

# 日本経済新聞 知っ得ワード

## — 遺伝性疾患 —

### 遺伝性疾患① 難病から生活習慣病まで様々

遺伝性疾患とひとくちに言っても、親から受け継いだ1つの遺伝子の変化(変異)で発症する病気から、すぐには病気にはならない遺伝子の変異を複数持つ人が生活習慣などの環境影響で病気になる場合まで様々ある。筋ジストロフィーや血友病、家族性腫瘍などは前者、後者には糖尿病や高血圧症、がんなどがある。

人の遺伝子は約2万3000個あるとされ、DNA(デオキシリボ核酸)という物質で作られている。細胞は約60兆個もあり、DNAの変化は大なり小なり誰にでも起きている。病気と遺伝子の関連を調べる研究が盛んだが、たまたまDNA変化が起きた所が難病にかかわる遺伝子の部分だったり、糖尿病

やがんにかかわる遺伝子だったりするというわけだ。

ただ、がんの中にも、特定遺伝子の変異が遺伝し高い確率でがんになる家族性のもと、その人の体の特定の臓器の細胞にだけ起きる突然変異があり、混乱されやすい。子をがんで亡くした人から、孫に病気の遺伝子が受け継がれていないか検査してほしいと頼まれることがあるが、その人の特定臓器のDNAだけが複数の変異を起こしてがんになったのであって、家族性の大腸がんや乳がんのように一定割合で必ず起きるわけではない。検査しても正常と出るだけだと伝えている。

(回答者=斎藤加代子・東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長)

知っ得  
ワード

2011.9.18

### 遺伝性疾患② 微量の血液で検査

診断は遺伝子を検査する。ヒトの体細胞には染色体が46本あり、染色体はDNA(デオキシリボ核酸)と呼ぶ長い糸状の物質が巻かれ折り畳まれている。DNAは塩基という物質で暗号のように遺伝情報が記録され、ヒトゲノム(人間の遺伝情報)は30億個の塩基対で構成されている。

検査では血液や口の粘膜、毛髪などからDNAをとって増幅させて測定したり、蛍光でマークを付けて遺伝子の欠損や重複を見るほか、シーケンサーと呼ぶ装置で個人の暗号地図である塩基を読む。血液なら特定部分だけ調べる場合は数ミリの程度、全ゲノムでも数ミリで済む。検査が保険適用になっている疾患もある。ヒト

ゲノムの全塩基配列はすでに分かり、病気の原因遺伝子を探る研究も日進月歩だ。

次世代シーケンサーの登場で短時間に大量の読み取りが可能になった。調べる範囲も広がり、診断できなかった人にも適切な結果が得られ、病気の進行を遅らせる対応を早期から取れるようになった。例えば、脊髄性筋萎縮症でも100人中15人は原因が分からない人もおり、研究が始まった。ただ、突然変異なのかをみるために父母も調べると、親子ではないなど病気以外の事実まで分かることもある。偶然わかった情報の取り扱いには議論が必要だ。(回答者=斎藤加代子・東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長)

知っ得  
ワード

2011.9.25

### 遺伝性疾患③ 薬物治療の研究が進展

遺伝性疾患の治療法も実用化に近づきつつある。例えば、正常な筋肉ができずに歩けなくなる筋ジストロフィーでは、病気の原因遺伝子の配列に作用する薬の開発が進む。2007年、米医学誌に英国やオランダでの臨床研究成果が報告された。筋肉のたんぱく質が、作られないはずの患者でできたという。日本も今春から国際共同研究に参加し、国立精神・神経医療研究センター中心に臨床研究が始まった。

治療研究の主流は薬を使って遺伝子の働きを変えるアプローチだ。人の体に必要なたんぱく質を作る設計図が遺伝子で、DNA(デオキシリボ核酸)でできている。薬は作られなくなっているたんぱく質を作るようにするか、

異常なたんぱく質ができないようにする。ウイルスを使って遺伝子そのものを細胞に入れる試みもあるが、死亡例が出て中断した経緯がある。

膵臓(すいぞう)の遺伝性疾患を対象にした薬物治療の臨床研究が欧米で始まった。体内で作られないたんぱく質を補う酵素補充療法もある。ポンペ病やファブリー病などが対象で、症状の軽減が期待できる。

治療困難な遺伝性疾患はまだ多いが、遺伝子解析で病気の進展を予測、早くからリハビリテーションを始めて進行を遅らせたり、合併症の予防策をとることもできるようになってきた。

