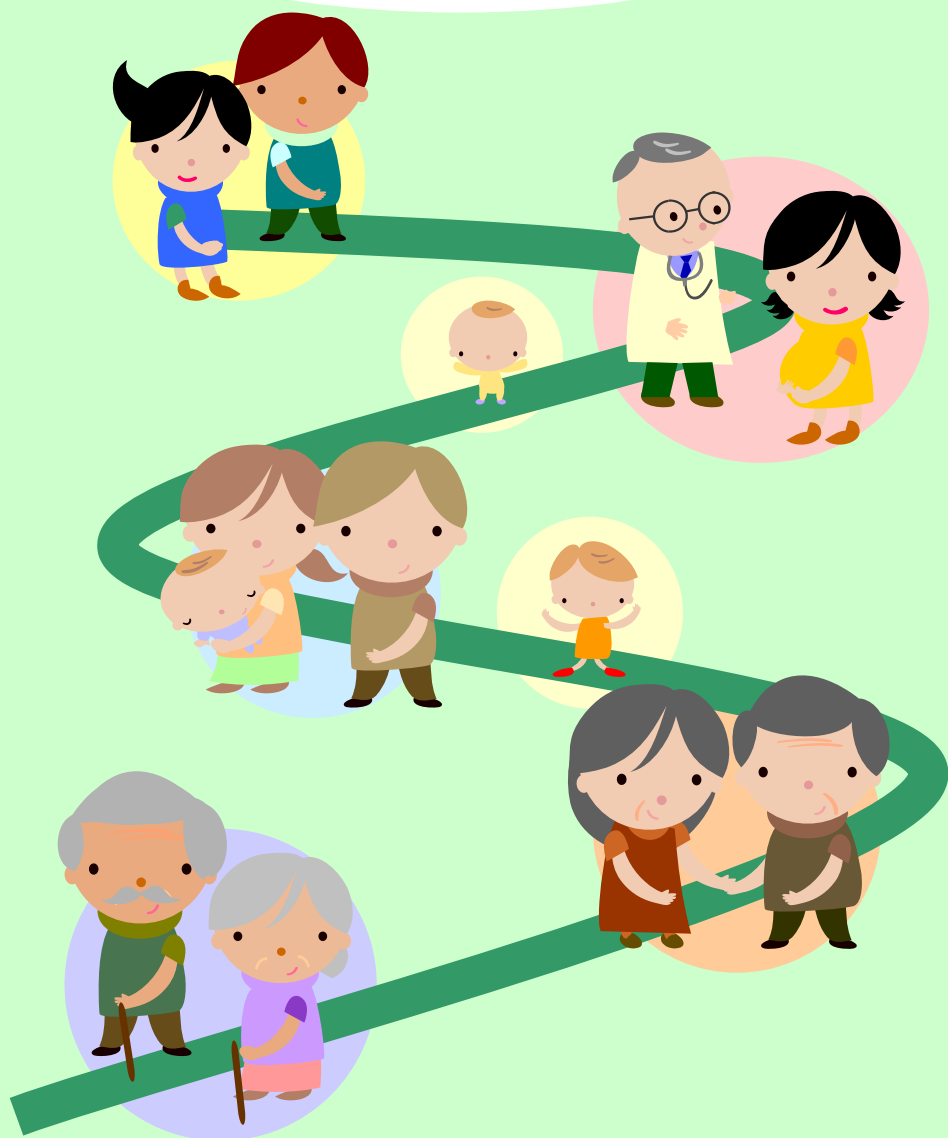


# ゲノムと医療

～何がわかるか、わからないか～



## ●京都大学医学部附属病院 遺伝子診療部

<http://gc.pbh.med/kyoto-u.ac.jp/cligen/>



遺伝や遺伝子に関するあらゆるご相談をお受け  
します。ひとりで悩まず、お気軽にご相談ください。  
【予約専用電話 075-753-4631】

## ●京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻

<http://www.pbh.med.kyoto-u.ac.jp/index.html>



健康に関する研究や、人材の養成を通して、  
人々の健康と福祉の向上を目指します。

## ●京都大学大学院医学研究科 社会健康医学系専攻 遺伝カウンセラー・コーディネータユニット

<http://www.pbh.med.kyoto-u.ac.jp/gccrc/>



先端医療に対応できる高度な専門的知識とコミュ  
ニケーション能力をもち、患者・家族・被験者の  
立場を理解して新医療との架け橋を目指します。

## はじめに

ゲノムや遺伝子の情報を医療に活用すると聞いて、みなさんはどのようなイメージがありますか？ ゲノムや遺伝子について、テレビや新聞で見聞きすることはあっても、自分には関係ないと思っていたり、あるいは、とても大きな期待をもっていたり、逆になんだかとても怖いものと思っていたりするかもしれません。この冊子は、

