

遺伝カウンセリングでつなぐ 未来の医療と家族の健康

宮崎大学医学部附属病院 産婦人科 講師
遺伝カウンセリング部 部長(兼任) **土井 宏太郎**

【職歴】 平成 6年 宮崎県立小林高等学校 卒業
平成 12年 鹿児島大学医学部医学科 卒業 宮崎医科大学産婦人科 入局
県内外で複数の周産期母子医療センター勤務を経て現在に至る

【資格・専門医】 医学博士、母体保護法指定医、
産婦人科専門医 (日本専門医機構・日本産科婦人科学会)、
臨床遺伝専門医 (日本人類遺伝学会)、
周産期専門医 (日本周産期新生児医学会)
など



▶はじめに

人や動植物が持つ特徴が世代を超えて受け継がれることは、古代から経験的に知られており、それが病気に関係しているのではないかと考えられてきました。20世紀に入り、染色体や遺伝子、DNAに関する発見が進むにつれて、医学分野でも遺伝の重要性が広く認識されるようになりました。20世紀後半には、生まれつき発症する病気だけでなく、大人になってから発症するがんや高血圧、肥満、精神疾患なども遺伝と密接に関連することがわかり、臨床遺伝学への関心が高まりました。

▶ゲノム医療の発展と遺伝学的検査

近年、遺伝子解析技術の発展により、遺伝情報を活用した「ゲノム医療」が進展しています。病気の原因となる遺伝子の特定や治療法の開発が急速に進む中、遺伝学的検査は精度や速度が向上し、以前より手頃な価格で受けられるようになりました。その結果、多くの病気の診断や治療に役立てられています。遺伝学的検査によって病気の原因が明らかになることで、劇的な治療効果が得られる場合もあります。一方で、未解明の部分も多く、検査結果が必ずしも診断や治療に結びつかない場合もあります。そのため、検査を受ける際には、その意義や限界を十分に理解することが大切です。

▶遺伝カウンセリング

遺伝カウンセリングは、病気や遺伝に関する不安や疑問を持つ患者さんやそのご家族に対し、科学的に正しい情報をわかりやすく伝え、最終的に納得のいく選択ができるようサポートすることを目的としています。今後も遺伝に関する様々な問題に対応するため、その必要性はますます高まると考えられます。

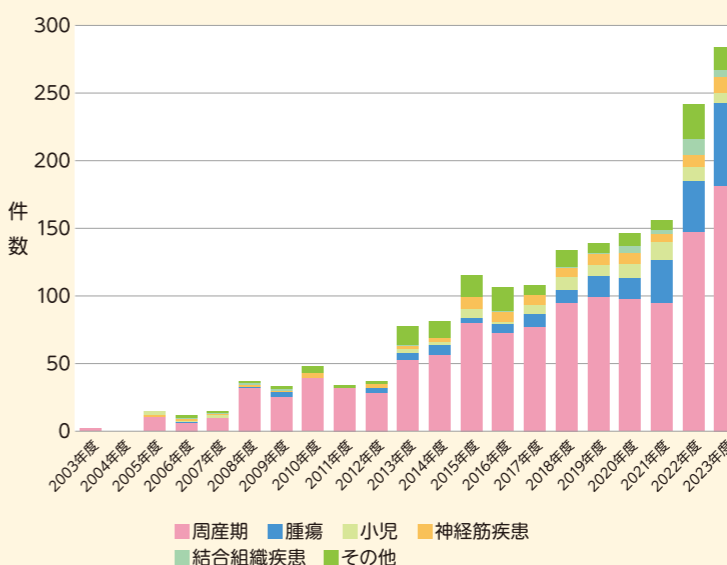
当院の遺伝カウンセリング部門は2003年に開設され、特に出生前診断の需要が年々増加しています。出生前診断を希望する方には、検査の意義や限界について理解していただいた上で、検査を受けるかどうかを選択していただいています。実際、漠然とした不安から検査を希望されていた方の中には、カウンセリング後に検査を受けない選択をされた方もいらっしゃいます。

図で示すように、当院でも遺伝カウンセリングの需要は増加しており、現在は医師2名と遺伝カウンセラー2名が対応していますが、今後さらに多くの専門家の関与が望まれます。

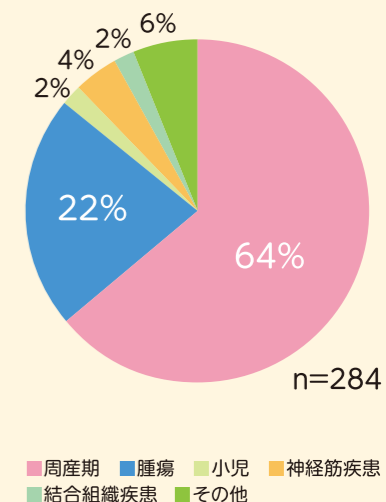
▶がんと遺伝子

がんは、遺伝子の変異によって正常な細胞分裂の制御が失われ、細胞が無秩序に増殖することで発生します。関連する遺伝子には、細胞分裂を促進する「がん遺伝子」と、抑制する「がん抑制遺伝子」があります。環境因子も影響を及ぼしま

■宮崎大学遺伝カウンセリング部診療実績<年次推移>



■2023年度 遺伝カウンセリング診療実績 (領域別)



すが、最終的にはこれらのアクセルまたはブレーキに異常が起きることで、がん細胞が無秩序に増殖します。

▶遺伝性腫瘍

家族内で特定のがんが繰り返し発生する場合は遺伝性腫瘍といいます。これは、がんの発生原因の約5%を占め、多くの場合「がん抑制遺伝子」の変異が世代を超えて受け継がれることが要因です。遺伝性腫瘍は若年で発症しやすく、多発・重複して発症する傾向があるため、適切な遺伝カウンセリングや定期的な検診が推奨されます。また、家族全体でがんリスクを理解し、共有することが重要です。

遺伝性腫瘍は、どの遺伝子に変化があるかにより、発症するがんの種類・部位が異なります。がん治療の一環として遺伝子検査を行う場合や、家族歴や発症年齢から遺伝性腫瘍を疑い遺伝子検査を行う場合があります。

気になることがあればまず主治医に尋ねていただき、さらに詳しく遺伝性腫瘍の話が聞きたいときは、遺伝カウンセリング部へご紹介いただくこともできます。

▶がん診療における遺伝カウンセリングの重要性

がん診療では、遺伝子情報をもとにした治療法

や予防が重要な役割を果たします。特に、若年で発症する遺伝性のがんについては、専門的な遺伝カウンセリングが不可欠です。また、遺伝に関する悩みや不安がある場合には、遺伝カウンセリングを受けることで、医師や専門家から科学的な知識や支援を得られ、自分自身や家族の将来を考える一助となります。

宮崎大学遺伝カウンセリング部 ウェブサイト
<http://www.med.miyazaki-u.ac.jp/home/iden/>

代表的な遺伝性腫瘍と責任遺伝子

病名	原因遺伝子
遺伝性乳がん卵巣がん症候群 (HBOC)	BRCA1, BRCA2
家族性大腸ポリポーシス	APC
リンチ症候群	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM
多発性内分泌腫瘍症1型	MEN1
多発性内分泌腫瘍症2型 (甲状腺髄様がん)	RET
リ・フラウメニ症候群	TP53
Cowden症候群	PTEN
網膜芽細胞腫	RB1

