

# 欧米諸国における網膜色素変性の遺伝カウンセリング 及び遺伝学的検査の実施状況

Inherited Retinal Disease Genetic Counseling and Genetic Testing  
in Western Countries



稲葉慧<sup>1,2,3</sup>、松川愛未<sup>1</sup>、小杉真司<sup>1</sup>

1) 京都大学大学院医学研究科 医療倫理学・遺伝医療学

2) 理化学研究所 網膜再生医療研究開発プロジェクト 3) 神戸市立神戸アイセンター 眼科

## 背景・目的

網膜色素変性は遺伝性網膜変性疾患(Inherited Retinal Dystrophy, IRD)の中で最も多く、60以上の関連遺伝子が報告されており臨床的・遺伝的異質性がある。家族内に発症者がおり、遺伝形式を推定できるケースが約半数だが、残りは発端者のみの発症で遺伝形式を決定できない。このため、家族歴聴取、遺伝形式の推定および発症リスクのある家系員を判断する遺伝カウンセリングは、患者のもつ遺伝の不安へ対応として必須である。また、遺伝子解析技術の改良や、本疾患の患者の原因遺伝子に応じた遺伝子治療や薬剤治療の開発研究が進んでいる状況から、遺伝学的検査の実施増加が見込まれる。しかしながら、本疾患の遺伝学的検査や遺伝カウンセリングの状況に関する知見は乏しい。

今回、諸外国の施設を訪問し、本疾患の遺伝カウンセリングおよび遺伝学的検査を実施している遺伝カウンセラーや医師などの専属スタッフに聞き取り調査を行なう機会を得たため報告する。

## 方法・訪問先

- ・2017年12月～2018年3月にかけて、IRD対応施設として4施設を訪問
- ・訪問先の遺伝カウンセラー、眼科医、臨床遺伝専門医を対象に、各施設のIRDの遺伝カウンセリング及び遺伝学的検査の実施状況を調査

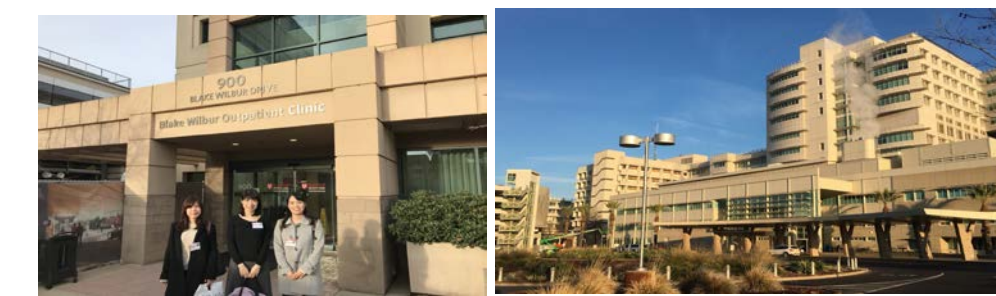
### イギリス

1) Manchester Centre for Genomic Medicine  
網膜変性疾患外来



### アメリカ

2) Division of Medical Genetics, Stanford Medicine  
3) Division of Genomic Medicine, UC Davis Medical Center (UCDMC)  
遺伝子診療部



### フランス

4) Reference Center for Affections, Rare in Ophthalmic Genetics (CARGO)  
遺伝性眼疾患外来



## 結果

### ① 遺伝カウンセリング

表1. 各施設の遺伝カウンセリング実施状況

施設	イギリス	アメリカ	フランス
当日	外来と同日	GCのみ	外来と同日or GCのみ
時間	約30-40分	約45分	約30分
担当者	遺伝カウンセラーのみ ※適宜医師と連携	遺伝カウンセラー＋医師 ※交互もしくは同席	遺伝カウンセラーのみ ※適宜医師と連携
備考	・Liaison Officerとの連携 ・GC後にサマリーレター	遠隔GCの実施	・At Risk血縁者への情報提供義務

各施設でのGC実施状況を比較した(表1)。

- 英・仏では、GC当日に診察がある場合もあり、遺伝に関する相談は遺伝カウンセラーのみで対応。適宜、医師やLiaison Officerなどと連携し、社会資源やロービジョンケア等の相談にも対応。
- 米では、遺伝子診療部での小児・成人疾患として対応、医師と遺伝カウンセラーの2人でGCを実施。  
※医師：眼科医(ophthalmologist)もしくは臨床遺伝専門医(geneticist)