- ・ ゲノムや遺伝子の情報を医療に活用するとはどういうことなのか
- ・ 今行われていることはどんなことで、まだわかっていないことは何なのか
- ・ これからどのような方向に進もうとしているのか
- …そんなことを少しでも具体的にイメージしてもらいたくて作りました。この冊子が、ゲノムと医療について考えるきっかけ、あるいは一助になればうれしく思います。



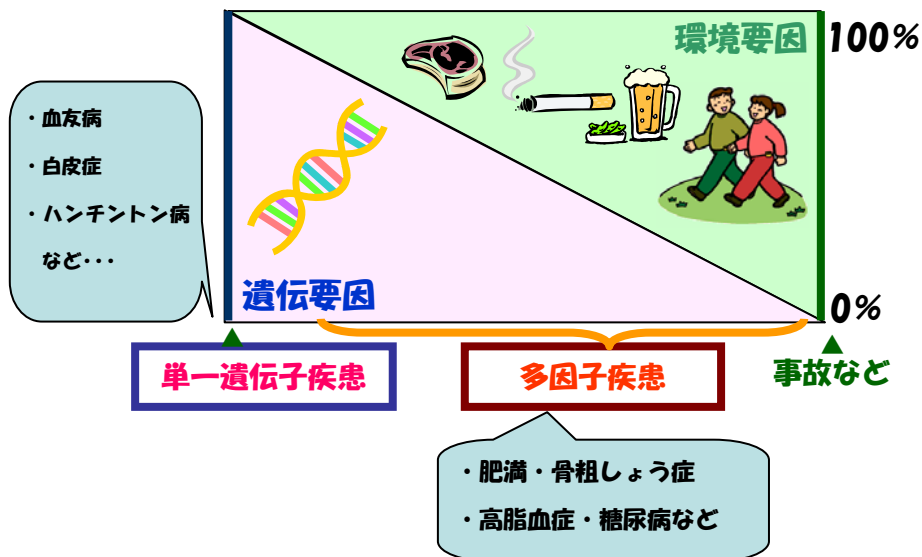
## も く じ



- 病気はどうやって起こるの？……………2
- 多因子疾患と単一遺伝子疾患の違いって？……………3
- 遺伝子を調べて、わかることって何だろう？……………6
- 遺伝子を調べても、わからないことって何だろう？……………8
- 遺伝子診断で、わかること、わからないこと……………10

# Q

## 病気はどうやって起こるの？



病気は、遺伝要因と環境要因がからみあって起こります

- 病気は、**遺伝要因**（遺伝子のもつ情報）と**環境要因**（食生活、飲酒、喫煙、運動、ストレスなど）が複雑にからみあって起こります。
- 生活習慣病などの多くの病気は、遺伝要因と環境要因の両方が複雑に影響しあって起こるため、「**多因子疾患**」と呼ばれています。一方、遺伝要因だけで起こるものは、「**単一遺伝子疾患**」と呼ばれます。
- 遺伝要因の影響のしかた、環境要因の影響のしかたは**ひとりひとり異なっています**。

# Q

## 多因子疾患と単一遺伝子疾患の違いって？

### 単一遺伝子疾患

### 遺伝要因だけで生じる病気

春夫さん



影響なし



発症

- **単一遺伝子疾患**は、1つの遺伝要因だけで生じる病気です。
- 春夫さんは、1つの遺伝子の影響で病気が発症しています。
- **単一遺伝子疾患**は、同じ遺伝子をもっていれば、同じ病気が発症します。

