

2 節 糖尿病

横田 一郎 国立病院機構香川小児病院臨床研究部長

1. 糖尿病って遺伝する？

糖尿病は、膵臓の β 細胞から分泌されるインスリンの作用が相対的あるいは絶対的に不足することにより、血糖の調節機構が破綻し、高血糖状態を呈する病気です。日本では、糖尿病が強く疑われる人が約 740 万人、糖尿病の可能性が否定できない人を併せるとその倍以上の方がいると言われ、今や 21 世紀の国民病と言われている病気です。

皆さんは、糖尿病というと、どのようなイメージを持たれますか。糖尿病になる原因としては、一般的には良くない生活習慣(食べ過ぎ、太りすぎ、運動不足、ストレス...)を連想されるかと思います。「そんな甘いものばかり食べてごろごろしていると、糖尿病になるわよ」なんて事を言われたことはないでしょうか。確かに日本人、特に成人では大多数を占める 2 型糖尿病においては、良くない生活習慣が糖尿病の発症を促進していることは間違いなく、生活習慣病と言われる所以もそこにあります。しかし、すごく太っていても糖尿病にならない人もいるし、やせているのに糖尿病になる人もいます。また、2 型糖尿病になった子供さんの両親や祖父母には、糖尿病の人が多くことなど、糖尿病になりやすい遺伝的素因、いわゆる体質というものは存在するので、ただ、糖尿病と一口に言っても、発症に至った原因はさまざまです。糖尿病と遺伝との関係を理解するためにはまず、糖尿病の成因を知ることが大切です。



(テルモ株式会社 2005.9 パンフレットより引用)

2. 糖尿病の成因別分類と遺伝

糖尿病は、病気になる原因から現在では①1 型糖尿病 ②2 型糖尿病 ③単一の遺伝子異常による糖尿病 ④妊娠糖尿病 に分類されています。この内、①～③における遺伝子の関わりについて述べます。

1) 1型糖尿病

1型糖尿病は、 β 細胞が何らかの原因で破壊され、その結果インスリン分泌が絶対的に欠乏して発症する糖尿病です。最終的にはインスリン分泌がほぼ枯渇し、インスリン注射が生命を保つために絶対必要となります。

1型糖尿病の多くは、自己免疫という機序で起こります。免疫とは、体内に侵入してきた物質（細菌やウイルスなど）を自分の一部ではない有害なもの（非自己）と認識し、それを排除する仕組みですが、時として、自分自身の一部を非自己と認識してそれを攻撃、排除しようとする仕組みが働くことがあります。このような仕組みで起こってくる病気を自己免疫疾患と呼びます。自己免疫疾患は、その攻撃対象となる臓器により様々な種類があり、関節リウマチなどはその代表的なものです。1型糖尿病の場合は、 β 細胞が標的となって破壊される訳です。免疫系が体内に侵入してきた異物（免疫反応においては抗原と呼ばれます）、あるいは自分自身の一部（自己抗原と呼ばれます）を認識すると、これに対して特異的に反応し、これらを排除しようとするリンパ球が増殖し、認識した自己抗原を持つ細胞を攻撃します。自己抗原を認識しやすいか、どの臓器の自己抗原を認識しやすいかは、その人のもつリンパ球の型（HLA といいます）により異なります。 β 細胞の自己抗原を認識しやすい HLA 遺伝子の型を持つ人は、1型糖尿病に罹患する危険率が高まるわけです。HLA には大別してクラス I とクラス II の 2 種類があり、クラス II は外来性抗原を提示するのに関係します。日本人においては、クラス II において表1のような型を持つと危険率が高まると言われています。

表1 日本人1型糖尿病の疾患感受性(病気に罹りやすさ)に関連するクラス II HLA

	なりやすい型	なりにくい型
DRB1	*0405, *0901, (*0802)	*1502
DQA1	*0302	*0102, *0103
DQB1	*0303, *0401	*0601, *0602
ハプロタイプ	DRB1*0405-DQA1*0302-DQB1*0401 DRB1*1502-DQA1*0103-DQB1*0601 DRB1*0802-DQA1*0301-DQB1*0302 DRB1*1501-DQA1*0102-DQB1*0602 DRB1*0901-DQA1*0302-DQB1*0303	

