

今月の
臨床産婦人科医が知っておきたい
臨床遺伝学のすべて

産婦人科医のみならずすべての医療者にとって、遺伝医療は分野横断的かつ不可欠な基盤分野といえる。日本産科婦人科学会のサブスペシャリティとしては、周産期、腫瘍、生殖・内分泌、女性ヘルスケアの4領域があるが、臨床遺伝学はこれらすべてのサブスペシャリティ領域を横断的に網羅している。

周産期医療においては、従来、出生前診断が産婦人科領域の臨床遺伝学領域の先駆けとしてきたことから、その課題も多くある。羊水検査や絨毛検査という古典的な侵襲的検査法は依然として確定診断の重要な検査方法であるが、遺伝学的検査法はG分染法にはじまり、現在はマイクロアレイや次世代シーケンサーを用いた方法まで多様化している。また母体血清マーカー検査や母体血胎児染色体検査といった非侵襲的な方法が新たに導入され、その実施が社会的にも課題となっている。

婦人科腫瘍診療は、この数年で臨床遺伝学の考え方にしは成り立たなくなっている。BRCA1またはBRCA2 (BRCA1/2) 遺伝学的検査やマイクロサテライト不安定性 (microsatellite instability : MSI) がコンパニオン診断として採用され、治療薬選択のみならず、遺伝性乳がん卵巣がん (hereditary breast and ovarian cancer : HBOC) 家系やLynch症候群家系同定の契機ともなった。2020年4月からは遺伝性疾患としてのHBOCが保険病名として採用され、BRCA1/2の遺伝学的検査、サーベイランス、リスク低減手術などの一部が保険収載された。2019年から保険収載されたがん遺伝子パネル検査では腫瘍の体細胞病的バリエーションの検出と同時に生殖細胞系列病的バリエーションが検出される場合がある。特に婦人科腫瘍は遺伝性腫瘍の頻度が高い。婦人科実地臨床では未発症者も含めた個別化がん治療や予防が可能となることが多く、今後の全ゲノム解析時代を念頭にいた臨床遺伝学の考え方が要求される。

受精現象を扱う生殖医学は本質的に遺伝医学とは関係が深かったが、体外受精特に顕微授精が実用化される以前は直接的には受精現象を扱っていなかった。現在は着床前胚遺伝学的検査という遺伝医学と出生前診断と生殖医療のすべての要素を取り込んだ領域が生殖医療のトピックスとなっていることから、臨床遺伝学の重要性を改めて認識すべき状況である。

女性医学は、上記の3領域に比べてカバーする領域が広いこともあり、これまでは臨床遺伝学と直接的に関連する大きなテーマというものはなかったが、遺伝医学の進歩とともに新たな臨床遺伝学との接点が生じつつある。

2015年には一般社団法人日本産科婦人科遺伝診療学会が設立され、2021年10月末時点で会員は1,180人と急速に拡大しており、産婦人科領域において臨床遺伝学が注目されていることがわかる。毎年開催される学術講演会では一般演題のほか、各種セミナー、遺伝カウンセリング・ロールプレイ研修会などが企画されているが、特に遺伝カウンセリング・ロールプレイ研修会は募集開始と同時に満員御礼となる状況が続いており、本領域での実践のノウハウを学びたいという声は高まっている。このような背景のもと、本書では明日からの産婦人科実地臨床に役立たせるべき情報を、1冊にまとめた。

澤井英明 (兵庫医科大学病院遺伝子診療部)

平沢 晃 (岡山大学大学院医歯薬学総合研究科臨床遺伝子医療学)