

# 遺伝と医療

## 臨床遺伝センターのご紹介

### 遺伝学の急速な進歩

「子は、なぜ親に似ているのか?」この問いに対して、その仕組みを解き明かすことから「遺伝学」は始まりました。

中学校の理科で学ぶメンデルの法則(優性の法則、分離の法則、独立の法則)はこうした親子の似た特徴を説明するための理論です。しかし、現代科学の世界で広く知られるようになったのは、20世紀に入ってからです。そして、遺伝子の本体がDNAであることが示されたのは1950年代です。その後、急速に遺伝学は進歩しました。2003年にはヒトの全塩基配列(遺伝情報を表す塩基の並び方)が明らかとなり、私たちの体の中には約2万個の遺伝子があることが明らかとなりました。これにより、遺伝子がどのように働くか、病気との関係がどうなっているのかなど、皆さんの知識が得られました。また、「遺伝」についての何もかも明らかにされるのが期待されていました。

### 遺伝性乳がん卵巣がん

今回は、現在の医療の中で、「遺伝学」が主役となっている「遺伝性乳がん卵巣がん」について紹介します。

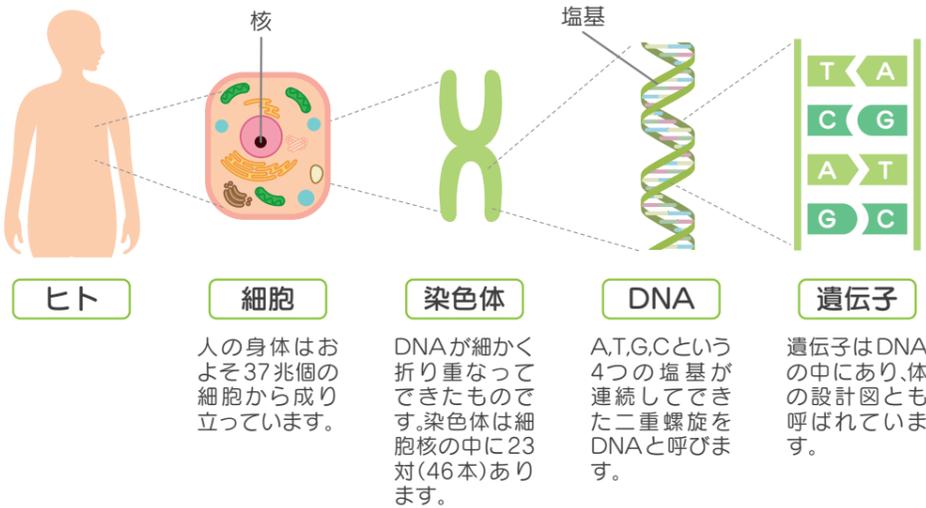
このように、遺伝子が生体へ伝達されるメカニズムも解明され、私たちの体内で遺伝子の発現が調節される機序も明らかになってきました。したが、遺伝子配列が分かっただけでは説明のつかないことが多く、今後新しい知見が次々と明らかにされることでしょう。

查を積極的な健康管理に活用しました。アンジェリーナ・ジョリー個人には検査を役立てることができたといえそうですが、遺伝の問題は個人だけでなく、きょうだいや親などの血縁者の問題にもつながります。個人としての正解が、他の血縁者にとっては負担にしかならない可能性も考えなければなりません。

### 遺伝子の変化が 病因とは限らない

基準とされる遺伝子配列と異なる遺伝子の変化が見つかったからと言って、病気の原因とは限りません。これまでのデータの蓄積から病的な遺伝子変化と特定されたもの以外にも、病気の原因と特定できていない遺伝子もしばしば検出されます。「病的な変化」か「病的でない変化(個人差)」なのかを検査会社のレポートだけでは判断できないこともあります。このような場合、遺伝診療の専門家による検討(臨床情報や国際的な大規模データベースなどを用いた慎重な評価)が必要となります。

### 遺伝のメカニズム



がんのリスクが高くなります。

アンジェリーナ・ジョリーという有名なハリウッド女優をご存知ですか?彼女は、自分の家族に乳がんや卵巣がんが診断された人が多いことから、BRCA遺伝子の検査を受けました。その結果、BRCA1に変化があることがわかったため、彼女は乳がんを予防するために、両方の乳房を切除する手術を受けました。そして、その経験を2013年に公表し、多くの人々にこの遺伝子のリスクについて知ってもらうきっかけを作りました。

