

脳神経内科は、いわゆる難病や遺伝性疾患と関わるものがよくあります。2023年3月現在の指定難病338疾患のうち約25%にあたる83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、画期的な治療法の登場によって「治る」神経・筋疾患が増えていきます。例えば、遺伝性ATTRアミロイドシスや脊髄性筋萎縮症、デュシエンヌ型

北大病院臨床遺伝子診療部副部長

## 松島 理明

(脳神経内科)

トロフィーやハンチント病、常染色体顕性遺伝(優性遺伝)脊髄小脳変性症(ADISCD)などでは、発症前診断を目的に来談される方もいます。

か、などの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、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。検査後にも結果説明のみならず、定期的な電話等で被検者の状況を確認しています(図)。

### ⑦神経・筋疾患

# 遺伝子診療最前線 up to date

検査の子や孫がいて、血縁者への影響が少ななど、かつては不治の病であった疾患が治療可能となってきました。治療法のある遺伝性疾患に對しては、発症前診断も含めて遺伝学的検査を行うハードルは低くなっています。

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。一方、依然として根本的治療法が存在しない疾患が多いのも事実です。成人発症の疾患が多く、検査を行う時点で被

なく遺伝学的検査のメリットが乏しいとの考えも、型によっては特異的な治療法が実用化される可能性があります。北大病院では05年7月から22年12月までに164症例395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、そのうち多くは成人期が占めます。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

- ・18歳以上
- ・家系内のバリエーションを確認済
- ・本人自身が検査を希望
- ・キーパーソンがいる
- ・すぐ検査はできないことを理解済
- ・神経内科受診で無症状を確認

複数回の来談が必要

検査前

- ・来談者の状況把握、疾患に関する情報提供
- ・結果が自身や家族にもたらす心理的・社会的影響の予測
- ・今後の選択肢
- ・結果を受け止められる状態であるかの確認→精神科受診

結果説明

- ・当日同伴者を事前に確認
- ・結果を聞く・聞かない意思の再確認

説明後

- ・必ずフォローアップ電話
- ・必要に応じて遺伝カウンセリングを継続