

ゲノム研究の進化で、 遺伝性疾患が変わる！

ゲノム研究や遺伝子検査、遺伝子解析の進展で今、医療が変わり始めている。
金沢大学附属病院では昨年4月から「遺伝診療部」を新設。
各診療科と連携した遺伝カウンセリングや網羅的解析などを通して、
遺伝性疾患のメカニズムの解明や診断、治療につなげている。

金沢大学附属病院

遺伝診療部

Watanabe Atsushi

渡邊

淳



診断や治療の新たな選択肢

今、遺伝医療が注目されている。背景にはゲノム研究や遺伝子解析などの進化があるが、染色体異常や希少疾患、難病などの遺伝性疾患はこれまでどちらとえば専門性が高い特殊な分野として扱われてきた。2003年に全ゲノム情報が判明してからさまざまな疾病のメカニズムが解明され、新たな診断法や治療法の発展につながっている。

臨床現場でも遺伝医療は今、診療の一部に組み込まれている。一専門領域というより、カウンセリングから診断、検査、治療、さらには予防にまで応用範囲が広がっているのだ。

「遺伝性の疾患は症状が複数の臓器にあり、複数の診療科にまたがっているのが特徴です。それゆえ各診療科と連携し、専門的な視点からそれぞれの担当の先生方や患者さんをサポートすることが、まずは私たち遺伝診療部の大きな役割になります」

そう語るのは、遺伝診療部の初代部長

として2018年10月に就任した渡邊淳教授だ。遺伝医療の分野では国内第一人者で臨床遺伝専門医であり、指導医資格をもつ。渡邊教授は各診療科との連携の重要性について次のように説明する。

「遺伝性疾患に伴う症状、たとえば糖尿病は代謝内科、不整脈があれば循環器が当初の診療科になります。いずれも遺伝的要素があり合併症を伴わないですから、他の診療科との連携は欠かせません。がんも遺伝子の病気といわれます。つまり、遺伝性疾患は誰にでも起こりうるもので、ゲノム研究が進んだことで既存の病気にも遺伝子が関わっていることがわかってきました。その結果、従来まで難しいとされてきた病気で診断や治療ができるものが増え、患者さんが「選択」できるようになっています。新たな診断や治療の選択肢となりつつあることが、遺伝医療のニーズの高まりにつながっていると思います」

Profile

渡邊 淳(わたなべ・あつし)

金沢大学附属病院遺伝診療部 部長、特任教授

[略歴]

- 1988年 日本医科大学医学部医学科卒業
日本医科大学付属病院小児科
- 1989年 国立東静岡病院(現 国立病院機構静岡医療センター)小児科
- 1995年 米国国立衛生研究所(NIH)
国立聴覚・コミュニケーション障害研究所(NIDCD)客員研究員
- 1996年 日本医科大学大学院医学研究科修了
- 1998年 日本医科大学医学部助手(第2生化学)、
2007年講師、2011年准教授
- 2003年 日本医科大学付属病院遺伝診療科(兼務)
- 2013年 日本医科大学付属病院遺伝診療科部長(兼務)
- 2014年 日本医科大学付属病院ゲノム先端医療部部長(兼務)
- 2018年10月 金沢大学附属病院遺伝診療部部長・特任教授(専任)

[専門医等]

臨床遺伝専門医・指導医、小児科専門医・指導医、臨床検査専門医

[所属学会]

日本人類遺伝学会(評議員、教育推進委員会委員長、薬理遺伝学委員長)、
日本遺伝カウンセリング学会(評議員、遺伝教育啓発委員会委員長)、
日本遺伝子診療学会(理事、ELSI委員会委員長)、
日本HBOCコンソーシアム(評議員)など



IRUDの北陸の拠点病院

患者が選択する場面でいえば、たとえば産婦人科の分野で母体血による出生前診断が可能になっている。がん治療の面では、がんになりやすい遺伝子をもっているかどうか、どの抗がん剤が有効かについても遺伝子検査でわかるようになってきた。

血縁者にかん患者が多い場合、遺伝子を検査することでどのようながんになる可能性があるか、がんにならないためにはどのような健康管理をすればよいかなど、ある程度がんに備えることも可能になっている。最近の事例では、国による「難病」の種類が増えたことも遺伝子検査や遺伝子解析が進んだことと無関係ではない。

「ゲノムを広範囲に、網羅的に読むこと」によってわかる病気が今、出てきています。遺伝子が解明されることで病気やメカニズムがわかります。メカニズムが明らかになれば診断や治療にも結びつきやすい。これまで病名がつかなかった希少な疾患も、病名がついている中に入



る可能性が出てきています」

希少疾患や未診断疾患の研究、診断については目下、日本医療研究開発機構（AMED）が、病態解明を進めるために「IRUD（未診断疾患イニシアティブ：Initiative on Rare and Undiagnosed Diseases）」を全国各地に整備。地域のかかりつけ医とIRUDの拠点病院の医師が連携し、専門家の知見や最先端の遺伝子解析などを用いて検査結果を総合的に判断、未だ診断ができていない遺伝性疾患の診断の確定をめざしている。

