学位論文審査の要旨

学位申請者	神原　容子 2020年3月単位修得退学	論文題目	遺伝性疾患のある人に対する長期的支援のあり方 -認定遺伝カウンセラー®の役割-
審査委員	主　　査: 三宅　秀彦　教　授	インターネット公表	学位論文の全文公表の可否　:　否
	副　　査: 由良　敬　教　授		「否」の場合の理由
	副　　査: 佐々木　元子　講　師		□ ア. 当該論文に立体形状による表現を含む
	審査委員: 飯田　薫子　教　授		□ イ. 著作権や個人情報に係る制約がある
	審査委員: 近藤　るみ　准教授		□ ウ. 出版刊行されている、もしくは予定されている
学位名称	博　士　（学術）		■ エ. 学術ジャーナルへ掲載されている、もしくは予定されている
（英語名）	(Ph. D. in Genetic Counseling)		□ オ. 特許の申請がある、もしくは予定されている

学位論文審査・内容の要旨

本学位論文は、遺伝性疾患がある人に対する支援における認定遺伝カウンセラー（CGC）の支援者としての効果とあるべき姿について検討を行ったものである。遺伝性疾患がある人に対する支援は、小児期と成人期では適用される制度が異なり、親や介護者は児の当該年齢前に支援制度の移行準備が必要となる。頻度が高い遺伝性疾患としてDown症候群（DS）があるが、DSにおいても小児期の疾患情報は多いが、成人期の情報は乏しくわかっていない部分がある。頻度が低い難病や希少疾患においては、その絶対量はさらに少ない。本論文では、3つの研究から、遺伝性疾患のある患者やその家族からのニーズを調査し、その結果を元にCGCによる支援の提案を検討した。

第1の研究では、日本における療育医療センター内科外来を受診した成人期DS患者を対象に診療録の後方視的調査研究を行い、DS患者の併存疾患の予防や早期発見のために、患者の小児期から成人期まで継続した医療が必要であることを示した。第2の研究では、成人期DSのある人とその家族への情報提供を目的に行われたセミナー参加者を対象に質問紙票調査を実施し、その結果、医療機関が実施するセミナーはDSに関する情報提供の役割を果たし、今後の情報提供の場として有用であることを明らかにした。第3の研究では、患者数の少ない難病・希少疾患の支援のあり方を検討するために、CFC症候群・Costello症候群の集団外来・座談会の参加者の座談会の逐語録を解析し、子育ての難しさ、他者に向けた励ましや将来展望が語られており、遺伝専門職は、困難さに寄り添い、医療者へ向けた教育的効果をもたらすことが役割として示唆された。

以上を踏まえ、遺伝専門職であるCGCの役割として、遺伝性疾患のある人とその親に向けた情報提供には、①社会福祉・医療費助成に関する情報提供、②遺伝性疾患のある人の健康管理のための疾患情報の提供、③遺伝カウンセリングを受けた経験がない人への支援、④患者・家族に最新情報を届けること、社会への発信があるとの提案を作成した。

本研究の内容は、筆頭著者としてそれぞれ独立した論文として発表された。第1章は、査読付き英文誌（Journal of Nippon Medical School）に、第2章と第3章は、査読付き和文誌（いずれも日本遺伝カウンセリング学会誌）に原著論文として、それぞれ掲載されている。

学位論文の審査にあたって、分子生物学、生命科学、生命情報学、臨床遺伝学、臨床医学、遺伝カウンセリング学に精通した審査委員により構成される審査委員会を設置した。第1回審査委員会において論文内容は十分であるとされたが、論文題目を含めて構成および一部の表記に対して修正意見が出され、第2回審査委員会にさらに追加の修正意見があった。第3回審査委員会でも微細な修正が必要とされ、第4回審査委員会で適切に修正がなされていることが確認された。2023年7月26日に開催された公開発表会では、全ての質問に対して的確な回答がなされた。

審査委員会は、本研究が、遺伝性疾患のある患者とその家族の支援や社会における医療提供体制の構築においても重要な研究と考え、かつ学術的にも高いレベルにあることも認められた。

上記の理由より、本論文が博士論文として十分な内容であると評価した。

以上より、本審査委員会は、本論文をお茶の水女子大学人間文化創成科学研究科の博士（学術）、Ph.D. in Genetic Counselingの学位授与に相応しいと判断した。