

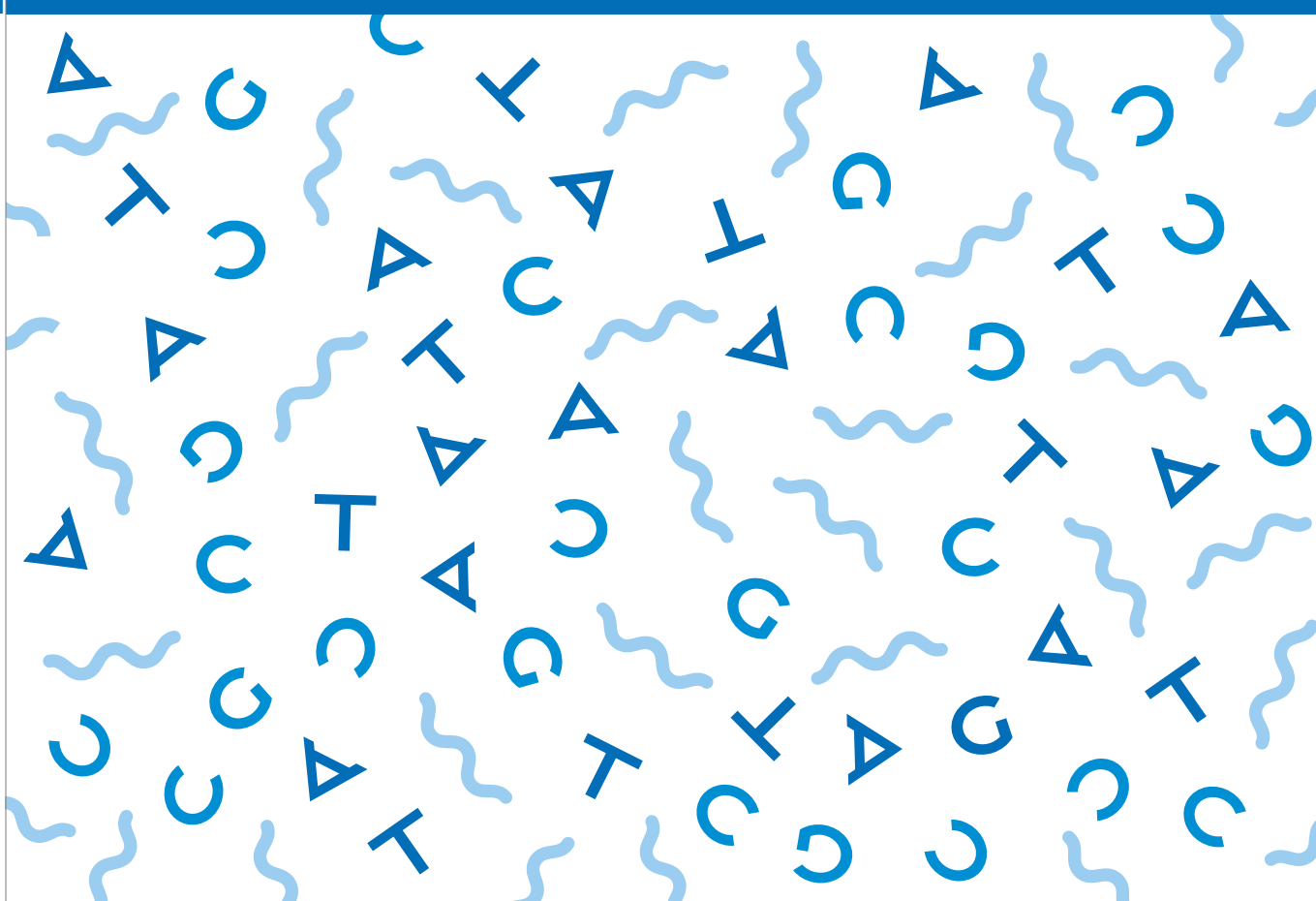
臨床医が知っておきたい ゲノム医療のエッセンス

Essence of Genomic Medicine

国立研究開発法人 国立国際医療研究センター
メディカルゲノムセンター / 臨床ゲノム科編

Understanding of genomic medicine informed by research in a rapidly changing integrated clinical and research environment is essential to healthcare providers.

