

特集

産婦人科診療に必要な 遺伝カウンセリングの 基本知識と実際

企画者のことば

末岡 浩*

近年、遺伝学的情報が医療に浸透し、重要な診療情報として用いられるようになりつつあります。遺伝子解析技術も希少な遺伝子検体から、網羅的に遺伝子を解析できるようになり、その有用性は急速に増してきています。疾患の診断に関しても、病理学的診断を主として確定的な診断根拠としてきた情報から、疾患の原因となる遺伝子の診断は大きく変貌を遂げようとしています。

遺伝学に用いられる技術は日進月歩で、それに伴う解析情報も日々更新され、新たな知見に基づく最新の理解が要求されます。治療方針の決定に関しても、次々に解析される遺伝情報に基づく対応が必要となります。しかも極めて専門的で、容易に理解を深めることが困難なことが少なくありません。産婦人科診療においても出生前診断、着床前遺伝学的検査、最近ではがん遺伝子に対する解析と分子標的治療薬の選択など、急速に領域を広げてきています。その際にすべてにおいてエビデンスが明確とまでは断定できないものもあり、また解析によって予期せぬ二次的情報の解析結果を得る可能性も否定

できません。遺伝学的情報が広く診療に応用されるなかで、それに伴って正しい遺伝カウンセリングが求められ、現実的に必要不可欠な医療の一部になっています。

そのなかで、一般的な遺伝カウンセリングの基礎知識や実務経験が必要であることは言うまでもありませんが、特に個々の専門的な領域に関する遺伝カウンセリングや、疾患特異性のある専門性に関しては、さらに深い知識と経験が必要になります。この能力はすぐに養われるものではありませんが、日々進化する遺伝学に基づく知識を養い、遺伝学的情報を診療に生かすことのできる産婦人科医を育成することは今後の新しい診療体系を構築するうえでも極めて重要なことと信じております。

本特集では、産婦人科医として求められている遺伝カウンセリングの基本的知識を各専門分野の識者にわかりやすく解説していただき、実際に遺伝カウンセリングの現場で経験する課題や困難などについて理解を深めていただくために、本特集を企画致しました。座右の書として日々の診療に役立てていただければ幸いです。

* Kou Sueoka 慶應義塾大学医学部臨床遺伝学センター