

遺伝カウンセリングと遺伝子検査

27-1 遺伝子医療センター

遺伝子医療センターでは遺伝カウンセリングおよび遺伝子検査をおこなっています。

1. 遺伝カウンセリングと遺伝子検査

遺伝カウンセリングは、遺伝する病気や生まれつきの病気を持つ患者さんや、そのご家族（子どもに先天的な疾患がある親や、患者さんの婚約者を含む）、遺伝子検査を受けようかどうか迷っている方などを対象に、心理的あるいは社会的な問題にも配慮しながら、臨床遺伝専門医とともに解決法を考えていく診療行為です。遺伝カウンセリングでは、病気の詳しい内容や、遺伝の仕方について分かりやすく説明し、遺伝病や遺伝の悩みの解決を援助しています。また、遺伝子検査の持つメリットとデメリットをともに考え、本人やご家族の方が検査を受けるべきかどうか、自分自身で決定できるように助言しています。遺伝子検査は、一般にはまだ普及していませんが、当院の遺伝子医療センターでは200種類を超える遺伝子に関して、遺伝子検査が可能です。また、殆どどの遺伝子検査は保険適応がありませんが、当院の遺伝子医療センターでは、どのような遺伝子でも保険適応のある遺伝子検査の個人負担分と同額（1万2千円程度です）で検査が可能です。

2. 遺伝とは

顔かたち、体つき、性格など、それぞれの個人が持つ特徴は、先祖から子孫へ代々受け継がれていきます。これが遺伝です。また、これらの遺伝する特徴の中には、特定の病気へのかかりやすさも含まれることが分かっています。遺伝を担う本体が遺伝子です。それぞれの特徴に対応する遺伝子が存在し、人間では約2万2千種類の遺伝子がある事が知られています。人間は受精卵から作られます。卵子と精子には、それぞれ母親と父親の遺伝子の2万2千個分のセットが1セットずつ含まれるので、受精卵は合計2セットの遺伝子を持つことになります。このように1個の遺伝子に関して、両親の遺伝子を1つずつ、合計2個受け継ぐことが、遺伝現象の本体です。だから子どもは両親のどちらにも似るのですね。



3. 遺伝子とは

遺伝子は、デオキシリボ核酸（DNA）という物質でできています。DNAには4種類あり、各々A、T、G、Cの四つの塩基のうちどれか一つを持っています。DNAは長く紐状に連なって存在しますが、4種類の塩基の並び方が遺伝情報として使われます。人間の細胞の中には、約60億個の塩

基対からなる DNA が存在します。この DNA の一部が遺伝子となって働きます。

4. 遺伝子の働きのひとつは人体の設計図

受精卵から細胞の数を倍々に増やし、やがて60兆個の細胞が人間の体を形作ります。これらの細胞の一つ一つには、受精卵と同じ遺伝子が含まれますが、すべての細胞が同じ働きをしているわけではありません。眼の細胞、耳の細胞など形や働きが違う細胞に変化していくのに、遺伝子は重要な役割を担っています。遺伝子からタンパクが作られ、このタンパクが順序正しく働くことによって様々な細胞が作られていくことになります。これらは、やがて、環境的な要因とも相まって、その人の顔かたち、体つき、性格、特定の病気へのかかりやすさを決定することになります。したがって、遺伝子は人体の設計図とも呼ばれています。

5. 遺伝子のもうひとつ働きは人間の多様性の決定

DNA の塩基配列には0.1%程度の個人差があります。一卵性双生児以外は、親子や兄弟でもDNAの配列は同じではありません。また、どのような人でも、2万2千個ある遺伝子のうち、平均300個の遺伝子に遺伝子変異を持つことが知られています。全ての遺伝子を完全に正常な形で持つ人は誰もいません。例えば一重まぶた、血液型のO型、お酒が飲めない体質などは、各々に対応した、たった1個の遺伝子の変異によって生じるものです。DNAの塩基配列や、どの遺伝子に変異を持つかは人によって異なるため、一人一人の人間の、顔かたち、体つき、性格、特定の病気への罹りやすさなどは異なっています。このように、遺伝子の違いは、人間の多様性を決定していると考えられます。

6. 遺伝病とは

遺伝子の変異は、体の特徴を決めるだけではなく、病気を起こす原因となることもあります。遺伝子の変異が卵子や精子に出現すると、受精卵から作られる全ての細胞はこの遺伝子変異を受け継ぐこととなります。この結果、その遺伝子が必要な臓器に病気が現れます。例えば、その遺伝子の働きが目や耳の細胞で重要な場合には、遺伝性の目や耳の病気となります。あるいは、その遺伝子の働きが全身の臓器に及ぶ場合には、症状も全身に広がる事になります。

病気の原因となる遺伝子変異を持っていても、症状が出なかったり、軽かったりした場合は、結婚して子どもを持つようになります。そして、子どもが親の遺伝子変異を受け継いだときに、より重症な形で病気が表れる場合があります。あるいは親の持っていない遺伝子変異が、精子や卵子に突然変異として生じ、家系にはない病気が、突如子どもに現れる場合もあります。これが遺伝病です。遺伝病では病気そのものの苦しみに加え、家族や子孫に病気を伝えるという心理的負担も大きく、社会の偏見もまだ強いことが懸念されています。このため、遺伝カウンセリングを通じて正しい知識を得ることが重要となります。



遺伝カウンセリングを希望される方は集学的医療部受付(076-218-8319)まで連絡ください。折り返し、遺伝子医療センターのスタッフから直接連絡します。詳細については集学的医療部・遺伝子医療センターのホームページをご覧ください。

http://www.kanazawa-med.ac.jp/~center21/identshi/identshi_top.html