

20XX年、そう遠くない未来のH大学病院。

患者Aさんは初診受付の後、まず認定遺伝方

ウンセラーを兼ねるゲノムコーディネーターと面談する。生活環境や家族歴の聴取が行われ、網羅的全ゲノム解析を行うことを同意した後、数ccの採血が行われる。その血液は、次世代シークエンサーがさらに進化した近未来シークエンサーによって、イントロンも含めた全ゲノム解析がなされる。30分後には解析が終了し、AIによつて初期解析されたデータをもとに、バイオインフォマティシャンが詳細な解釈を加える。採血から1時間後、Aさんが主治医の

北大病院臨床遺伝子診療部顧問

矢部 一郎 (脳神経内科教授)

⑪将来の遺伝医療と遺伝教育

前に呼ばれた時には、全にゲノム情報が付加されゲノム解析によつて明らかにしているので、医療機関をかとなつた。Aさんが罹患する可能性の高い疾患名一覧とその臨床的特徴や、Aさんに投与する副作用が現れる可能性が高いため、A.Iによって得られたゲノム情報の整理、バイオインフォマティシャンによる解釈が電子カルテ上に掲載される」という時代になりました。A.Iによって得られる可能性がある疾患と表現型・投与禁忌薬剤、効果が期待される薬剤が報告されることがあります。

(図)
2000年代に登場し

私の誇大妄想が入つてた次世代シークエンサーってきた臨床症状から疑わどが可能となり、この技

術を利用した新しい遺伝

疾患の診療のみならず、

の究極の目標である個性

治療が介入することで根治

される」と聞いていま

す。次世代シークエンサ

ーは、遺伝医療を遺伝

医療の進歩は、遺伝領域

で、両親の同意下で出生

つ低コストで実施できる

ようになりました。これ

一度の解析で大量の遺伝

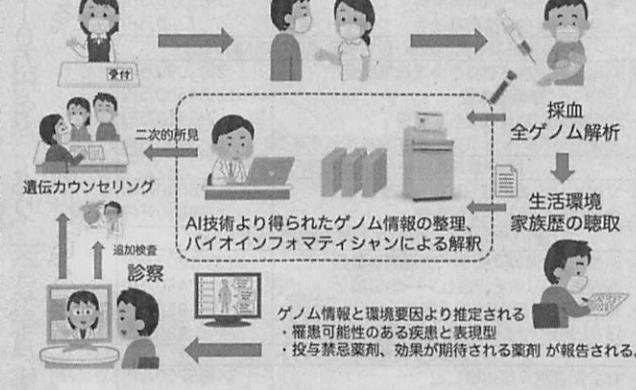
情報同時に読み取るこ

の代表例になります。加

げノムファースト、時代

“ゲノムファースト”いえます。冒頭の遺伝医

近未来に予測される遺伝医療



えて遺伝性疾患の研究か

の到来という大きなパラ

ラル発生性疾患の原因究明

ダイムシフトをもたらし

医学教育モデルコアカリ

にするためには、先に述

べた法整備が必要である

。

時代を迎え、16年度には

療が円滑に行われるよう

に運営する人材育成のため

の遺伝教育が極めて重要

なわけです。

現在、新しい病態修飾

ラムに、遺伝医療・ゲ

ばかりではなく、それを

運営する人材育成のため

の遺伝教育が極めて重要

なわけです。

医師を目指す者は、遺伝

であることは言うまでも

ありません。それと同

じに医療人を含めた社会の

医師を目指す者は、遺伝

であることは言うまでも

