

特集

産婦人科医が身につけておくべき遺伝カウンセリング

企画者のことば

佐村 修*, 岡本愛光*

2003年にヒトゲノム計画のシーケンス解析が完了し、その後のゲノム研究の進歩はめざましく、医療においても大きな変化をもたらしつつある。個々の遺伝子の機能研究は過去のものとなり、数十万種類に及ぶ遺伝子多型や数千～数万種類の遺伝子発現情報の体系的な解析により、疾患発症メカニズムの解明が可能になってきている。

周産期領域においては、シーケンスの技術を応用した母体血中の cell-free DNA を用いた無侵襲的出生前遺伝学的検査(non-invasive prenatal genetic test ; NIPT)が、2011年に米国で開始され、すぐに世界中に広がった。わが国でも、2013年春より臨床研究として開始され、5年が経過し、すでに60,000例以上が行われている。日本産科婦人科学会が2013年に発表した「出生前に行われる遺伝学的検査および診断に関する見解」では、「出生前に行われる遺伝学的検査および診断には、胎児の生命にかかわる社会的および倫理的に留意すべき多くの課題が含まれており、遺伝子の変化に基づく疾患・病態や遺伝型を人の多様性として理解し、その多様性と独自性を尊重する姿勢で臨むことが重要」と記載されている。また、2011年に日本医学会が示した「医療における遺伝学的検査・診

断のガイドライン」では「出生前診断を行う場合には、適宜遺伝カウンセリングを行った上で実施する」と遺伝カウンセリングの重要性が強調されている。

一方、婦人科領域のがん診療においても遺伝カウンセリングは重要である。2013年にハリウッド女優が、遺伝性乳癌卵巣癌症候群に対する、リスク低減乳房切除を告白したことから遺伝性腫瘍に関する関心が高まった。遺伝性腫瘍が疑われる症例における遺伝学的検査や precision medicine としての治療法選択のための遺伝学的検査などが臨床に導入されることにより、この分野は今後大きく発展すると同時に、婦人科医療においても大きな転換点を迎えると予想される。今後、婦人科腫瘍に携わる医師には臨床遺伝学的な知識は必須となり、また、患者にも適切な情報の提供を求められる場面が増えるものと思われる。

生殖医療の領域においても、着床前診断や不育症における染色体検査など、遺伝カウンセリングを必要とする場面は数多く存在する。そこで今回は、今後産婦人科医が考える遺伝カウンセリングについて、専門の先生によるアップデートな情報を執筆していただいた。本企画が必ずや読者の皆様に役立つ企画と信じてやまない。