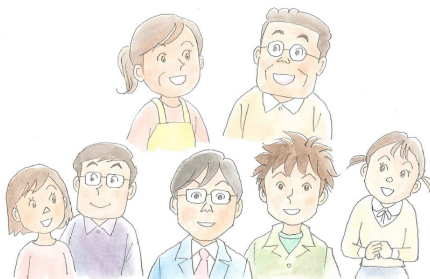


ハンチントン病 その告知の是非



B市に住むAさんは、身長160cm、体重57kg(BMI 22.27)の47歳の女性です。身体は、子どもの頃から丈夫でした。大学の家政学部を卒業後、事務職として会社に勤めました。



Aさんには49歳の夫と、4人の子供(17、20、22、26歳)がいます。26歳の長男は今年結婚しました。また、Aさんには、二人の妹(37歳、39歳)や弟(42歳)、5歳から22歳までの7人の甥や姪がいます。



昨年より物をよく落とすようになり、自宅では不器用になったと言われました。職場では、何とか仕事をこなしていたので、変化に気付く人はいませんでした。

4



今年になって、しかめ面、肩すくめなどの異常行動が出現するようになり、近医を受診したところ、神経内科を紹介され、脳MRIや血液検査を行った結果、ハンチントン病と診断されました。

Aさんの弟妹や家族には、ハンチントン病を発症した人は、いません。

5

■ 医学的な所見

- 常染色体優性遺伝(浸透率100%)
- 尾状核の萎縮と第三脳室前角の拡大
- ハンチンチン関連遺伝子にCAG塩基配列の過剰伸長が確認される
- 緩徐進行型ではないかと考えられる

■ 医学的な治療

- 治癒する治療法がない



MRIでは、尾状核の萎縮と第三脳室前角の拡大が認められました。末梢白血球を用いた遺伝子解析の結果では、ハンチントン病の原因遺伝子であるハンチンチン関連遺伝子に、CAG塩基配列の過剰伸長(トリプレットリピート病の一つ)が確認されました。

症状の進行は緩やかですが、徐々に気力と身体能力の減退が進行し死に至ります。現在、根本的な治療法がありません。

6

病気の遺伝

本人に病名が告知されたときは、家族への告知を拒否しました。職場の解雇の問題、保険の問題、子どもの養育、家族の発症の危険性など、いろいろな問題で、うつ状態になり、体重が3kgほど低下しました。

7

■ 服薬内容

デパス (0.5mg) 3T / 3X

服薬の内容は、表の様になっています。

8

■ 心身機能・身体構造 (Body Functions & Structures)

握り続けると力が抜けてしまうなどの異常行動、軽いコレア様異常運動が、時々見られる。

■ 活動 (Activities)

ほぼ問題なし。

■ 参加 (Participation)

ほぼ問題なし。

生活機能の評価は、表の様になっています。

9



栄養状態は良好ですが、最近、食不振で体重が3kg低下しました。

10



一時は、かなり落ち込み、うつ状態となりましたが、現在は、デバスの内服で比較的稳定して仕事を継続しています。進行を食い止める可能性のある薬剤の使用を主治医と相談し始めているところです。

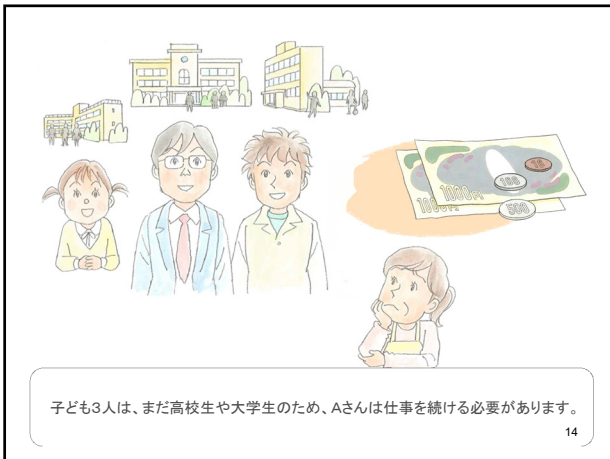
11



Aさんは、家族への告知で不安感が増大することを恐れて、自分を責めて、家族への告知を拒絶しています。そのため、ご主人にも告知されていません。
Aさん自身は、出来るだけ症状の進行を食い止めて仕事を継続してゆきたいと願っています。また、家事をすることと子どもやご主人の面倒を出来るだけ見てゆきたいと考えています。

12





QOL向上を目指す専門職間連携教育用教材

ハンチントン病
その告知の是非

制作著作 Copyright © 2011
「QOL向上を目指す専門職間連携教育用モジュール中心型カリキュラムの共同開発と実践」
(文部科学省 平成21年度 戦略的大学連携支援事業採択事業)
新潟医療福祉大学・埼玉県立大学・札幌医科大学・首都大学東京・日本社会事業大学

原案 Portions Copyright © 2011
室橋郁生(埼玉県立大学)