欧米においては、日本人とは別の型ですが、自己抗原を認識しやすい HLA 遺伝子の型を持つ人の割合が高く、したがって1型糖尿病の罹患率も日本の 10～30 倍くらい高くなります。その他、免疫応答を調節する種々の遺伝子や、自己抗原として認識されるタンパク質（インスリンなど）の遺伝子などの型が、1型糖尿病に罹患しやすいかどうかに関係してくると思われています。

注意しておかなければいけないのは、これらの遺伝子の型を持つと、必ず1型糖尿病に罹患する訳ではないことです。HLA 遺伝子に関しても、罹患しやすいとされる型を持つ人は一般の人の中にも何割かいます。1型糖尿病に罹患した人の同胞が同じく罹患する確率は、一般の人よりは高まりますが、罹患しない確率の方がずっと大きいのです。

2) 2 型糖尿病

2 型糖尿病は、インスリン抵抗性とインスリン分泌不全が種々の程度に組み合わさり、インスリンの作用が相対的に不足することにより発症します。肥満や運動不足が2型糖尿病の発症に大きく関係するのは、これらがインスリン抵抗性を増大させる原因となるからです。インスリンは膵臓のβ細胞から分泌されます。分泌されたインスリンは、肝臓や骨格筋のインスリン受容体を介して作用を発揮し、これらの臓器に血中のブドウ糖が取り込まれて血糖値が下がります。この経路から分かるように、β細胞からのインスリン分泌に関連する遺伝子の仲間と、標的臓器においてインスリン作用を伝達するのに関連する遺伝子の仲間、さらには肥満のように、インスリン作用の修飾に関わる遺伝子の仲間、これらはすべて、インスリンの働きに影響を与えます。これらの遺伝子のうち、インスリンの働きに特に大きな影響のある遺伝子に大きな異常をきたせば、後述(3)のように、ひとつの遺伝子変異だけの影響で糖尿病を発症してくることになります。

しかし、ひとつの遺伝子の影響で発症してくる糖尿病は、糖尿病全体の中では一部に過ぎません。糖尿病の多くを占める2型糖尿病では、これらインスリンの働きに影響を与える遺伝子のひとつひとつには大きな異常はなく、少しだけ機能が異なるような 1 塩基多型 (SNPs) がいくつかの遺伝子に存在する結果、それらが影響しあって糖尿病になりやすい素因が形成されることが考えられています。

3) 単一の遺伝子異常による糖尿病

2 型糖尿病の項で述べたように、インスリン抵抗性を増大させたり、インスリン分泌を低下せたりするような因子は、糖尿病の発症に関係します。これらの因子のうち、その影響が非常に大きな因子の遺伝子に大きな異常が起これば、それだけで糖尿病を発症することがあります。以下に代表的な例について述べます。

3. 代表的な単一遺伝子異常による糖尿病

1) インスリン抵抗性が増大する遺伝子異常

インスリン受容体異常症：インスリン受容体は、二つずつの α サブユニットと β サブユニットからなる四量体であり、インスリンが作用を発揮するためには、細胞の表面にあるインスリン受容体の α サブユニットに結合し、 β サブユニットの細胞内にある領域のチロシンがリン酸化され、細胞内の多くの分子にシグナルが伝達されることが必要です(図

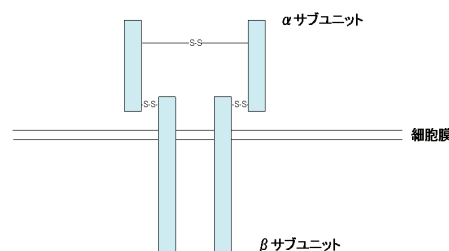


図1 インスリン受容体の構造

1). インスリン受容体遺伝子に大きな変異があると、インスリンのシグナルが細胞内にうまく伝わらず、高度のインスリン抵抗性を生じて、成長障害や糖尿病を発症してくることがあります。この場合、両親から受け継いだ遺伝子の両方に変異が生じていないと、それだけでは糖尿病にはなりません(劣性遺伝)。