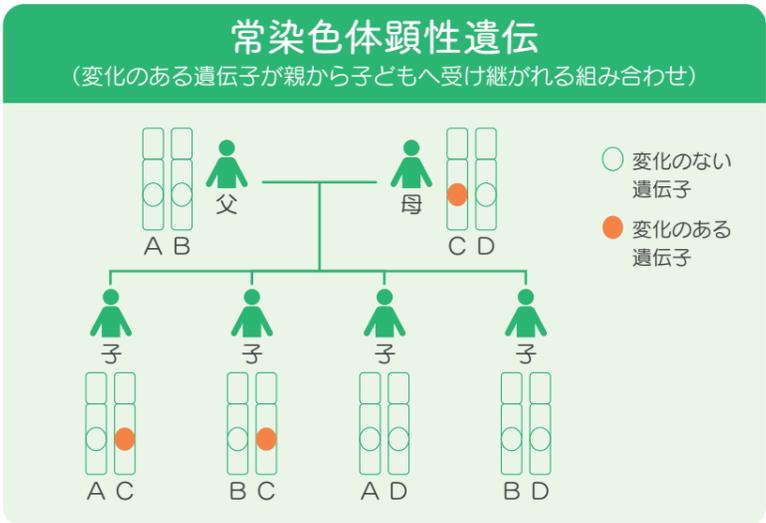
現在、日本でも一定の条件を満たす方にはBRCA1/2遺伝子の検査を健康保険で実施可能になりました。

### 個人の問題にとどまらない

一方、誰もがこの検査を受けるべきでしょうか? BRCA遺伝子は常染色体顕性遺伝(図1)という形式をとり、親から子に50%の確率で遺伝子の変化が引き継がれます。

アンジェリーナ・ジョリーは、娘に遺伝子についての情報を伝えたのでしょうか? 50%の確率で遺伝子の変化を考慮すると、娘も同じ検査を受けるべきなのでしょうか? 遺伝学的検査は生涯その結果が変わることはありません。その検査を受けることで、事前にがんのリスクを知れるといったメリットがある一

図1



# 臨床遺伝センター

ゲノムや遺伝子の検査は、私たちの健康や未来をより良くするためのツールです。しかし、それをどのように使うか、どこまで調べべきかといった倫理的な問題も考えなければなりません。個人のプライバシーを尊重しつつ、正しい情報を提供してくれる専門職と相談しながら、自分にとって最良の選択ができるよう「臨床遺伝センター」がお手伝いします。

## ① がんゲノム医療

がんは様々な遺伝子の変異によって起こる病気で、その変異は患者さんお一人ごとに異なります。がんゲノム医療は「がん遺伝子パネル検査」を用いて、がんの遺伝子異常に対応するような治療薬の情報を提供して診療に役立てます。

## ② 遺伝外来（小児科）

神経筋疾患、代謝内分分泌疾患、循環器疾患、様々な疾患に対応しています。また、保険適用のある先天性疾患の検査はもちろん、研究に参加する形で保険診療として行えない一部の疾患の検査も可能です。複数の病院で検査しても病気の原因が分からない場合にも、網羅的に遺伝学的検査を行うことが可能です。

## ③ 遺伝相談

臨床遺伝専門医および遺伝カウンセラーが主体となり、遺伝についての疑問や不安を持つている方をサポートしています。具体的には、遺伝に関連した病気やその可能性について、患者さんやその家族が理解し、納得できるように情報提供を行います。そして、治療や健康管理、遺伝子検査にはどのような選択肢があるのか、ご家族にどのような影響があるのかなどの、良い面や難しい面を理解していただいた上で最善の決定を下せるように支援します。

### 【遺伝カウンセリングの相談内容例】

- 家族に複数人同じ病気と診断されており、不安
- 遺伝性の病気と言われたので詳しく知りたい
- 上の子が先天性の病気で、次の子にも影響するの心配
- 主治医から遺伝カウンセリングを勧められた



