

京都大学教育研究振興財団助成事業
成果報告書

2023年 11月 16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 大学院医学研究科 社会健康医学系専攻

職名・学年 博士後期課程 3年

氏名 春山 瑛依子

助成の種類	令和5年度・国際研究集会発表助成			
研究集会名	第42回 アメリカ遺伝カウンセラー学会大会 42nd Annual Conference of the National Society of Genetic Counselors			
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	マルファン症候群患者の定期受診における意思決定プロセス Decision-making for seeking regular checkups for Marfan Syndrome			
開催場所	アメリカ・シカゴ			
渡航期間	2023年10月16日 ～ 2023年10月22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1枚程度・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	300,000 円		
	使用した助成金額	300,000 円		
	返納すべき助成金額	0 円		
	助成金の使途内訳 (差し支えなければ要した 経費総額をご記入ください)	費目	金額 (円)	
		航空運賃	321,550	
		宿泊費	138,000	
		滞在費(or日当)	0	
学会参加費		119,390		
その他	0			
以上に助成金を充当				
当財団の助成について	この度は助成をいただき、誠にありがとうございました。貴助成のおかげで、渡航や発表に必要な費用を支えていただきました。今回得た経験をもとに、遺伝カウンセラーとして臨床にも研究にも精進して参りたいと思います。今後ともぜひ貴事業を継続していただければ幸いです。			

【学術集会の概要】

アメリカ遺伝カウンセラー学会年次大会は、世界最大の遺伝カウンセラー専門団体が毎年開催する研究集会であり、遺伝カウンセラーの専門的な発展や交流を促進するために開催されている。ここ数年はオンライン開催であったが、今年の第42回大会は現地（イリノイ州シカゴ、マコーミックプレイス）とオンデマンドの両方で行われた。参加者数は約3,000人であり、ポスター発表だけでも約450演題みられるなど、国際的にも遺伝カウンセリング分野がますます注目を集めていることが伺えた。

【発表の概要】

マルファン症候群（MFS）は、大動脈瘤・解離、高身長、水晶体偏位などの多様な症状を呈し、特に急性大動脈解離は突然死につながる合併症である。心血管に対する定期的な検診が重要であるにもかかわらず、一部の患者は、重大な心血管症状が起こってはじめて医療機関を受診したり、継続的な受診を中断したりする傾向がある。本研究では、MFSの可能性を認識した者が、周囲との関わりの中で、循環器科への受診行動をどのように選択するかというプロセスを明らかにすることを目的とした。

研究デザインはグラウンデッド・セオリー・アプローチを用いた。日本の一大学病院および一患者会でMFSの臨床診断または遺伝子診断を受けた者を募集し、研究参加の同意を得られた者に半構造化インタビューを実施した。インタビューデータは逐語録化し、グラウンデッド・セオリー・アプローチに従って質的帰納的に分析を行った。

28人のインタビューデータより、「親がMFSの可能性のある子を受診させ、本人がMFSの可能性を自覚するまで」「MFSの可能性を認識した者が、循環器科の受診を受けるまで」「循環器科を受診した者が、定期的な受診を継続するまで」という3つのプロセスが明らかになった。特に、遺伝学的検査による確定診断、遺伝カウンセリングによる心理社会的支援は、MFS当事者の疾患受容に影響を及ぼしていた。

本研究により、遺伝カウンセラーによる関与はMFS当事者の疾患への適応を促進し、彼ら／彼女らが定期受診を継続する上で重要な役割を果たしていることが示唆された。この結果は、周囲の人々との相互作用によって形成されるMFSのある者の行動プロセスに関する洞察を提供するものであり、医療スタッフが適切に介入することで受診行動がより良いものになる可能性がある。

【今回の学術集会で得た経験】

学会全体を通して、最新の遺伝カウンセリングに関する知見を得ることができた。私の研究テーマとなる遺伝性循環器疾患に関する報告も多く、新たな視点や諸外国の経験および知見を得る機会となった。

研究テーマと異なる分野においても、数多くの興味深い発表と出会うことができた。特に、遺伝カウンセラーにおける博士号の学位の有用性に関して近年の調査や具体的な体験談な

どを取り扱ったシンポジウムは、DrPH の学位取得を目指している私にとってタイムリーな話題であり、卒業後の目標や進路を検討するうえで非常に参考になった。また、生殖における保因者スクリーニング検査など、現在の日本では実装されていない体制に関する発表もあり、近い将来日本でも直面する可能性のある倫理的・社会的課題についても考えを深める機会を得た。

今回の経験や知見を踏まえた上で、日本での遺伝カウンセラーの役割や遺伝カウンセリングにおける質向上を検討していきたい。

【謝辞】

この度は国際学会での発表のための助成をいただき、誠にありがとうございました。今回得た経験を今後の自分の臨床や研究に生かしていきたいと考えております。