北海道医療新聞
(3) 2016/12/19 掲載
(昭和43年7月23日第3種郵便物認可)

遺伝カウンセリングの最前線

⑥ 遺伝性神経・筋疾患

北大病院臨床遺伝子診療部
松島理明（神経内科）

私が日常診療を行っている神経内科という分野は、いわゆる難病や遺伝性疾患と関わることがよくあります。8月現在の指定難病306疾患のうち26%にあたる79疾患は神経・筋疾患であり、その約半数は遺伝性疾患です。また、神経内科専門医のうち80%以上が遺伝子診断を経験しているとの調査報告もあります。

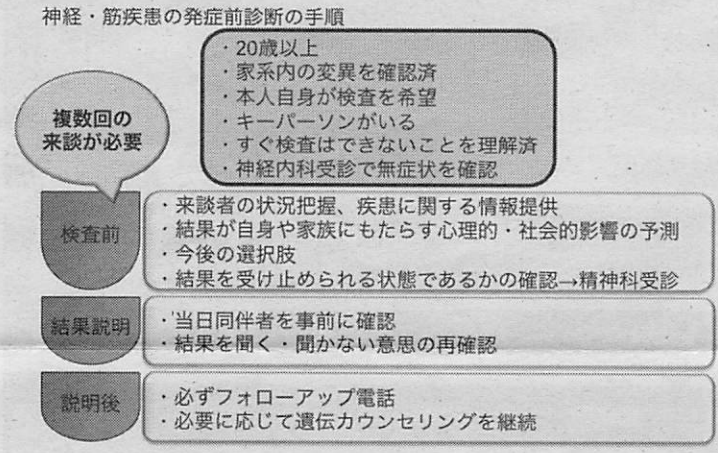
近年の遺伝性神経・筋疾患を取り巻く状況は劇的に変化しつつあり、画期的な治療方法の登場によって「治る」神経・筋疾患が増えています。しかしながら、依然として根本的治療方法が存在しない疾患が多いこともまた事実です。成人発症の疾患が多く、検査を行う時点で被検者の子や孫がいることもあり、血縁者への影響が少なくない場合があります。神経・筋疾患の遺伝カウンセリングを行う際には、これらの点に留意しながら進めていきます。

成人発症の遺伝性疾患では、原則的に出生前診断の対象にはなりませんが、その一方で、デュシェンヌ型／ベッカー型筋ジストロフィーなどのX連鎖劣性疾患において、女性の保因者診断が検討されることがあります。また、筋強直性ジストロフィーやハンチントン病、常染色体優性遺伝性脊髄小脳変性症などでは、発症前診断を目的に来談される方もいます。

効果的な治療方法のない疾患の発症前診断は特に慎重に遺伝カウンセリングを進めていく必要があります。被検者が疾患の症状や予後についてよく理解しているか、強制ではなく自らの意志で検査を希望しているか、検査結果が陽性・陰性あるいは不明確であった場合の対応をシミュレーションできているか、抑うつなど精神状態の問題はないか、といった点に注意して時間をかけて遺伝カウンセリングを行うのが適切です。

北大病院では、このような発症前診断では、4～5回程度の遺伝カウンセリングを重ねた上で検査に入ることを基本としています。検査後も結果説明のみならず、定期的に電話等で被検者の状況を確認しています（図）。

治療方法の観点からは、例えば、常染色体優性遺伝性脊髄小脳変性症は40種類を超える分類があり、これまではどの型でも結局のところ治療方法は変わらないため、遺伝子診断をしてもメリットはないという考え方もありました。ただ、今後は病型によっては特異的な治療方法が実用化される可能性があり、遺伝子診断の有用性が増しています。脊髄小脳変性症以外では、ファブリー病やポンペ病といったライソゾーム病、家族性アミロイドポリニューロパチーなどで新たな治療法が保険収載されています。そのためこれらの疾患では、遺伝子解析で確定診断する必要があります。

北大病院では05年7月から15年3月までに73症例173件の神経・筋疾患に関する遺伝カウンセリングを実施していますが、そのうち成人期が45%、周産期が43%と多くを占めます。初回来談時には疾患の説明を目的としている方が3分の1程度でした。遺伝子診断についての説明をするだけではなく、疾患に対する来談者の理解を深める点でも遺伝カウンセリングは有用な機会を提供しています。

神経・筋疾患の発症前診断の手順