遺伝子診療最前線 up to date

⑪将来の遺伝医療と遺伝教育

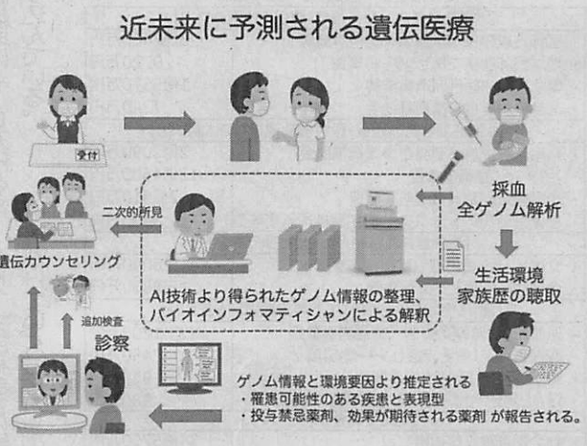
北大病院臨床遺伝子診療部顧問
矢部　一郎
（脳神経内科教授）

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、まず認定遺伝カ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に同意した後、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によっ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さんが主治医の前に呼ばれた時には、全ゲノム解析によって明らかとなった、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さんに投与すると副作用が現れる可能性が高い薬剤リストなどの情報が電子カルテ上にすでに掲載されている―ます。（図）。

私の誇大妄想が入っているかもしれません。さらに妄想を膨らませますと、両親の同意下で出生時に全ゲノム解析が行われ、マイナンバーカードにゲノム情報が付加されているので、医療機関を受付すると同時にその情報が電子カルテ上に掲載される―という時代になることもあり得るのかもしれません。このような遺伝医療を行うことが現実に可能になりつつあります。

2000年代に登場した次世代シークエンサーにより、膨大な塩基配列の解読が劇的に速く、かつ低コストで実施できるようになりました。これにより、これまで行われてきた臨床症状から疑われる疾患を絞り込み、候補となる原因遺伝子を順に解析するのではなく、一度の解析で大量の遺伝情報を同時に読み取ることが可能となり、この技術を利用した新しい遺伝医療が始まりました。前回までに紹介したがんゲノム医療やIRUDがその代表例になります。加えて遺伝性疾患の研究から孤発性疾患の原因究明や治療薬の開発もなされています。15年には内閣官房健康・医療戦略推進本部の下にゲノム医療実現推進協議会が設置され、認知症、感染症、糖尿病、循環器疾患領域等、いわゆるcommon disease の領域においても国家プロジェクトとしてゲノム医療を推進する方針が明示され、近い将来には法整備化も予定されていると聞いています。次世代シークエンサーは、遺伝医療を遺伝性疾患の診療のみならず、個々の遺伝情報に合わせ個別化医療を提供する診療への転換、すなわち〝ゲノムファースト〟時代の到来という大きなパラダイムシフトをもたらしました。



現在、新しい病態修飾療法が多数開発され、今まで難治性疾患といわれていた遺伝性疾患においても、早期診断、早期治療が求められる疾患が増えつつあります。より早期に遺伝学的検査による診断（確定診断、発症前診断、出生前診断、着床前診断）を含めた遺伝医療が介入することで根治療法に直結することになるわけです。このような医療の進歩は、遺伝領域の究極の目標である個性および多様性を受け入れる社会の実現に向けての大きな一歩となります。〝ゲノムファースト〟時代を迎え、16年度には医学教育モデルコアカリキュラム（コアカリキュラム）に、遺伝医療・ゲノム医療という項目が追加されました。すなわち、医師を目指す者は、遺伝医療に対応する能力を有することが必須条件となったわけです。

さらには昨年度改訂において、網羅的遺伝子解析時代における医療者としての対応や検出された遺伝情報の病原性解釈などについても学ぶべき事項として追加されるに至りました。しかし、それらを教育する体制はまだ十分ではありません。この領域の教育体制を整備することは喫緊の課題といえます。冒頭の遺伝医療が円滑に行われるようにするためには、先に述べた法整備が必須であるばかりではなく、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であることは言うまでもありません。それと同時に医療人を含めた社会の遺伝リテラシーの向上を目指した啓発活動を継続していくことも大切です。

22年11月、北大病院臨床遺伝子診療部長に、山田崇弘教授が就任しました。北大病院臨床遺伝子診療部が、山田教授を中心に、わが国の遺伝教育や遺伝医療をけん引する中心的役割を担っていくことを期待しています。

（おわり）