

出生時より存在する疾患は「先天性疾患」と呼ばれますが、出生児の100人中3〜5人は先天性疾患を有するといわれています。その原因はさまざまで、大きく分けて、①遺伝要因によるもの②複数の因子が影響するもの(多因子病)③環境因子あるいは催奇形因子によるもの④があります。さらに遺伝要因は、①染色体異常によるもの②染色体コピー数異常によるもの③単一遺伝子異常によるもの④に分けられます(図1)。先天性疾患に見られる症状は、形態機能、代謝の異常と多彩ですが、原因は遺伝要因のみとは限らず、遺伝要

遺伝子診療最前線 up to date

④小児先天性疾患と未診断疾患イニシアチブ (IRUD)

北大病院臨床遺伝子診療部

中村 明枝 (小児科)

因と環境要因が複数関与する多因子病が40〜50%と最も多くなります。先天性疾患の遺伝要因の検索で行われる遺伝学的検査にはさまざまな方法があり、古典的には網羅的に染色体の数や構造異常を同定するG分染法、特定領域のコピー数異常(重複・欠失)、転座を検出する蛍光in situ ハイブリダイゼーション(FISH)法があります。さらに、2021年10月より保険診療でも実施可能となつた

△解析が可能となりました。しかし、遺伝性疾患が疑われるにも関わらず、通常の遺伝学的検査では診断困難であり、原因不明で治療法も見つからずさまざまな臨床症状に悩まされている患者がいます。未診断疾患イニシアチブ (Initiative of Rare and Undiagnosed Diseases: IRUD) は、15年

図1. 先天性疾患の原因内訳

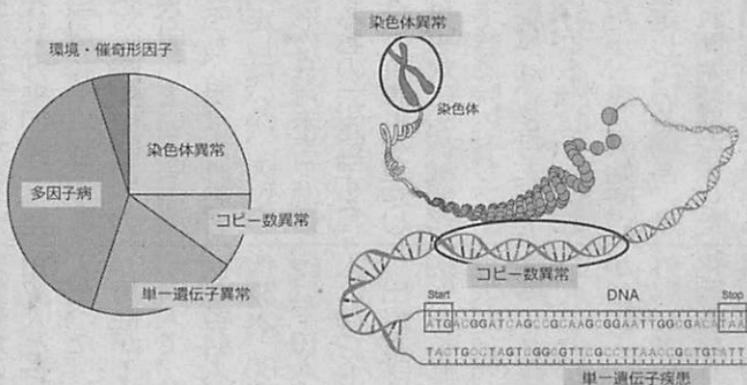


図2. IRUD診断体制 (https://plaza.umin.ac.jp/irud/)



患者の情報共有、診断確実な患者の紹介を受け、治療を見据えた病態で、IRUD拠点病院北と両親を解析対象として、IRUDではわかり

遺伝学的解析が行われ、診断確定を目指しております(図2)。21年3月時点で、5136家系に対して遺伝学的解析を行い247家系(43.7%)で診断確定

医大病院、旭医大病院) たエクソーム解析による