

## 第2回 性染色体数的過剰症候群集団外来（オンライン）

開催日 令和4年10月21日（金）14時00分～15時30分

家族 3家族（全て埼玉県内在住のご家族）

お子さんの年齢：13歳～20歳

内容 【第1部】研修会 「疾患概念と健康管理」

遺伝科 大橋 博文医師

【第2部】家族交流会



### 第1部 研修会

#### 🌸大橋医師からの講義

- ・疾患の概要：性染色体の構造の特徴、X染色体不活化、病態（原因）、診断
- ・健康管理：身体合併症、発達・生活面、発達支援、成長・体型、思春期、妊孕性
- ・遺伝性疾患に関する本人への情報開示（告知）のあり方について

### 第2部 家族交流会

#### 🌸参加者全員の自己紹介

- ・「お子さんの良いところ・自慢」を含めてお話しいただき、お子さんのとっておきのお写真も共有していただきました。
- ・成人期以降の健康管理について、全体で情報共有を行いました。

#### 🌸ご家族だけで自由に交流していただきました。



#### <当日のご様子・ご意見など>

#### 🌸研修会に関して

- ・今回の集団外来では、色々なお話を分かりやすく、ゆっくりと聞くことが出来ました。
- ・疾患のことについて、だいぶ忘れていたこともあり、参考になりました。

#### 🌸集団外来に関して

- ・長い間同じ染色体をもつ家族の方と会う機会が無く、不安や聞いてみたい事など沢山ありました。今回交流会に参加させていただき、2家族の方とお話をする事が出来、本当にありがたい気持ちでいっぱいです。

<ご参加いただいたご家族の皆さま、ありがとうございました。>