

遺伝子異常は誰にも

親から子に、身体的な特徴などが遺伝することはよく知られています。この特徴を決めているのが遺伝子です。遺伝子はよくDNAと同一視されがちですが、正確には、DNAというらせん状の物質の中で、タンパク質の作り方を記録している部分が遺伝子です。そして、DNAが保持する遺伝情報全体のことを「ゲノム」と呼んでいます。

さて、遺伝子を解析して診断と治療に活用する当院ゲノム医療センターでは、二つの外来を設けて

遺伝子を解析し、診断に活用

一人一人に適したオーダーメイド治療を可能に

人体の設計図と言える遺伝子を調べることで最適な治療方法を探る「ゲノム診断」への注目が近年、高まりを見せています。金沢医科大学病院ゲノム医療センターの新井田要センター長に遺伝子医療の役割について聞きました。

| 今月の回答者 |



にいだ よう
新井田 要
金沢医科大学病院ゲノム医療センター長
金沢医科大学先端医療研究領域教授
日本結節性硬化症学会理事
日本小児神経学会専門医 など

います。一つが「遺伝外来」、もう一つが「がんゲノム外来」です。遺伝外来は、遺伝子異常に由来する指定難病の脊髄性筋萎縮症や結節性硬化症などの遺伝性、先天性の疾患を主な対象としています。そもそも、遺伝子の異常は決して特別なものではありません。約2万5千個ある人間の遺伝子のうち、300個ほどは正常に機能していません。つまり、遺伝子にまったく異常のない人間はこの世に一人もいないわけです。

保険適用外検査も実施

現在、遺伝子異常が原因となる

の際、その遺伝子が発異することがあります。分裂を繰り返すうち、変異が複数の遺伝子におよび、細胞が無限に増殖するようになるのががんです。

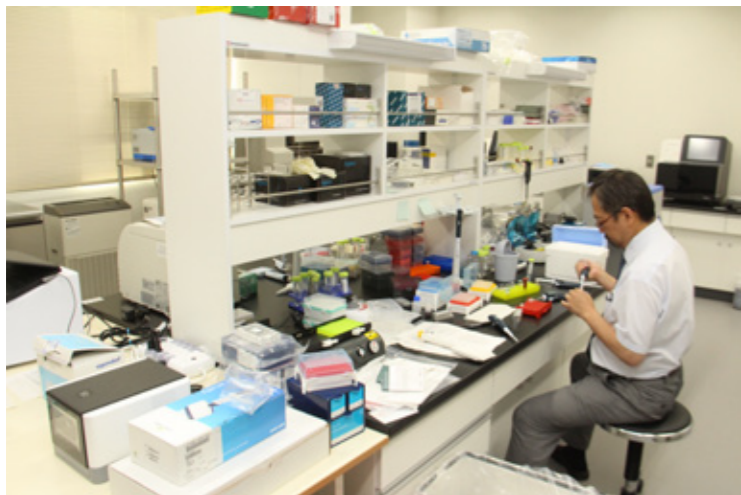
実は、どの遺伝子がどう変異するかは個人々人によって違い、遺伝子が違えば、効きやすい薬も変わってきます。この遺伝子の変異を調べ、患者さんに合った抗がん剤や分子標的薬とマッチングする

金沢医科大学病院内にあるゲノム解析室

「がんゲノム外来」では、がん細胞の遺伝子を解析して最も適した治療薬の情報を提供する「がん遺伝子パネル検査」と、遺伝性の体質から特定のがんにかかりやすい「家族性腫瘍症候群」かどうかの診断を実施しています。

がんと薬をマッチング

正常な細胞であっても細胞分裂



のが、がん遺伝子パネル検査です。後者の家族性腫瘍症候群の検査で発見される発がん遺伝子は、がん全体の5%程度と推計されています。そうした遺伝子の有無やタイプを知ること、臓器別に数あるがん検診からどのがん検診を優先して受けるべきか分かり、早期発見、早期治療につなげることができます。

気軽な検査は慎んで

遺伝子を調べることの最大のメリットは、より効果的な治療法を選択できる点です。しかし、良い選択枝が誰にでもあるわけではありません。

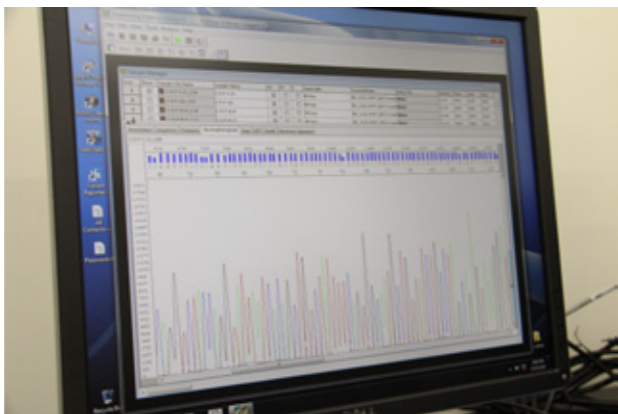
遺伝性疾患もがんも、効果を期待できる薬が国内で承認済み、あるいは治験中であれば、投与に問題はありませんが、承認であれば自費治療になり、大きな副作用のリスクもつきまといまいます。残念ながら、治療薬が存在しないケースもあります。

統計的には、遺伝子検査の結果を受け、より良い治療を受けられる患者さんは10%です。80%の方は現状の治療を維持するしかなく、

病気は、分かっているだけでも1万種以上もあります。一方、そうした遺伝性疾患を個別に分けると、それぞれの罹患者はわずかなため、遺伝性疾患の多くは希少難病とも呼ばれています。しかし、症例数は少数でも、種類が膨大ですから、計算すると人類の5〜7%は何らかの遺伝性疾患を抱えていると考えられています。

一つ一つが珍しい上に種類が多岐にわたるということは、臨床医にとって診断が非常に難しい。そこで、金沢医科大学病院ゲノム医療センターでは、遺伝子を解析することで、患者さんに現れている

「次世代シーケンサー」と呼ばれる最新の遺伝子解析装置で解析したDNAの塩基配列



残り10%は想定外の遺伝子疾患の疑いが生じる結果となっています。がん遺伝子パネル検査は、一発逆転の可能性を秘めた最先端医療ではありますが、決して万能ではなく、誰もが気軽に受けるべきものではないことをご承知おきください。

一方、原因不明の病気の解明やがん治療などで遺伝子検査を希望されている方は、当センターにぜひ一度相談にお越しください。