

Editor's eye

・特集・

遺伝性疾患と 遺伝カウンセリング

編集担当 久保 亮治

臨床現場で行われるゲノム/遺伝子の解析は、大きく3つに分けられる。

- ①病原体遺伝子検査：ウイルス、細菌、真菌などの病原体の検査。
- ②ヒト体細胞遺伝子検査：治療薬選択のためのがん組織の変異検査など、後天性に生じた遺伝子変異やゲノム構造異常を解析する検査。ただし、本検査を通じて先天性の要因(生殖細胞系列にある変化)が同定されることがある。
- ③ヒト遺伝学的検査：単一遺伝子疾患、多因子疾患、薬物代謝に関わる遺伝学的検査など、原則的に生涯変化しない、その個体が生来的に保有する、生殖細胞系列の遺伝学的情報を明らかにする検査。

このうち、とくに倫理的配慮が必要なのが③の検査であるが、②の検査でもときに倫理的問題が生じるため注意が必要である。遺伝学的検査に伴って必要となる倫理的配慮・遺伝カウンセリングについては「総説」を参照いただきたい。

まず、基本的な遺伝様式として、常染色体劣性(潜性)と優性(顕性)、およびX連鎖性劣性(潜性)と優性(顕性)、それぞれの遺伝様式を示す疾患を取り上げた(臨症例①～⑥)。常染色体優性遺伝性のものについては、家族例(臨症例③)と孤発例(臨症例④)を取り上げた。

次に、X連鎖性優性(顕性)遺伝性疾患において、症状の分布が変化する要因として、X染色体不活化(lyonization)の個体差や、モザイクの例を紹介した(臨症例⑦、⑧)。

多くの症例の遺伝学的検査を行っていると、ときに極めて非典型的な遺伝様式に出会うことがある。最後にそのような、印象に残る遺伝様式を示した症例を取り上げた(臨症例⑨～⑪)。

遺伝カウンセリングは単なる情報提供だけにとどまるものではなく、患者およびその家族への心理的・精神的・社会的なサポートを行うことが極めて重要である。保険適用となった遺伝学的検査が徐々に増え、遺伝医療が一般医療に加わりつつある現在、本特集を通じて、遺伝診療においてどのような倫理的配慮をもって患者およびその家族に向き合うべきか、その経験を共有していただければ幸いに思う。