

## 特集：これからの遺伝診療を考える

# 遺伝診療の基本知識，現状とこれからの展望

井本 逸 勢

徳島大学大学院医歯薬学研究部人類遺伝学分野

(平成27年11月9日受付) (平成27年11月11日受理)

次世代シーケンサーの登場により，遺伝子解析が臨床現場に普及し，今後より広く遺伝診療が進んでいくことは確実である。このような中で，社会の側も遺伝を正しく理解し対応していく必要がある。一方，遺伝診療を提供する側にも早急な体制の整備が求められる。

### はじめに

病気の原因には，大きく分けて環境要因と遺伝要因の2つがある。近年の遺伝医学の急速な進歩により，多くの病気に関係する遺伝要因が明らかにされている。その成果は，解析方法の技術的な進歩も手伝って，臨床の場面で用いられるようになり，遺伝子診断や遺伝子治療などの形で実施されている。最近の，母体血を用いた胎児染色体検査（NIPT，いわゆる「新型出生前診断」）の開始や，米国の有名女優による遺伝性乳癌に対する予防的乳房・卵巣切除のニュースは，このような遺伝医療が身近なものとして興味を引いた例である。しかし，従来わが国では，遺伝についての教育が不十分でその理解なしに検査だけが独り歩きしていく可能性があり，一方で遺伝医療サービスを提供する側も十分な体制がとれていないとは言い難く地域格差が存在している。遺伝診療の基盤となる考え方を整理するとともに，徳島大学での取り組みを例に今後の遺伝医療の展開に関する提言を行いたい。

### 遺伝を正しく理解する

従来，わが国では，遺伝病といわれるものは，まれで特別な人や家系だけに関係したものであり，健康な人に

は関係ないという印象が強かった。「遺伝」がその字の通り「遺伝継承」，すなわち「蛙の子は蛙」として理解されてきたために，「遺伝病」は特定の疾患が代々家族の中で受け継がれていく病といった文脈で理解され，「遺伝」の暗いイメージに繋がってきたと考えられる。このため，遺伝，特にヒトの遺伝は，学校教育でも扱われず，社会でも正しい知識の普及がなされてこなかった結果，情報不足がさらに不安を助長させている。前述のようなニュースや「遺伝子で自分の体質や未来がわかります」といった市販の遺伝子検査ビジネスの登場により，誰もが遺伝や遺伝子の影響を受け得ることを意識させられるようになっており，その利用や結果の解釈を正しく行うために，遺伝の正しい理解の普及が不可欠になっている。遺伝は，遺伝継承だけでなく「多様性」，すなわち「鷹が鷹を生む」側面を持ち，実際，遺伝病は，全ての人がかかりうる決して他人ごとではない病気であり（図1，図2），遺伝や遺伝医学に関する誤解や偏見のない理解が，社会を構成するすべての人に求められている。遺伝は遺伝継承と多様性を担保する中立な生命現象であることを正しく理解するために，その知識を得られる学校教育の拡充はもちろん，社会全体の遺伝リテラシー向上につながる活動が必要となっている。さらに，遺伝子によって保険の加入や就職などの場で差別が起こらない法整備も必要となる。

### 次世代シーケンサーの登場による遺伝医療の変化

一方医学・医療の側も，遺伝医学研究の成果を正しく医療の場に活用できる体制が求められている。医療の本

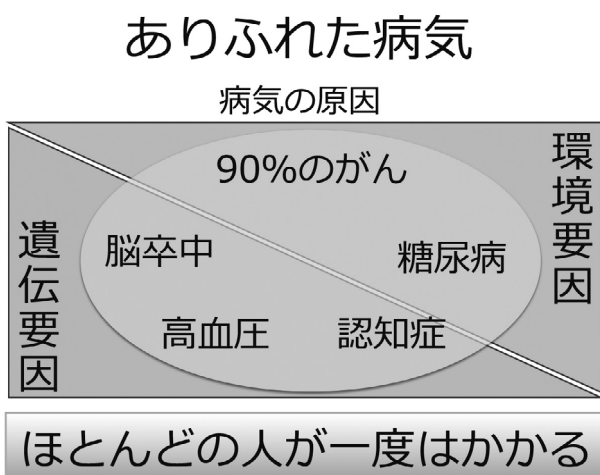


図1 ほとんどの人が罹患するありふれた病気も遺伝疾患である  
(20150802講演 3-6)

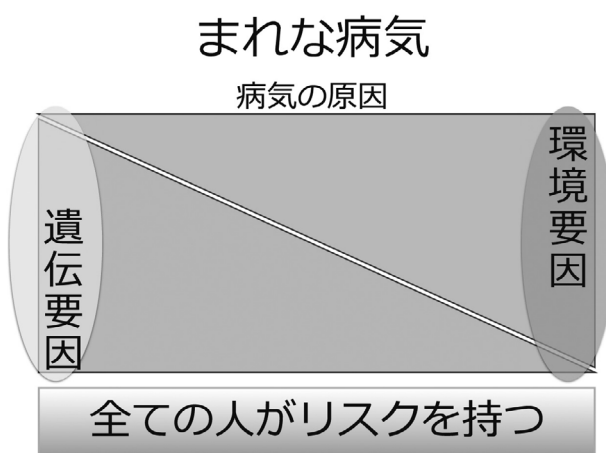


図2 まれな疾患のリスクは、全ての人を持っている  
(20150802講演 3-7)