### 多因子疾患

### 遺伝要因と環境要因の両方が複雑に影響しあって生じる病気

秋子さん



冬子さん



発症

- **多因子疾患**は、遺伝要因と環境要因の両方が複雑に影響しあって生じる病気です。
- 秋子さんと冬子さんは、遺伝要因も環境要因も異なっています。そして、冬子さんだけが発症しています。
- **多因子疾患**は、同じ遺伝要因をもっていても、病気になる人とならない人がいます。

## 病気はどうやって起こる？

病気は遺伝子で決まる要因と環境が影響する要因がからみあって起こる。



遺伝子診断って、人生いみじいで楽しそう！

### 単一遺伝子疾患

遺伝的な要因により起こる

春夫さん



影響なし



### 多因子疾患

複数の遺伝子と複数の環境がからみあって起こる

夏男さん

秋子さん

冬子さん

太郎さん

一卵性双生児

次郎さん



異なる人と  
ならぬ人が  
いる

ここを検査

他の要因も影響?!

出生前診断

## 体質検査で、何がわかるの？

例えば「生活習慣病キット」では、**高血圧に関係する1つの遺伝子**について調べています。  
 ・たくさんある高血圧に関係する遺伝子のうち1つだけ  
 ・たくさんある環境の影響は人それぞれ  
 だから・・・あなた自身が本当に病気になるかは分からない！



## 「ゲノム疫学研究」はなぜ必要？

生活習慣病になる可能性を知るには、**たくさん**の遺伝子や**たくさん**の環境要因を調べなければ分からない。だから・・・

>ゲノム疫学研究

- ・オーダーメイド医療実現化プロジェクト
- ・日本多施設共同コホート研究
- ・ながはま0次予防コホート事業

ここで活躍！

臨床研究コーディネーター

人を対象とする研究が  
うまくなるよう  
トータルコーディネート！



高血圧は、  
遺伝するのなの・・・



京都大学大学院医学研究科  
社会健康医学系専攻  
健康に関する研究や、人材の養成を  
通して、人々の健康と福祉の向上を  
目指します。

- ・研究の倫理
- ・個人情報保護
- ・遺伝情報
- ・今後法整備

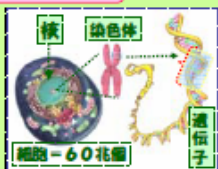
ほんとかな？



## ゲノム（遺伝子）はどこにある？

⇒細胞の「核」の中！

- ・人の細胞＝60兆個（全て同じ遺伝情報）
- ・1個の核＝染色体46本（23対×2セット）  
この中に「遺伝子」がある。
- ・人の遺伝子＝2～3万個
- ・遺伝子からタンパク質が作られる。
- ・「ゲノム」とは、遺伝情報の集合体



## 遺伝するということ

親から遺伝子の情報がつたわること



- ・染色体を両親から半分ずつ（23本ずつ）
- ・容姿、病気のなりやすさ
- ・遺伝情報は一生変わらない
- ・血縁者で共有

遺伝するって  
どういうこと？



## ここで活躍！

- 遺伝カウンセラー
- ・選択し困った
  - ・分からない
  - ・誰にも話せない

悩みをもった人と一緒に、解決の糸口を探ります！



断???

いいことだけじゃない、問題も...

- ・持つ胎児の選別につながる可能性
- ・人生設計（仕事や結婚など）への不安が
- ・可能性
- ・差別がおこる可能性
- ・診断への誤解や過剰な期待感・恐怖感
- ・社会的な支援不足 など

みんなで考えよう。



法整備の状況

指針

法

取り扱い

筋が危がれる部分も...

## 遺伝子診断って何？

### 遺伝カウンセリング

遺伝子診断を受ける

遺伝子診断を受けない



- 遺伝子診断
- ① 出生前診断
  - ② 確定診断
  - ③ 発症前診断

遺伝子を調べても  
何も分からない  
こともある

★遺伝カウンセリングが重要

ひとりで悩まないで！

京都大学・遺伝子診療部

- ・遺伝や遺伝子診療に関係するすべてのことについて遺伝カウンセリング
- ・遺伝子診断や遺伝子治療など最新の遺伝医学に関する情報の提供
- ・必要時に遺伝子診断を実施



