

## 学 位 論 文 内 容 の 要 旨

学位申請者	金子 実基子 【ライフサイエンス専攻 平成19年度生】	要 旨
論文題目	染色体異常における遺伝カウンセリングの役割—染色体微細構造異常解析を受けた子どもの親と均衡型染色体構造異常を持つ親に焦点をあてて—	<p>染色体異常はヒトの先天異常の原因の約25%を占め、遺伝子の量的不均衡に伴う多発奇形や知的障害・発達障害を呈する。一方で染色体間の部分的交換による均衡型染色体転座では遺伝子の量的不均衡が生じず無症状であることがほとんどであるが、減数分裂時に遺伝子の量的不均衡を有する配偶子が形成されるため、染色体異常症のある子どもを持つ可能性があり、染色体異常の保因者となる。</p> <p>本学位論文ではまず、従来の染色体検査では異常が検出されないような微細な染色体欠失を検出することが可能なマイクロアレイ法や MLPA 法などの新規の細胞遺伝学的検査を行っても、異常が検出されなかったという報告を受けた先天異常のある児の親を対象に、質問紙法による調査を行った。9 家系の親は、それぞれ検査の概要や結果の意味を自分なりに理解しており、変異が検出されなかったという結果にも 7 家系が満足していた。技術の進歩に期待する反面、個人ではどうにもならない無力感や遺伝子差別の危惧や不安感が挙げられていた。一方で、異常が検出されなかったことへの安堵を示す意見も見られた。</p> <p>続いての研究では、子どもが不均衡型転座であることから保因者診断が行われ、自分自身が均衡型転座を有することが判明した親を対象にインタビュー調査を行い、保因者診断の現状を調査するとともに、内容を KJ 法によりカテゴリー化した。11 家系の 80%以上が検査の目的や意義を理解しており、自分のきょうだいには全例保因者であることの情報開示を行っていた。保因者であることへのアンビバレントな思いが語られていたほか、子どもと子育てに関する心配、悩み、喜びや、周囲への希求・感謝、不満などがカテゴリー化された。</p> <p>上記の研究を通じて、先天異常、特に染色体異常の遺伝学的検査を行うに際しての遺伝カウンセリングでは、検査前に検査を受けた場合としなかった場合、変異が見つかった場合と見つからなかった場合など個々の状況を想定した予備的ガイダンスが重要であることが判明した。その際に想定される心理社会的影響をフローチャート化し、遺伝カウンセリング担当者が遺伝カウンセリングに広く利用出来る形で示した。</p>
審査委員	(主査) 教授 沼部 博直	
	教授 松浦 悦子	
	教授 篁 倫子	
	教授 川目 裕	
	助教 四元 淳子	