### ② 遺伝学的検査

各施設でのGC実施状況を比較した(表2)。

表2. 各施設の遺伝学的検査実施状況

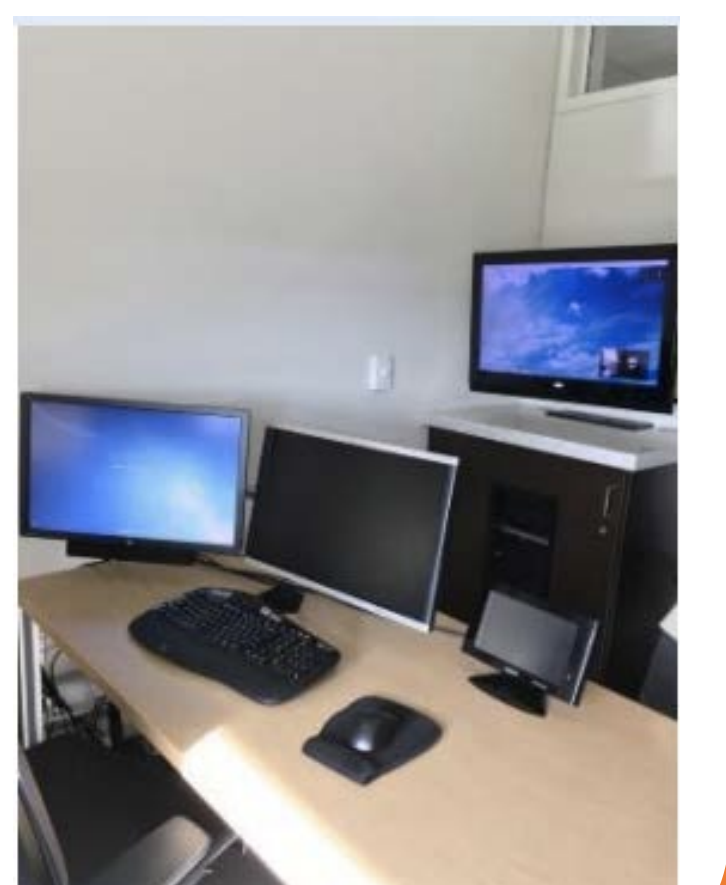
施設	イギリス	アメリカ	フランス
検査方法	- 176 遺伝子パネル - 他施設もIRDパネル所有 - E(-) → WES research	- 多種類の検査有 (commercial lab / medical research lab,,)	- 270 遺伝子パネル - 他施設もIRDパネル所有 (Paris, Montpellier) - E(-) → WES research
患者費用負担	なし	保険プランによる	なし
同定率	60-70%	検査により異なる	50% ※WES解析まで実施:65%
GCを受けた患者の検査への意向	- 90%以上が希望 - 発症原因を知りたい	- 70%程度が希望 - 将来の治療選択のため、研究に貢献したい - 他30%は費用負担が理由で希望せず	- 90%以上が希望 - 遺伝学的診断のため、拳児検討のため
患者以外の受検可否	○ AR/XL 保因者診断 ○ 発症前診断	不可	○ AR/XL 保因者診断 ○ 発症前診断 ○ 出生前診断・着床前診断

### ③ 各施設の取り組み



Virtual Clinic (構築中)  
ヨーロッパ各国の主治医と遺伝性眼疾患専門家集団を繋げる体制  
[https://www.ern-eye.eu]

遠隔遺伝カウンセリング (@UCDMC)  
拠点病院と遠隔地の患者をつなぎ  
遺伝カウンセリング実施



## 考察

- IRDに関しては、遺伝子治療の開発進展と共に、ここ2,3年で臨床での多遺伝子パネル検査が主流になってきた。
- 遺伝学的検査は、患者の費用負担なく受検可能であるケースが多く、費用負担が発生する場合は受検を躊躇するケースがあった。
- 遺伝学的検査受検背景には、患者の費用負担、遺伝情報の価値の捉え方、患者以外の検査実施可否などが影響する可能性が示唆された。

本疾患の遺伝子解析は研究としてのみ実施されている日本においては、

研究としてではなく、恒常的に提供可能な遺伝学的検査の体制構築、遺伝学的検査を取り扱う遺伝カウンセリングの充実が求められる

謝辞 本訪問調査にご協力いただきました、イギリス、アメリカ、フランスの各施設スタッフの皆様には厚く御礼申し上げます。

※本訪問調査は、AMED 平成29年度ゲノム創薬基盤推進研究事業「医療現場でのゲノム情報の適切な開示のための体制整備に関する研究(研究代表者: 京都大学 小杉真司)」班の支援を受けて実施された。