

<Hot Topics 2>

神経疾患の遺伝子診断ガイドライン 2009

後藤 順

(臨床神経 2010;50:812)

Key words : ガイドライン, 遺伝子診断

神経内科の診療の対象としている疾患には、多数の遺伝性疾患がふくまれ、日常的に遺伝性神経疾患の患者の診療をおこなう機会も少なくない。一般的に、いかなる疾患の診療においても、診断の確定が、適切な診療を進める上での根幹であることは、議論の余地のないことである。遺伝性疾患の確定診断において、遺伝子診断が、原理的にもっとも直截的に大きな役割を果たすことは、容易に理解されることである。神経疾患では、遺伝子診断をおこなってはじめて診断を確定できる疾患が少なからずあり、神経内科診療における遺伝子診断の意義は大きい。当然のことながら、診断の確定により、症状や臨床経過、予後、治療法、療養上の対処方法、疾患の遺伝に関する事柄など、診療上有用な情報が提供できる。さらに、酵素補充療法を始めとして、治療法が確立されつつある遺伝性疾患も増えてきている。

遺伝子診断によってえられる情報は、患者個人の遺伝情報にとどまるものではなく、家族・血縁者に関係するものである(共有性)。また、原則的に、患者がこの世に生をうけた時から死にいたるまで、一生変わらない情報でもある(不変性)。遺伝子診断の実施にあたっては、こうした特徴を踏まえて、遺伝情報及び遺伝子診断の持つ意義や留意点などを十分理解した上で、適切な説明ないし遺伝カウンセリングをおこなうことが必要とされる。

分子遺伝学・ゲノム科学の進歩により、過去約四半世紀の

間に、多くの疾患遺伝子が同定され、遺伝子診断が原理的に可能となった。さらにその数は増えている。診療の制度面でも、平成20年(2008年)度には、進行性筋ジストロフィーに加え、先進医療でみとめられていた、複数の疾患の遺伝子診断が保険収載され、同時に、これらの診断に関連する遺伝カウンセリングに対する診療報酬も保険収載された。対象疾患の範囲は拡大していくものと考えられる。前述の如く、治療法が確立されつつある遺伝性疾患も増えてきており、臨床現場で、神経内科医が、遺伝子診断を実施していくことの必要性・重要性は増している。

このような状況にあつて、日本神経学会は、専門家による推奨("expert recommendation")をもとに、作成委員会を中心に「神経疾患の遺伝子診断ガイドライン」を作成し、平成21年(2009年)9月に刊行した。本ガイドラインは、臨床遺伝専門医などとの連携もふくめ、神経内科医が診療において遺伝子診断を適切に実施していく上で、理解しておくべき点を整理して示し、質の高い診療実現のために、遺伝子診断をどのように役立てるかという点を基本としている。

神経内科医の日常診療において、遺伝子診断の適応を考慮する状況や遺伝性疾患の患者や家族から遺伝や遺伝子診断などについての相談を受けた場合などに、よりよい診療を実践するための一助とされるよう、ガイドラインの概要を紹介する。

Abstract

Guideline for gene diagnosis of neurological disorders, 2009

Jun Goto, M.D.

Department of Neurology, Graduate School of Medicine, The University of Tokyo

(Clin Neurol 2010;50:812)

Key words: guideline, gene diagnosis