

◎ あとがき ◎

本特集では、「遺伝学的検査をいつ、どのような場面で行うべきか」という、臨床現場でしばしば直面する問いを出発点として、出生前から新生児期、小児期にいたるまでの遺伝学的検査と遺伝カウンセリングの考え方を整理した。日々の診療のなかで、「この検査は今、必要だろうか」「結果をどう説明すればよいのだろうか」と迷った経験をもつ読者も多いのではないだろうか。

近年、検査技術は著しく進歩し、染色体検査やマイクロアレイ、次世代シーケンス解析などにより、これまで診断が難しかった疾患にもアプローチできるようになった。一方で、「検査ができる」とことと「検査を行うべき」ことは必ずしも同義ではない。検査結果が示す情報は時に不確実であり、解釈には注意が必要であること、また結果が患者・家族に与える影響を十分に考慮する必要があることが、本特集を通じてくり返し示されている。

出生前検査やNIPT、新生児期・小児期の遺伝学的検査は、診断や治療の選択肢を広げる一方で、説明や意思決定の難しさも伴う。こうした場面で重要となるのが遺伝カウンセリングである。遺伝カウンセリングは、特別な専門家だけが行うものではなく、日常診療にかかわる小児科医一人ひとりが、その考え方を理解しておくべき基盤的な姿勢といえる。

本特集の各稿は、検査手法の解説にとどまらず、実際の診療場面で「どう考え、どう向き合うか」を具体的に示している。研修医や若手小児科医にとって本特集が、遺伝学的検査を遠い専門領域としてではなく、日々の診療の延長線上にあるものとして捉える一助となれば幸いである。

(慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター
小崎健次郎)

■編集顧問

白木和夫	藤川 敏	阿波彰一	山口規容子
飯沼和三	大和田 操	伊藤文之	柳川 幸重
児玉浩子	岩田 力	麦島秀雄	桃井真里子
山中龍宏	藤澤知雄	横田俊平	小原 明
衛藤 隆	椎原弘章	田原卓浩	横田俊一郎
栗津 緑	五十嵐 隆	稲毛康司	下条直樹
田島 剛	渕上達夫	森尾友宏	大橋十也
浦上達彦	賀藤 均	秋山千枝子	清水俊明
道下崇史			

■編集主幹

窪田 満 富澤大輔 東海林宏道 成田雅美

■編集委員

伊藤純子	乾あやの	岩間 達	小野 博
小崎健次郎	小林茂俊	小松充孝	島袋林秀
清水正樹	高橋謙造	日暮憲道	平野静香
広瀬宏之	三浦健一郎	森岡 一朗	

小児内科 第58巻 第2号 (2月号)

2026年2月1日発行 (毎月1日発行)

定価3,190円 (本体2,900円+税10%)

※消費税率変更の場合、上記定価は税率の差額分変更になります。

2026年年間予約購読料

- ① 2026年1月号～2026年12月号+増刊号：定価52,690円
(本体47,900円+税10%)
- ② 2026年4月号～2027年3月号+増刊号：定価52,690円
(本体47,900円+税10%)

※前金予約購入に限り送料無料。

編集 小児内科編集委員会

発行 株式会社 東京医学社

〒112-0006 東京都文京区小日向4-5-16

URL <https://www.tokyo-igakusha.co.jp>

編集部 TEL 03-5810-1648 FAX 03-5810-1649

E-mail: shonai@tokyo-igakusha.co.jp

営業部 TEL 03-5810-1628 FAX 03-5810-1629

E-mail: hanbai@tokyo-igakusha.co.jp

・本誌に掲載する著作物の複製権・翻訳権・上映権・譲渡権・公衆送信権 (送信可能化権を含む) は (株) 東京医学社が保有します。

・ **JCOPY** (出版者著作権管理機構委託出版物)

本誌の無断複製は著作権法上での例外を除き禁じられています。複製される場合は、そのつど事前に一般社団法人出版者著作権管理機構 (TEL 03-5244-5088, FAX 03-5244-5089), e-mail: info@jcopy.or.jp の許諾を得てください。

本誌広告取り扱い

文栄社 〒113-0033 東京都文京区本郷3-9-5 NK 本郷ビル5F
TEL 03-3814-8541 (代) FAX 03-3816-0415

メディア・アド

〒105-0013 東京都港区浜松町1-12-9 第1長谷川ビル2階
TEL 03-5776-1853 (代) FAX 03-5776-1854

文京メディカル

〒113-0033 東京都文京区本郷5-24-6 本郷大原ビル6階
TEL: 03-3817-8036 (代) FAX: 03-3817-8044