### Check!

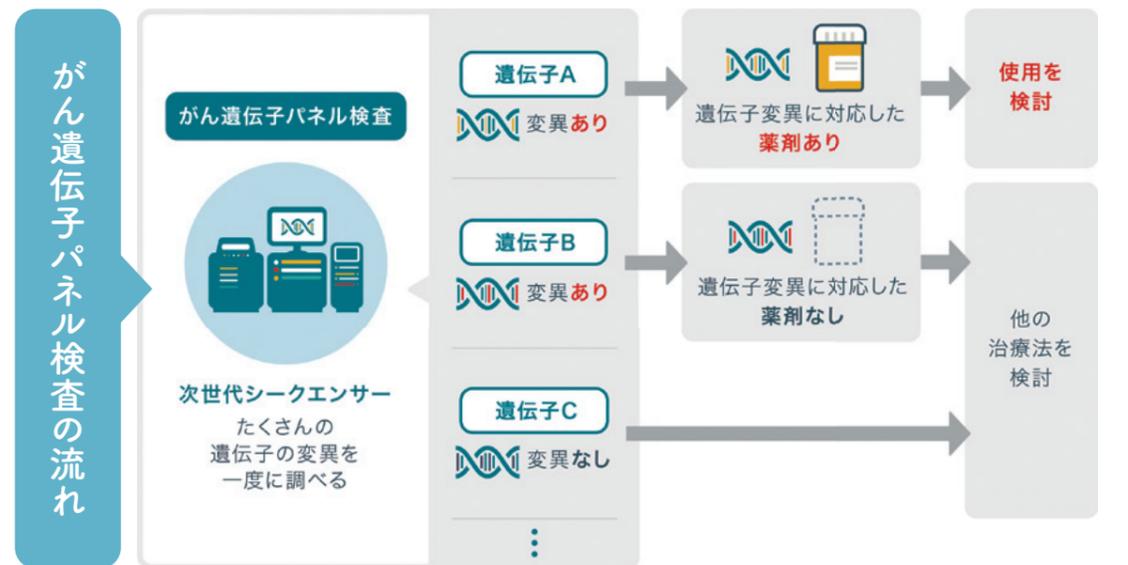
#### がん遺伝子パネル検査とは？

がん遺伝子パネル検査は、がん細胞に起きている遺伝子の変化を調べ、さらなる有効薬剤の探索のために実施する検査です。患者さんのがん組織や血液を使って、ゲノム DNA を抽出し、がんに関連する 100 種類以上の遺伝子変異（遺伝子の変化）を一度に確認します。遺伝子変異によっては、有効性が期待できる薬剤が分かる場合があります。

#### がんパネル検査でわかること

がん細胞の遺伝子変異が検出され、その変異に対する治療薬や治験・臨床試験の情報を得ることができる可能性があります。一方で、遺伝子に変異が見つからない場合や、変異が見つかったも治療に使用できる薬剤がない場合もあります。

また、遺伝性腫瘍に関連する遺伝子変異（生まれつきがんに罹りやすい体質）が指摘されることもあります。この場合、遺伝カウンセリングを受けていただき、確認検査など必要な対応を相談することが大切です。



### 相談希望の場合

がん・遺伝に関する不安や疑問がある場合は、まずは主治医にご相談ください。

もっと詳しく知りたい方は臨床遺伝センター特設ページをご覧ください。



- ▼ **家族歴の確認**  
患者さんやご家族の病気の履歴を確認し、病気の原因や可能性を理解します。
- ▼ **遺伝子検査の説明と結果の解釈**  
必要に応じて遺伝子検査を提案し、内容や意義を説明します。検査結果が出た後、その結果が何を意味するのかを説明します。
- ▼ **治療や予防の選択肢の提供**  
患者さんの状況に応じて、治療法や予防策についての情報を提供します。また、必要に応じて他の専門家との連携も行います。
- ▼ **心理的サポート**  
遺伝に関する情報を知ることが、時に不安やストレスを引き起こすことがあります。患者さんや家族の気持ちに寄り添い、安心して相談できる環境を提供します。

### 主要スタッフ

臨床遺伝専門医  
小児科専門医  
内分泌代謝科専門医

**内田 登**  
うちだ・のぼる

小児の先天性疾患のみでなく、成人発症する体質の検査や周産期の遺伝カウンセリングにも対応させていただきます。

臨床遺伝センター長(兼)  
化学療法科主任診療科長  
臨床遺伝専門医、がん薬物療法専門医

**行澤 斉悟**  
ゆきさわ・せいご

がんゲノム医療と遺伝性疾患は密接に関係しているため、総合的な対応をしています。

遺伝カウンセリング課  
遺伝カウンセラー

**松田 明香里**  
まつだ・あかり

皆さまの遺伝に関する不安や悩みを共に解消し、最適な選択をサポートいたします。お気軽にご相談ください。