

京都大学教育研究振興財団助成事業  
成果報告書

平成 30 年 10 月 30 日

公益財団法人京都大学教育研究振興財団  
会長 藤 洋 作 様

所属部局・研究科 医学研究科

職名・学年 博士後期課程1年

氏 名 佐藤 優

助成の種類	平成 30 年度 ・ 国際研究集会発表助成		
研究集会名	アメリカ人類遺伝学会年次総会2018		
発表形式	<input type="checkbox"/> 招待 ・ <input type="checkbox"/> 口頭 ・ <input checked="" type="checkbox"/> ポスター ・ <input type="checkbox"/> その他( )		
発表題目	What do the mothers of patients with ATR-X syndrome consider their carrier risk?		
開催場所	アメリカ・サンディエゴ		
渡航期間	平成30年 10月 16日 ～ 平成 30年 10月 21日		
成果の概要	タイトルは「成果の概要／報告者名」として、A4版2000字程度・和文で作成し、添付して下さい。「成果の概要」以外に添付する資料 <input checked="" type="checkbox"/> 無 <input type="checkbox"/> 有( )		
会計報告	交付を受けた助成金額	200,000 円	
	使用した助成金額	200,000 円	
	返納すべき助成金額	0 円	
	助成金の使途内訳	渡航費	141,000 円
		学会参加費	43,500 円
宿泊費一部		15,500 円	
当財団の助成について	(今回の助成に対する感想、今後の助成に望むこと等お書き下さい。助成事業の参考にさせていただきます。) この度は貴団体からの助成で国際学会に参加させていただきありがとうございました。経済的に国際学会の参加が難しいと考えていたのでこのような機会をいただき心より感謝申し上げます。採択後は迅速に対応していただき大変助かりました。ありがとうございました。		

平成 30 年度京都大学教育研究振興財団国際研究集会発表助成

## 成果の概要 / 佐藤優

### 【参加学会】

学会名： アメリカ人類遺伝学会年次総会 2018

開催地： アメリカ・サンディエゴ

開催期間： 2018 年 10 月 16 日～10 月 20 日

### 【学会概要】

アメリカ人類遺伝学会は例年約 8000 人が参加し、今年は 9000 人以上が参加した世界最大の人類遺伝学会が毎年開催する研究集会である。人類遺伝学に関する基礎的研究から臨床研究など様々な内容の研究発表が行われた。それだけではなく、会場内では活発な議論や情報共有がそこかしこで行われており、各国の研究者や遺伝医療にかかわる専門家同士のコミュニケーションの場となっている。

### 【発表の概要】

報告者が発表を行ったポスターのタイトルおよび内容は下記のとおりである。

タイトル：「What do the mothers of patients with ATR-X syndrome consider their carrier risk?」

背景：近年、保因者診断を検討する家族の研究は増加傾向にあるが、日本では症例報告レベルでの論文や会議録が多く、特に X 連鎖疾患においてはさらに少ない。X 連鎖性疾患である ATR-X 症候群と診断された患者家族は、母親や同胞女性の保因者診断や、次子をもうけるかなどさまざまな懸念や不安がある。このため各家庭のニーズや状況に応じて適切な遺伝カウンセリングが必要である。

目的：本研究では、ATR-X 症候群と診断された患者の母親が自分自身またはその娘の保因者リスクについてどのように考え、保因者診断にどのような考えを持っているのか調査することで、日本における保因者リスクのある女性に対する適切な遺伝カウンセリングを検討するために行った。

方法：本研究は、無記名自記式質問紙調査による探索的質的研究である。2017 年 11 月～12 月にかけて ATR-X 症候群ネットワークジャパンに協力を得て、ATR-X 症候群患者の母親宛にアンケート用紙の郵送を依頼した。選択式質問は各項目に対してその度数分布および割合を調べ、自由記載については回答内容を意味ごとに切片化し帰納的内容分析を行った。結果：37 名に郵送し、25 名の回答を得た（回収率：67.6%）。回答が得られた 25 名のうち娘が存在する人が 16 名いた。多くの回答者は息子の診断がついたことで、今後の子どもとの将来に見通しを立てることができた。一方で、子どもの診断が希少疾患かつ遺伝性疾患で

あることを知り、新たに不安や罪責感を持つことが分かった。また、娘を持つ回答者の多くは娘に保因者リスクがあることを伝えたいと思う一方で、可能であれば娘に知らせずに親の判断で保因者診断を行いたいと考える回答者もいた。

考察：多くの回答者は診断がついたことで診断がつかないことで感じていた漠然とした不安感が改善され、今後の子どもの将来に見通しを立て、子どもと向き合い生活をされていた。一方で、子どもの診断が希少疾患かつ遺伝性疾患であることを知り、様々な心理的負担を抱えており、その中でも自身や娘の保因者診断について検討していることがわかった。娘のいる回答者のほとんどは娘に保因者リスクがあることを伝えたいと回答しているのに対して、一部の回答者は可能であるならば娘に知らせずに親の判断で保因者診断を行いたいと考えていた。このことから、娘に保因者リスクを伝えることに抵抗を感じている可能性がある。保因者リスクのある女性に対する遺伝カウンセリングでは以上のことを踏まえ、それぞれの女性の気持ちに寄り添うことが重要であると考えられる。

#### 【学会参加で得られた成果】

国外で開催される国際学会に参加するのは今回が初めての経験だったため、最新の研究や技術を見聞きしたり、同じ分野の研究者と交流することができ大変刺激を受けた。また申請者が研究発表した内容について海外の研究者のコメントを直接受けることができた。また、各国の遺伝医療や遺伝カウンセリングの現状を知ることができ、大変勉強になった。これらを今後の研究に活かしていく。

#### 【謝辞】

このたび、国際研究集会への参加および発表を行い、研究者との交流や発表内容から多くの学びの機会を与您いただきました、京都大学教育研究振興財団の関係者の皆様に心より感謝申し上げます。