2) インスリン分泌が低下する遺伝子異常

MODY(Maturity-onset diabetes of the young):3世代(祖父(母), 父(母), 本人)に渡って若年(通常 25 歳未満)で糖尿病を発症するような、非常に遺伝的影響が大きいことが考えられる糖尿病はMODYと呼ばれています。患者さんは一般的には太っていない、インスリン分泌能が低下しているために糖尿病を発症します。原因となる遺伝子が最近次々と発見され、現在のところ、6種類(MODY 1~6)の遺伝子に異常が起きることにより、糖尿病を発症することが分かってきました(表 2)。

大別すると膵 β 細胞の発生、増殖に関係する遺伝子(HNF や IPF, NeuroD)と、 β 細胞が血中の糖濃度を感知するための遺伝子(glucokinase)の異常があります。これらの遺伝子のうち、両親のどちらからか変異のある遺伝子を受け継ぐと、若くして糖尿病を発症します(優性遺伝)。

しかしながら、日本においては MODY と診断される方のうち、この6種類の遺伝子に異常が見つかる方は少数派で、過半数の方では、それ以外の未知の遺伝子の異常により糖尿病に罹患していることが推定されています。

表 2 MODY の種類と特徴

	MODY1	MODY2	MODY3	MODY4	MODY5	MODY6
責任遺伝子	HNF-4α	glucokinase	HNF-1α	IPF-1	HNF-1β	NeuroD1
MOD 内頻度						
イギリス	5%	15%	65%	<1%	1%	不明
日本	1 家系	1%	15%	不明	2%	不明
高血糖 出現時期	思春期 ～成人	出生時	思春期 ～成人	成人 早期	思春期 ～成人	不明
耐糖能 重症度	軽度から 進行	軽度	軽度から 進行	不明	軽度から 進行	不明
他の 特徴		出生時 低体重	尿細管糖再 吸収閾値低下		先天性 腎嚢胞	不明

ミトコンドリア遺伝子変異による糖尿病：ミトコンドリアは細胞において、エネルギー産生に関わる重要な細胞内器官です。ミトコンドリア遺伝子変異を理解する上では、母系遺伝とヘテロプラスミーという言葉が重要です。受精卵においては、卵子のみのミトコンドリアが受け継がれるので、ミトコンドリアの変異は母親からのみ遺伝します。また、変異遺伝子をもつミトコンドリアの割合は、同じ人であっても臓器により異なるので(これをヘテロプラスミー¹¹³と言います)、同じ症状が遺伝するとは限りません。ミトコンドリア異常による糖尿病は、母系遺伝で、感音性難聴を伴っていることが多く、インスリン分泌が進行性に低下し、インスリン治療が必要になることが多いと言われています。

4. 糖尿病と遺伝との関係で、覚えておいて欲しいこと

以上述べてきたように、糖尿病になる原因はさまざまです。一つの遺伝子の異常によって、必ず糖尿病になる場合もありますが、それは糖尿病全体から見ればごく一部です。多くの糖尿病は、それぞれの成因によって、糖尿病になりやすい原因となる遺伝子の変化がいくつも加わり、さらに

¹¹³ ヘテロプラスミー:これは野生型と変異型のようにタイプの異なるミトコンドリアが同じ細胞内に混在している状態を指す言葉(対語はホモプラスミー)。

加齢や環境的な影響が加わって発症します。これらの複雑な要因があることを良く理解して、遺伝に関する情報を考えることが重要です。

5. 追補 最近新たに分かった糖尿病のリスク遺伝子

1) KATP チャンネル

インスリンを分泌する膵β細胞では、ブドウ糖の濃度が増加すると、ATP の増加により細胞内からカリウム(K)を放出しているチャンネル(KATP チャンネル)が閉じ、インスリンが分泌されます。このようなメカニズムで、糖濃度の増加に見合ったインスリンが素早く分泌されることにより、血糖の調節が行われています。