金沢大学附属病院は、このIRUDの北陸の拠点。北陸の各医療機関と連携し、希少疾患や未診断疾患の病態解明、診断を確定する役割を担っている。



遺伝性疾患は、百人百様

では遺伝診療部は具体的にどのようなことをしているのか？まず基本的な認識として、遺伝診療部では原則として「治療」は行わないし、外来診療科を訪れる人たちが、患者家族や現在病気でない人も対象としているため、「患者」ではなく「クライアント（相談者）」として対応する。

「遺伝性疾患は、検査を行って、正確な診断がついて初めて治療という段階に進めます。外来を訪れる人は、いつみればまだその段階に行く前の状態。まだ病気がどうかかわからない。私たち

が確認するのは、相談者がどうしたいのかを探ることです。遺伝カウンセリングといいますが、相談者によって、その後の方向性は変わります。大切なのはどうしたいのかをしっかりと聞いて、できるだけご本人の選択の支援をすることです。そのために外来では、一人に大体1時間以

上は時間をかけるようにしています」

同じ病気でも、人によって相談内容や受け止め方は異なる。年齢や性別、家族間でも違う。小児の時期に発症した

場合と、成人で発症したケース。さらには就職や結婚、出産などのライフステージによっても違うのだ。

現在、遺伝診療部の外来を訪れるのは各診療科からの紹介と、ネット情報などを調べて独自に訪ねてくる人が「ほぼ半々ぐらいの割合」だという。そのなかで診断がつき治療法などがわかっているのは、あくまでも「メカニズムが解明され、治療法が見つかった疾患の場合」（渡邊教授）である。中には、まだ原因がわからないものも数多くある。

「遺伝子が関わっていると予測されても、正確な診断をされていない病気に対して相談者の側から『将来どうなるか』と聞かれる場合もあります。私たちがで



きるのは遺伝性疾患のエビデンスを示したり、情報提供や病歴、家族歴といった情報収集をして、健康管理をどうするかを一緒に考えていく。ですから、患者ではなくクライアント（相談者）と呼んでいます」

通常の診療科と決定的に違うのは、相談者に対して「遺伝について心配していることはありませんか？」という問いかけから始まることだ。渡邊教授によると遺伝医療の領域は今、大きく4つに分かれるという。周産期や産科領域、小児の領域、がん、そして成人疾患。相談者にまず「知ってもらおう」ことが重要で、渡邊教授はそのための場が「遺伝診療部」だと位置づけている。



大切なのはどうしたいのかをしっかりと聞いて、ご本人の選択を支援すること。

認定遺伝カウンセラーの養成をめざす

一方で、相談者の状況を探ることも重要な役割だ。渡邊教授は「相談者の生活の場を知ることが大事。地域社会との連携も大切な役割の一つになる」と強調する。



な遺伝カウンセリングは相談者や血縁者の災いにもなりかねないことから、医師以外のメンバーの確保、育成にも力を注ぐ。鍵を握るのが非医師の「認定遺伝カウンセラー」の存在だ。

「検査を受ける前の段階が非常に重要で、実際に病気がわかった時にどうするか。医療的に明らかなもの」と未診断のものをきちんと仕分け、遺伝についての知識や学ぶ場などの体制を整えることも必要です。ゲノム・遺伝（情報）を使いこなす能力を私たちは遺伝リテラシーと呼んでいます。社会全体の遺伝に対する偏見をなくすためにも成人前からの遺伝リテラシーを上げていくことが大事で、それが結局は、遺伝医療を受けていただける機会を増やすことにもつながります」

「チーム」としての体制づくりも進めている。不十分な遺伝医学知識や未熟

緊張したり、ハードルが高い印象があります。看護職や非医師である専門職が入ることで、相談しやすい環境をつくりたいと考えています。心理系、生物系、単純に遺伝について興味がある人も十分、資格があると思います」

認定遺伝カウンセラーとは、遺伝医療を必要とする患者や家族に、適切な遺伝情報や社会の支援体制などさまざまな情報提供を行い、心理的、社会的サポートを行う専門職。現在、日本全国で約250名いるが、北陸にはまだいない。

しかし近年は、生殖医療やがんゲノム医療の進展で「需要が供給を上回る状態」で、まさに引く手数多。専門の修士課程を修了し、実地経験を含めて2年間勉強すれば受験資格が与えられる。渡邊教授は、大学の正式課程として「認定遺伝カウンセラー養成コース」を開設したいと考えている。

「養成課程をつくるには、必要性をま

ないといけない。もう一つは、これまで資格があっても北陸に遺伝カウンセラーの働く場がない現実がありました。でも遺伝医療やがんゲノム医療の進展もあって、最近雇用環境が良くなっています。今後若い人たちにも認定遺伝カウンセラーをめざす人は確実に増えると思います」



遺伝医療やゲノム研究が、北陸の医療を変える。そんな時代がすぐそこまで来ている。

