートするという常識は通用しない。なぜなら、保因者の状況が「モザイク」であるためである。たとえばDMD女性患者も遺伝型は保因者（1アレルの病的変異）であり、変異遺伝子を発現する細胞が多数を占める不活化の偏りによることが知られている。よって、エリカが末梢血を用いた通常の遺伝学的診断（この場合はMLPA検査）を受検して保因者であることが確定したとしても、臨床症状は推定できないことになる。すなわち母や祖母よりも早期に、すなわちある程度の症状がすでに出ている可能性もある。エリカが、自分の保因者診断をいつ決心するかは現時点では不明であり、また受けないという決意をする可能性もある。よって、循環器科の受診によって現状を把握しておくことが望ましい。保因者診断を受けないことを選択した場合のフォローについては、ガイドラインにも記載が

ある。

- 3) エリカが DMD 保因者である場合には、現在無症状であっても、今後、DMD のお子さんを育てていく場合に育児の負担が大きくなることを考慮する必要がある、継続的に診療を受けられる主治医が必要である。
- 4) 家系の状況よりエリカの母は保因者、エリカの姉 (III-2) の保因者確率が $1/2$ と推測されることから、二人に対する注意喚起にもエリカの受診はよいきっかけとなる。
- 5) エリカの姉 (III-2) にはお子さんがおられず、39 歳であることから、早期に挙児を希望している可能性が高い。よって、姉には DMD の児が生まれるリスクがあることを早めに知らせておく必要がある。またエリカの母に知らせることで、母の妹 (II-3)、その娘 (III-6) にも状況が伝わることも期待される。家系の at risk 者への対応は今回の遺伝カウンセリングでは十分にできないことから、今後、家系構成員を含めた遺伝カウンセリングにつなげる必要がある。

大阪府特定疾患研究会

公益財団法人大阪難病研究財団

〒558-0011 大阪市住吉区菟田9丁目14-25

(阪和記念会館内)

TEL : 06-6690-5330 FAX : 06-6690-5331