β細胞の KATP チャンネルは、4分子の SUR1 と4分子の Kir6.2 と呼ばれる蛋白質から構成されています。以前より、この Kir6.2 や SUR1 に変異が起こることにより、KATP チャンネルが閉じたままの状態になってインスリンの過剰分泌が起こり、新生児期に重度の低血糖が続く病態が知られていました(新生児高インスリン血性低血糖症)。そこで、これらの蛋白に、逆に KATP チャンネルが開いたまま、糖濃度が増加しても閉じないような変異が起これば重度の糖尿病になるのではないかと考え、乳児期早期に発症した糖尿病患者で、これらの蛋白の遺伝子を調べたところ、多くの患者において変異が見つかりました。さらに、これらの患者の家系内で糖尿病になっている人を調べてみると、小児や成人で発症した例でも同じ変異が見つかり、KATP チャンネルの変異が、乳児糖尿病という特殊な糖尿病だけでなく、一般的な糖尿病の発症にも関連することが示されました。現在、これら蛋白の遺伝子の多型と、糖尿病になりやすさとの関係についても研究が進められています。

3 節 アルツハイマー病

渡部弘美 国立病院機構新潟病院研究検査科

中島 孝 国立病院機構新潟病院神経内科

1. はじめに

アルツハイマー病は進行性の神経変性疾患であり、認知症を呈する疾患のひとつです。加齢とともに増加すると言われています。アルツハイマー病は 65 歳を境に、65 歳以下を早期発症型アルツハイマー病、65 歳以上を晩期発症型アルツハイマー病に分けています。遺伝子要因が関わる家族性アルツハイマー病 (FAD) は全アルツハイマー病の 5~15% を占め、早期発症型に属しています。早期発症型は、いくつかの家系の調査から 3 つの原因遺伝子が解明されています。残りのほとんどは、遺伝とは関わり無く発症する孤発性アルツハイマー病です。孤発性アルツハイマー病は晩期発症型に多く、原因遺伝子は特定されていませんが、年齢、血圧、喫煙、糖尿病、高脂血症等とともに危険遺伝子が見つかっています。臨床では中核症状の遅延を目的とした薬物療法と、周辺症状に対する生活療法、薬物療法が行われています。 β アミロイド ($A\beta$) が脳内で蓄積沈着することにより神経細胞が変性し障害されるといったアミロイド仮説に基づいて、ワクチン療法などが開発中です。特定の遺伝子異常に対応した治療法の研究はなされていません。

2. 病理学的所見

アルツハイマー病の病理学的所見は脳皮質、前頭葉-頭頂葉連合野、側頭葉、海馬に脳萎縮がみられ、また細胞レベルでは、老人班、神経原繊維変化、神経細胞脱落があります。

3. 原因遺伝子

1) アミロイド前駆体蛋白 (APP) 遺伝子

早期発症型の家族性アルツハイマー病の原因遺伝子は 3 つ同定されています。一つ目は、第 21 番染色体長腕 (21q11.2-q21) に位置しているアミロイド前駆体蛋白 (APP) 遺伝子です。発症年齢は 50 歳くらいで、早期発症型家族性アルツハイマー病の 5% 以下の割合になっています。アルツハイマー病の老人班の主成分はアミロイド β 蛋白 ($A\beta$) であり、 $A\beta$ はアミロイド前駆体蛋白 (APP) から生成されています。APP 遺伝子の変異は 1991 年に発見されました。通常は、687

番のリシンの後で α -セクレターゼ(α -secretase)酵素により 40-42 個のアミノ酸からなる β 蛋白 ($A\beta$) が切り出され可溶性の APP となります. ところが, 670 番目リシン, 671 番目メチオニンが変異するとスウェーデン型になり β -セクレターゼ酵素が働きだします. また, ロンドン型に変異すると 712 番目イソロイシン, 713 番目のアラニンの後で γ -セクレターゼ酵素が働きだし, $A\beta$ が過剰に切りだされアミロイドの沈着が起これと考えられています. APP 遺伝子の中で最も変異が認められる箇所はエクソン 16 とエクソン 17 にあります. 変異箇所は表 1 に示しました. スウェーデン型変異タイプはコドン 670 のリシンとコドン 671 のメチオニンが各々アスパラギンとロイシンに変異します. ロンドン型タイプはコドン 717 のバリンがイソロイシンになるもの, フェニルアラニンになるもの, グリシンになるものの 3 つへの変異が報告されています. また, フレミッシュ (Flemish) タイプはコドン 692 のアラニンがグリシンに変異し, HCHWA-D タイプはコドン 693 のグルタミン酸がグルタミンに変異, フロリダ (Florida) タイプはコドン 716 のイソロイシンがバリンに変異します.

