北海道医療新聞
(3) 2016/11/18 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

④ 小児希少・未診断疾患イニシアチブ(IRUD―P)

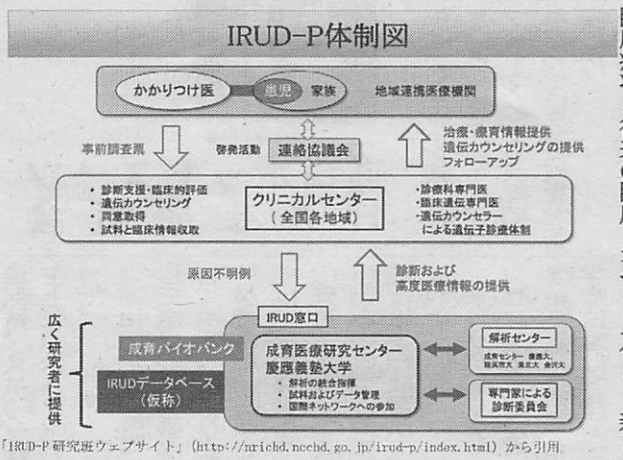
北大病院臨床遺伝子診療部
森川俊太郎
有賀正(小児科)

臨床遺伝子診療部での遺伝カウンセリングでは、希少疾患や未診断疾患についても扱うことがあります。北大病院では、小児科と臨床遺伝子診療部が連携し、対応しています。

従来行われてきた遺伝学的検査は、病因が見出せない発生異常や奇形症候群が少なくありません。実際、遺伝性疾患データベース(OMIM)に登録されている疾患の半数は未だ原因不明とされています。このような原因不明の疾患では有効な治療法も確立されていないことが多く、また、診断がつかないこと自体が、患者や家族にとって非常に大きな不安となります。これまでにも希少疾患に対する遺伝学的な研究は進められていましたが、狭い地域のみで希少疾患を集積し解析するのは非常に難しく、日本全国、また海外各国との情報共有が重要です。

海外ではこのような原因不明症例に対する国家規模のプロジェクトが数年前より進行しており、米国のUDP、英国のDDD、カナダのFORGEなどが挙げられます。それぞれ国内から組織的に症例を収集し、最先端の次世代シークエンサーなどを用いたゲノム解析で確定診断と未知の病因同定が試みられ、近年ではいくつかの画期的な成果も報告されています。

IRUD―P(アイラッド・ピー)は日本語で「小児希少・未診断疾患イニシアチブ」と呼びます。2015年7月に国立研究開発法人日本医療研究開発機構(AMED)の支援のもと始まった全国規模の研究プロジェクトで、次世代ゲノム解析を中心に小児の希少・未診断疾患の患者の診断確定を目指します。臨床症状と従来の臨床検査データに網羅的ゲノム解析などの情報を統合して診断を確定させ、また、診断不明の患者さんの臨床データなどをデータベース化し、新しい疾患を確立することを目的としています。国立成育医療研究センターと慶応義塾大学病院が拠点となり、全国各地に14カ所の地域拠点施設(IRUD―Pクリニカルセンター)が設置されています。



「IRUD-P研究班ウェブサイト」(http://mrichd.ncchd.go.jp/irud-p/index.html)から引用

本道では北大医学部小児科にIRUD―Pクリニカルセンターが設置されており、北大病院臨床遺伝子診療部、札医大、旭医大、各関連病院が協力しながら、15年12月から本格的に症例の集積・解析を開始しました。責任遺伝子の候補を迅速に絞り込むために、発症者だけではなく両親も解析対象としており(トリオ解析)、全国で年間約500例の症例集積・解析が目標とされています。

現在、それを大きく上回る症例が集まっており、本道からもこれまでに30症例以上を集積し解析中です。最新のゲノム解析で得られる詳細な遺伝情報を正確に患者と家族に伝えるためには、疾患に関する知見のみならず、遺伝分野の専門的な知識が不可欠であり、当院においては、臨床遺伝専門医と遺伝カウンセラー、各科専門医から構成される臨床遺伝子診療部が横断的な役割を果たしています。