質を考えれば、一つの原因遺伝子のみでおこるような病気であっても、原因がわからなかった時代から診療や治療を行い克服できたものは多く、遺伝子を調べて原因を特定したり診断をすることのみが遺伝医療ではないことは明らかである。原因や病気ではなく人を患る、という医療の本質は、遺伝診療の中でも変わらない本質である。

しかし、次世代シーケンサーが登場し、大量のゲノム情報を短時間で安価に解析できる技術が普及してきたことで、人類は、想像を越えて急速に個人がゲノム情報をあらかじめ得て持ち歩く時代に突入しようとしているこ

とで、状況が変わりつつある。前述した遺伝子検査ビジネスのレベルに留まらず、実臨床の場面でも、愁訴—診察—検査—診断—治療の伝統的な phenotype first の医療から、あらかじめ遺伝的な背景を知っている前提 (genotype first) で行う医療への転換が生じてきており、医療サービスを行う側もこれに対応していかなければならない。遺伝医療は、今後、医療の場において遺伝子診断を含め遺伝情報を活用して対象者の便益になるように医療を展開するために必須の機能として整備していかなければならない。

#### 遺伝医療を提供する側に求められるもの

このため、今後は医療の中では、病気の原因となる遺伝因子や医療の最新の情報を持ちながら、同じ病気を罹っていてもそれぞれの人やその家族によって異なる状況を考慮した診療を行うことをサポートできる専門の遺伝医療の提供は欠かせない (図3)。遺伝継承という点でも多様性という点でも罹患者のみが遺伝医療の対象となるわけではないし、対象疾患もあらゆる診療科にまたがっている。病気と遺伝について不安や悩みを持つ場合や遺伝子診断を考える場合、罹患者やその家族・血縁者はもちろん各診療科の医師に対して最新の情報提供や適切な助言を行う遺伝診療部門は、全国の大学病院や医療センター・がんセンターに整備されてきた。しかし、診

### 専門の遺伝診療の必要性

- 最先端の遺伝子や遺伝の知識
- 医療・医学以外の情報提供
- 家族、未発症者（健康な方）も対象
- 一つの病気が多数の診療科にまたがる
- さまざまなまれな病気に対応

図3 医療において専門の遺伝診療が必要な理由  
(20150802講演 3-11)

療活動のほとんどが保険診療の対象外となり自費診療で行われる遺伝診療は、病院においては不採算部門として顧みられなかったり、対応できる臨床遺伝専門医や認定遺伝カウンセラーなどが採用されていないことから、きめ細かい対応の必要な遺伝医療の場に必要な専門スタッフの配置はほとんどが行われていないのが実情である。扱う病気の多様性と心理的・社会的なケアなど多面的な対応が必要となる場合が多いことから、今後は、専任の臨床遺伝専門医に加えて、非医師の認定遺伝カウンセラー、遺伝看護師、助産師、臨床心理士、ソーシャルワーカーなどのチーム医療が行える専門部門としてさらに整備される必要がある。徳島大学病院でも、全ての臨床遺伝専門医は、兼任で遺伝相談室における遺伝カウンセリングにあたっており、認定遺伝カウンセラーも雇用されていない。そのような中でも、遺伝カウンセリングの実施のみならず、次世代の臨床遺伝専門医や看護師・助産師の教育活動、臨床各科の遺伝子検査の支援やコンサルトへの対応、遺伝性腫瘍の遺伝診療体制や出生前診断の適切な実施のための体制の構築、社会への啓発活動などを進めている。徳島で唯一の遺伝診療部門を持つ病院として徳島大学病院が県内外での遺伝医療において果たす

役割は大きく、筆者は、今後遺伝診療部門としての遺伝相談室のスタッフと機能の拡充を望んでいる。

#### おわりに

遺伝子医療革命が進む中、個々人が健康で健全に生きていくためには、遺伝に関する正しい認識と知識を持つことが必要不可欠になっている。遺伝医療サービスを提供する側も、専門性とわかり易さを担保した高品質の医療の提供体制を早急に整備する必要がある。さらに、教育と啓発により社会全体の遺伝リテラシーを高めることで、遺伝的な多様性を受け入れて、「みんな違ってみんないい」ことを前提にしたより健全で暮らしやすい社会を作っていくことが、成熟したわが国の未来にとって必須の課題である。

#### 文 献

桜井晃洋：誰もが“遺伝”を正しく知る社会へ。医学のあゆみ, 250(5)：433-436, 2014

*Essential knowledge of genetic medicine -current issues and future plans-**Issei Imoto**Department of Human Genetics, Institute of Biomedical Sciences, Tokushima University Graduate School, Tokushima, Japan***SUMMARY**

In the personal genome sequencing era, genetic medicine using next-generation sequencing will be spread rapidly in the clinical setting. In such a situation, everyone in the society should understand the genetic knowledge of an individual through two aspect, heredity and variation. In addition, health care provider should establish the system to provide the appropriate genetic medicine.

Key words : genetic medicine, health care, personal genome