2) プレセニリン 1 (PS1)

二つ目は, 第 14 番染色体(14q24.3)にあるプレセニリン 1 (PS1) です. アミロイド代謝に影響があります. PS1 は早期発症型家族性アルツハイマー病の 70%以上をしめています. 発症年齢は 35~52 歳となっています.

3) プレセニリン 2 (PS2)

三つ目は, 第 1 番染色体(1q42.1)にあるプレセニリン 2 (PS2) です. 発症年齢は 51~65 歳となっています.

4) アポリポ蛋白 E (apoE) 遺伝子

晩期発症型の危険因子として 19 番染色体(19q13.2)にあるアポリポ蛋白 E (apoE) 遺伝子 (APOE) が認められています. APOE には ϵ (イプシロン) 2, ϵ 3, ϵ 4 の遺伝子型 (genotype) があり, 特に ϵ 4 の遺伝子型は晩期発症型のアルツハイマー病患者での保有する頻度が有意に高くなると報告されています.

5) その他

晩期発症型の遺伝子危険因子として $\alpha 2$ マクログロブリン ($\alpha 2$ -MG), $\alpha 1$ アンチキモトリプシン ($\alpha 1$ -ACT), LRP の遺伝子などがあります.

表 1 APP 遺伝子の塩基配列

Exon16	コドン配列 アミノ酸記号と名前 アミノ酸配列番号	GGT Gカリン	TCT Sセリン	GGG Gカリン	TTG Lロイシン	ACA Tスライコフ	AAT Nアスパラギン	ATC Iイロイシン	AAG Kカリン	ACG Tスライコフ	GAG Eカリン
	変異の名称 コドン配列 アミノ酸記号と名前 アミノ酸配列番号 変異したアミノ酸記号と名前	GAG Eカリン	ATC Iイロイシン	TCT Sセリン	GAA Eカリン	GTG Vバリン	swedish AAG Kカリン 670	ATG Mメチオニン 671	GAT Dアスパラギン	GCA Aアラニン	GAA Eカリン
							Nアスパラギン	Lロイシン			
							β-セクレターゼ				
	コドン配列 アミノ酸記号と名前 アミノ酸配列番号	TTC Fフェニルアラニン	CGA Rアルギニン	CAT Hヒスチジン	GAC Dアスパラギン	TCA Sセリン	GGA Gカリン	TAT Yチロシン	GAA Eカリン	GTT Vバリン	CAT Hヒスチジン
	コドン配列 アミノ酸記号と名前 アミノ酸配列番号	CAT Hヒスチジン	CAA Qカリン	AAA Kカリン	TTG Lロイシン						
							α-セクレターゼ				
Exon17	変異の名称 コドン配列 アミノ酸記号と名前 アミノ酸配列番号 変異したアミノ酸記号と名前	GTG Vバリン	TTC Fフェニルアラニン	TTT Fフェニルアラニン	Flemish GCA Aアラニン 692	HCHWA-D GAA Eカリン 693	GAT Dアスパラギン	GTG Vバリン	GGT Gカリン	TCA Sセリン	AAC Nアスパラギン
					Gカリン	Qカリン					
	コドン配列 アミノ酸記号と名前 アミノ酸配列番号	AAA Kカリン	GGT Gカリン	GCA Aアラニン	ATC Iイロイシン	ATT Iイロイシン	GGA Gカリン	CTC Lロイシン	ATG Mメチオニン	GTG Vバリン	GGC Gカリン
	変異の名称 コドン配列 アミノ酸記号と名前 アミノ酸配列番号 変異したアミノ酸記号と名前 変異したアミノ酸記号と名前	GGT Gカリン	GTT Vバリン	GTC Vバリン 711	ATA Iイロイシン 712	GCG Aアラニン 713	ACA Tスライコフ 714	GTG Vバリン 715	Florida ATC Iイロイシン 716	London GTC Vバリン 717	ATC Iイロイシン 718
							γ-セクレターゼ		Vバリン	Iイロイシン Fフェニルアラニン Gカリン	
	コドン配列 アミノ酸記号と名前 アミノ酸配列番号	ACC Tスライコフ	TTG Lロイシン	GTG Vバリン	ATG Mメチオニン	CTG Lロイシン	AAG Kカリン	AAG Kカリン	AAA Kカリン	CAG Qカリン	TAC Yチロシン
	コドン配列 アミノ酸記号と名前 アミノ酸配列番号	ACA Tスライコフ	TCC Sセリン	ATT Iイロイシン	CAT Hヒスチジン	CAT Hヒスチジン	GGT Gカリン	GTG Vバリン	GTG Vバリン	GAG Eカリン	