遺伝子検査ができるか知りたいな。

## わかること、わからないこと

★遺伝的な要因のみで、病気の発症が決まるものもある  
⇒遺伝子診断で確実なことがわかる（しかし、検査できる病気は少ない）

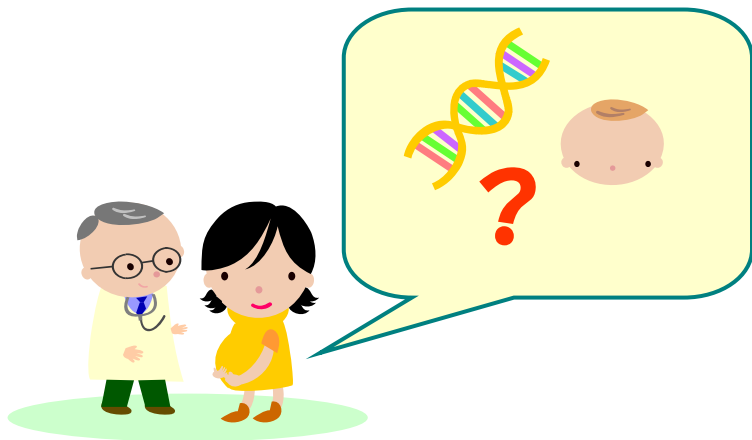
★多くの生活習慣病は、遺伝子と環境がからみあって発症する  
⇒遺伝子診断で確実なことは言えない（将来、発症の可能性や予防方法はわかるかも？）

★遺伝子診断にはいい面もあるが、気をつけなくちゃいけないこともある。法の整備等も必要。

★全ての遺伝子があったとしても、あなたという人間がわかるわけではない。

# Q

## 遺伝子を調べて、わかることって何だろう？



- ・ **おなかの赤ちゃんが病気かどうかわかる（出生前診断）**
- ・ **本人の病気の診断を確定する（確定診断）**
- ・ **本人が将来病気になるかどうか予測する（発症前診断）**

- 出生前診断は、妊娠中におなかの赤ちゃんの遺伝子を調べることにより、赤ちゃんが病気かどうかわかるというものです。
- 確定診断は、関連のある遺伝子を調べることによって、本人の病気の診断を確定します。
- 発症前診断は、本人が病気になる前に将来病気になるかどうかを調べるものです。



## いいことだけじゃない、問題も・・・

- 遺伝子診断のメリットとしては、「自身や家族の将来設計に役立つ」、「診断が確定することで今後の治療に役立てることができる」といった点があげられます。
- 一方、遺伝子診断を受けるか否か決めるときには、次のようなことも念頭においておく必要があります。
  - ・ 自分の人生設計の変更をせまられたり、将来に不安がでる可能性
  - ・ 家系内に共通の情報なので家族や親戚も影響を受けること
  - ・ 病気をもっているおなかの赤ちゃんの選別につながる可能性
  - ・ 遺伝子診断をしたことで遺伝的差別を受ける可能性（例：結婚、就職、保険加入）
  - ・ 診断をする前やあとの、心理的・社会的な支援不足 など
- また、個人の遺伝情報の取り扱いについて、今後法整備が急がれる部分もあります。

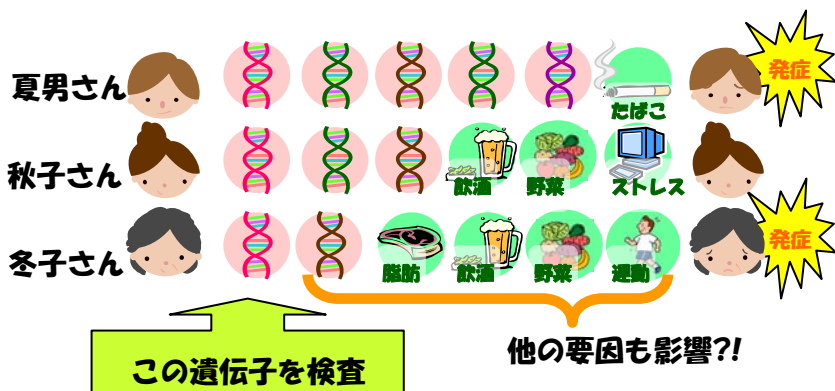
**遺伝カウンセリング**では、  
遺伝や遺伝病に関する、医学面・心理面・家族への影響などの心配に対して、十分に理解・納得した上で、決断・行動するためのサポートをします。