(回答者=斎藤加代子・東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長)

知っ得  
ワード

2011.10.2

# 日本経済新聞 知っ得ワード

## — 遺伝性疾患 —

### 遺伝性疾患④ 大腸など家族性がん

日本人の死亡原因トップである、がんの中にも遺伝性疾患といえる家族性のがん（家族性腫瘍）がある。代表例として、家族性大腸ポリポシス、遺伝性乳がん卵巣がんなどがあり、がん全体の約5%を占める。

がんはそもそも遺伝子の変異がいくつか重なることによって発病するが、こういった家族性のがんでは、親から子に50%の確率で変異が受け継がれる。遺伝子の中でも、がん遺伝子やがん抑制遺伝子、傷ついたDNA（デオキシリボ核酸）を修復する遺伝子に変異が見られ、変異を受け継いでいけば、それだけ病気になりやすくなると考えられる。

病気の特徴としては、非遺伝性に比

べると、若くして発症することが多く、複数の臓器にがんができることもある。働き盛りのがんともいえ、克服するためには早期発見・治療がカギとなる。

最近では遺伝子検査によって発症リスクを知ることでもできるようになってきた。遺伝子変異があった場合、自分ががんになるリスクが分かるだけでなく、将来の子供や検査を受けていない兄弟も同じように分かる。

遺伝子検査は安易に受けるのではなく、情報を得て判断することが大切だ。「遺伝カウンセリング」を持つ大学病院もあり、利用するとよい。

（回答者＝斎藤加代子・東京女子医科大学附属遺伝子医療センター長）

知っ得ワード

2011.10.9

### 遺伝性疾患⑤ 出生前診断、羊水など検査

出生前診断は、胎児や受精卵の染色体や遺伝子を調べ、生まれてくる子供に先天性の病気があるかどうかを診ることだ。主な方法に、羊水を調べる検査や胎盤の一部であるじゅう毛を調べる検査がある。体外受精などの生殖補助医療の進展で、受精卵の一部を調べる着床前診断も登場した。

妊婦健診で広く使われるようになってきた超音波（エコー）検査でも妊娠初期に胎児に一部の染色体や遺伝子の異常があるかどうか分かるようになった。

日本産科婦人科学会では6月からエコー検査も出生前診断にあたり、十分な遺伝カウンセリングを実施して、検査で分かることなどを説明する

必要があるとした指針を出した。

染色体異常で起きる病気には、21番染色体が3本になるダウン症候群や、ターナー症候群などがある。染色体検査の費用は3万円前後。遺伝子検査だと、重症の筋ジストロフィーなど15疾患が保険対象で約4万円。

高齢出産する夫婦が増えるにつれ、より健康な子供を求める気持ちが高まってきているように感じる。出生前診断を受けるかどうかは個人の問題だが、病気があるからといってすぐに人工中絶に結びつけないでほしい。ダウン症候群でも心臓奇形は手術で治療できるようになってきた。

（回答者＝斎藤加代子・東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長）

知っ得ワード

2011.10.16

### 遺伝性疾患⑥ 営利目的の検査に注意

遺伝子検査は検査法や機器の改良で比較的簡単にできるようになり、難病の原因解明や治療の可能性も広がるようになってきた。一方で、最近「肥満遺伝子検査」や「子どもの能力判定遺伝子検査」といったうたい文句を掲げる健診クリニックや検査業者が目につくようになり、とても気になる。

体質検査と呼ばれる検査の多くは、個人の体質を確実に表しているわけではないことを知ってほしい。体質や病気の発症リスクの確率を示しているにすぎず、検査の信頼性が科学的に証明されているものは極めて少ない。

もちろん、将来的には遺伝子変異と環境要因が相互に影響して起きる糖尿病などの病気を防いだり、人によって

異なる薬の効き目などを見極める個別化医療の進展につながるのが理想。ただ、営利目的の検査のみが先行し、いたずらに不安をあおるのはよくない。

医療機関では医師のほかに、日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学会が認定する遺伝カウンセラーの資格を持つ人材を置き、検査で分かることと同時に、分からないことも正確に伝え、心理面への影響などを考えながら実施するよう取り組んでいる。医療従事者への遺伝医学教育はまだ十分とはいえず、検査をのぞむ人の需要に追いつけていない。課題は多い。

（回答者＝斎藤加代子・東京女子医科大学附属遺伝子医療センター所長）

＝この項終わり

知っ得ワード

2011.10.23