*1、コドン：アミノ酸一個はDNAの並び方できめられます。そして、DNA2本鎖のうち一本が情報鎖となりメッセンジャーRNAにDNA写し取りします。これを転写といいます。アミノ酸を決める転写されたメッセンジャーRNAの3つの配列がコドンです。

*2、変異：塩基配列の欠失や挿入、塩基が他の塩基に変化する等、大多数の人が占めている配列と異なった配列になることを変異といいます。

4. 遺伝子検査

1) APP 遺伝子

表 1 に APP 遺伝子の中で最も変異が認められるエクソン 16 とエクソン 17 の塩基配列を示しました。遺伝子検査はこの範囲に塩基の変異があるかどうかを確認します。方法はそれぞれのエクソンをピーシーアール (PCR) で増幅し、更にそのサンプルでシーケンス反応したものはシーケンサーを用いて塩基配列が決定されます。決定したサンプルの配列は GenBank D87675 の配列と比較し変異の有無を確認します。

2) APOE

APOE の塩基配列を図 1 に示しました。APOE は $\epsilon 2$, $\epsilon 3$, $\epsilon 4$ の遺伝子型があります。それぞれの型を決定するために、サンプルの DNA を PCR で増幅した後、制限酵素 *Hha* I を作用さ

せ、各型を示す箇所で PCR の増幅産物を切断します。制限酵素の働きは図 2 に示しました。このサンプルはアガロースゲルで電気泳動し、染色すると、各型のパターンに切断されたバンドがゲル上に現れます。このパターンを読み取ることで、APOE の遺伝子型が決定されます。図 3 にアガロースゲル電気泳動図を示しました。