**遺伝カウンセラー**は、  
悩みをもった人と一緒に、解決の糸口を探ります。



Q

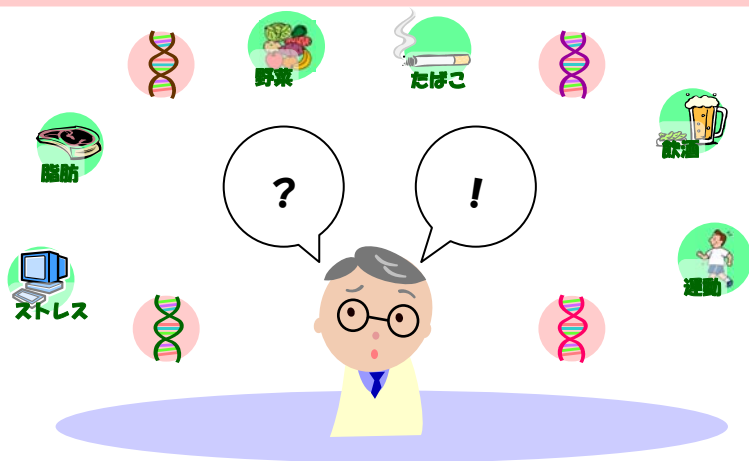
遺伝子を調べても、わからないことって何だろう？



## 体質検査でわかるのは、ほんの一部

- 生活習慣病は、**多因子疾患**のひとつで、たくさんの遺伝子とたくさんの環境要因がからみあっておこる病気です。
- 現在の研究で予防に利用できるほど科学的根拠のある要因としてわかっているものは非常に限られています。
- 「生活習慣病キット」などの体質検査では、今までの研究で明らかになっている、**ごく一部の遺伝子**について調べています。
- したがって、たとえ検査をしても、**本当に病気になるかどうかはわかりません。**

## 多因子疾患と要因の関係は、今後の研究課題です



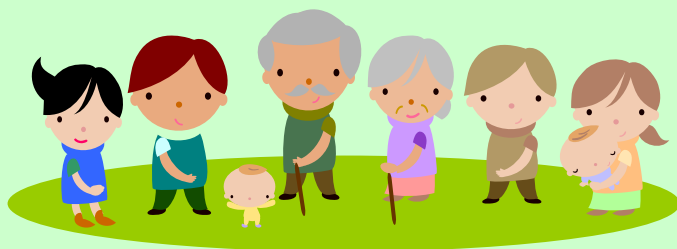
- たくさんの**遺伝要因**とたくさんの**環境要因**の**関係性**を調べることで、予防にも役立てることができるのではないかと研究者は考えています。
- そのためには「**ゲノム疫学研究**」という、多くの人を対象に、長い期間かけて行う研究が必要です。
- 現在、次のような**ゲノム疫学研究**が取り組まれています。
  - 👉 オーダーメイド医療実現化プロジェクト
  - 👉 日本多施設共同コホート研究
  - 👉 ながはま〇次予防コホート事業

### 臨床研究コーディネータは、

研究の対象となる患者さんや一般の人の安全と人権を守り、質の高いデータを集めるため、研究者（医師など）と独立した形で、研究のトータルコーディネートを行います。



## 遺伝子診断で、わかること、わからないこと



### 全ての遺伝子がわかって、「あなた」がわかるわけじゃない

- 生活習慣病などの**多因子疾患**は、遺伝要因と環境要因が複雑にからみあって発症します。したがって、遺伝子診断をしても確実なことは言えないのが現状です。
- 遺伝的な要因のみで病気の発症が決まるものは**単一遺伝子疾患**と呼ばれ、遺伝子診断で確実なことが言えるものもありますが、わかる病気は限られています。
- 遺伝子診断には、期待される面もありますが、気をつけなければいけないことや法の整備なども必要です。
- 将来、全ての遺伝子がわかったとしても、「**あなた**」という**人間がわかるわけではない**のです。

作成：京都大学大学院医学研究科

社会健康医学系専攻 有志一同

遺伝カウンセラー・コーディネータユニット

2006年11月