Ver.01



目次

はじめに	4
1. ゲノム医療の研究と臨床	6
1) ゲノム研究の変遷	6
2) ゲノム医療実用化への動き	8
3) 臨床応用での主な課題・取り組み	10
2. 遺伝性疾患のゲノム医療	13
1) 小児・神経疾患	14
コラム: シスチノーシス(シスチン蓄積症)	17
2) 循環器・内分泌疾患	19
3) 遺伝性腫瘍: リンチ症候群・遺伝性乳がん卵巣がん症候群	25
参考: 臨床的対応可能性が高い疾患リスト一覧	30
コラム: DTC(Direct-to-Consumer) 遺伝子検査	32
3. がんのゲノム医療	32
1) 遺伝子パネル検査	33
2) リキッド・バイオプシー	35
3) 組織バンク	37
4. ファーマコゲノミクス	39
1) ファーマコゲノミクスのエビデンスレベル	39
2) 代表例と留意点	41
5. 出生前診断のゲノム医療～NIPT(無侵襲的出生前遺伝学的検査)の話題を中心に～	43
6. 新生児のゲノム医療～新生児マススクリーニングの話題を中心に～	48
7. 遺伝カウンセリング	50
1) 遺伝カウンセリングに必要な知識	50
2) 分野別にみた実践のポイント	54
8. ゲノム医療に係る倫理的課題	57
1) 臨床および研究における“ゲノムデータ”の取扱いに関する留意点	57
2) 二次的所見の考え方と取扱い	62
3) 遺伝情報に基づく差別に関する注意	65
9. ゲノム情報の解析・臨床的解釈	67
1) ゲノム情報の解析: サンガー法と次世代シーケンサー	67
2) ゲノム情報の臨床的解釈	69
10. ゲノム医療における電子カルテ・データベース	70
1) ゲノム医療時代に向けた電子カルテ・データベース	70
2) NCGMにおけるゲノム医療のための電子カルテ	71

はじめに

ゲノム情報を用いて、個人ごとの最適の診断・治療をするという次世代型医療-ゲノム医療-への取り組みは、現在、急速に進められている。すでに、単一遺伝子疾患や一部のがんに関しては、診断はもとより治療に使われており、保険収載されているものもある。この他に比較的早く臨床応用されて普及すると見込まれるのは、ゲノム薬理学検査(ファーマコゲノミクス)であり、一方、臨床現場での実用化に最も時間を要するのが多因子疾患(生活習慣病、脳卒中、認知症など)であると推測されている。

今後数年の間に、ゲノム医療は順次拡大し、より早期の医療介入、予防・先制医療に軸足が移っていくであろう。それと共に、一般の臨床医が患者の遺伝子診断／ゲノム診断に関わる機会は多くなる。

ゲノム情報を医療、ヘルスケアに導入する際には、その機微情報という性質、莫大かつ高い精度が求められる全ゲノムシーケンスデータの情報処理・品質管理、臨床のおよび遺伝医学的観点からみた有用性の解釈、分かり易く誤解のない形での患者・被検者への説明方法、そして偶発的・二次的所見への対処など検討すべき課題は多い。またゲノム医療としての遺伝子診断と共に、遺伝子治療も、近年、再び脚光を浴びつつある。こうした状況を踏まえて、国立国際医療研究センター(NCGM)のメディカルゲノムセンター(Medical Genomics Center:MGC)では、臨床ゲノム解析部門、ゲノム臨床応用部門、ゲノム医療支援部門、NCGMバイオバンクの4つの部門・機能を設置・移管して、センター病院(臨床ゲノム科並びに協力診療科)や研究所(遺伝子診断治療開発研究部並びに協同する研究部)と連携しながらゲノム医療の開発と臨床応用にスタッフ一同取り組んでいる。

本冊子では、MGCと臨床ゲノム科の取り組みのなかで、特に「臨床医が知っておきたいゲノム医療のエッセンス」について概説する。

メディカルゲノムセンター
加藤 規弘