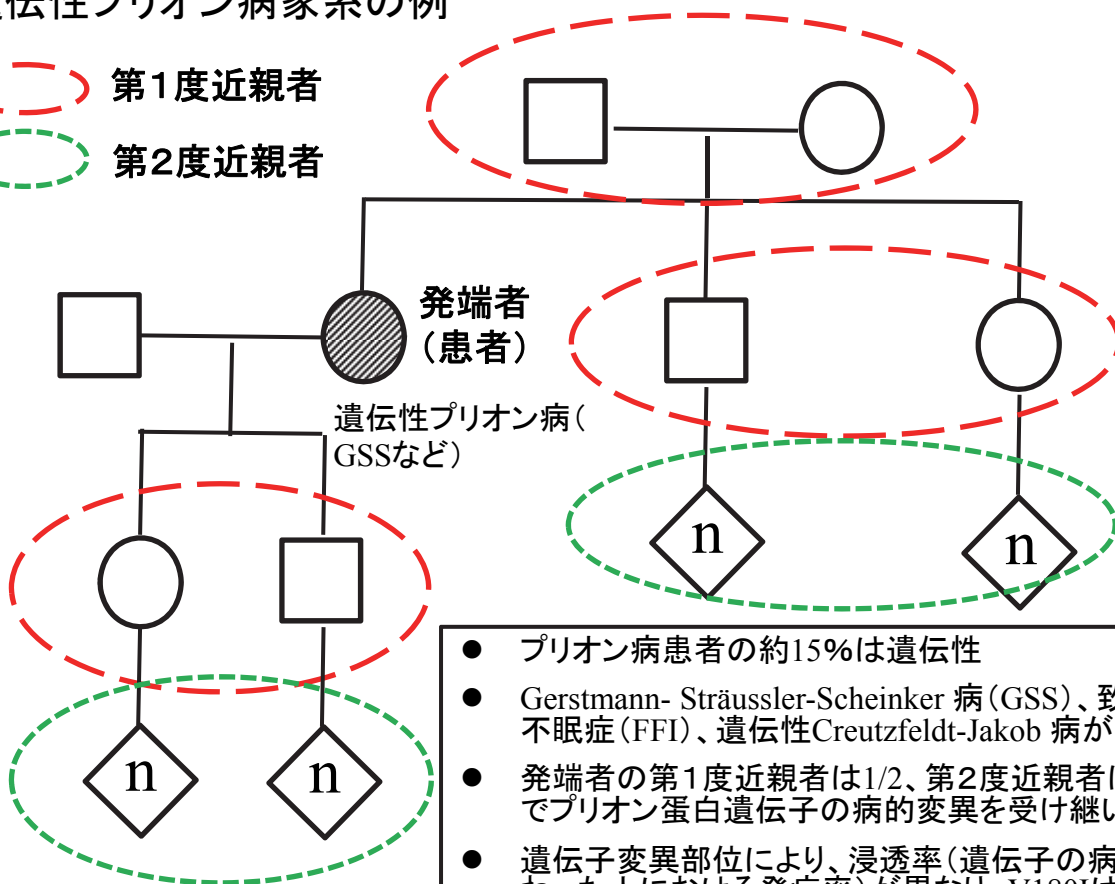


遺伝性プリオン病家系の未発症者に対する支援に関する考察

研究分担者： 胎児クリニック東京 田村智英子

遺伝性プリオン病家系の例

- 第1度近親者
- 第2度近親者



遺伝性プリオン病家系の未発症者の支援上の課題

1. 遺伝性プリオン病の浸透率のデータが不足 (特にV180I など浸透率の低い型のデータがない)
2. プリオン蛋白遺伝子の病的変異をもつ可能性のある人 (at risk者) に、患者のプリオン病が遺伝している可能性があることを伝える際の告知のあり方が難しい
3. 遺伝的に血縁ではない患者の配偶者に患者のプリオン病が遺伝性であることを伝えた場合、配偶者が患者の子や兄弟姉妹などに伝えることが容易でなく情報がそこで止まってしまうことがある
4. これから結婚や出産、就労などを考える若年世代に患者のプリオン病が遺伝性であることを伝えていく際には、よりいっそうの配慮が必要 (人生経験も少ない若年者は受け止めが難しい場合も)
5. 家族や血縁者に遺伝性を伝えた後の十分な情報提供やフォローアップ支援の充実が求められる
6. 遺伝性プリオン病家系内の未発症者どうしのピアサポートの仕組みがあると有意義であろう
7. 発症前遺伝子検査、出生前検査をめぐる議論も必要