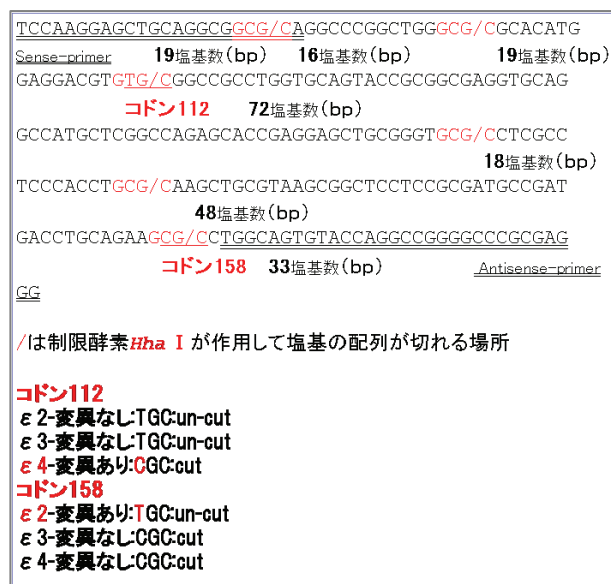


図 1 apoE 遺伝子の塩基配列

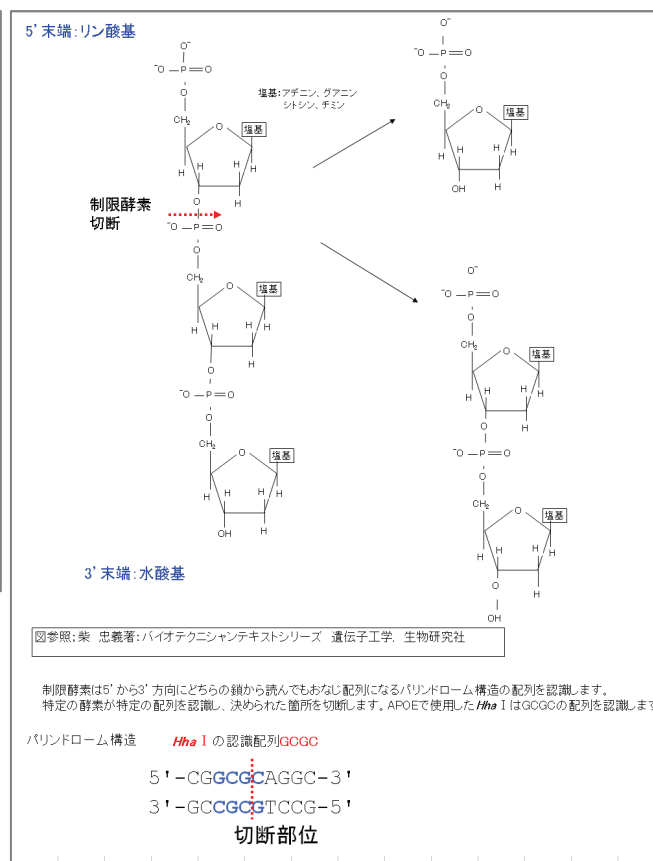


図 2 制限酵素の働き

5. 今後の展望

現在アルツハイマー病に関連して解明されている遺伝子検査はいくつかありますが、臨床目的での検査依頼は少なく、ほとんどが研究目的といえます。この疾患に関しては特定の遺伝子異常に対する治療が確立していないため、薬物治療においては遺伝子検査を必要としない研究が先行しています。変異の有無やタイプを基に有効な治療法(薬)が開発された場合、臨床検査として変異遺伝子を検出する意味が高くなることでしょう。

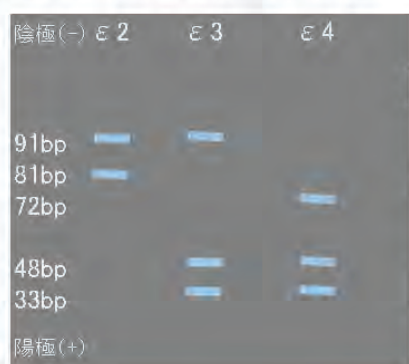
6. おわりに

原因遺伝子の検査は治療の効果や QOL の向上への取り組みと共に行われています。根本治療が困難な疾患の遺伝子検査は指針や倫理を遵守するだけでなく、心理的な側面に配慮した慎重な運用がいっそう重要となります。

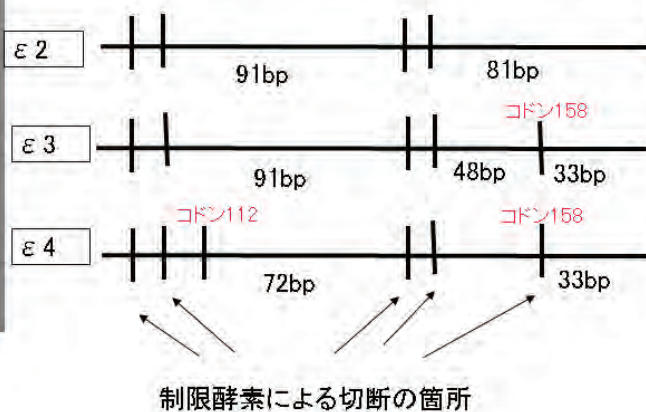
制限酵素 *Hha* I が作用した後、各タイプがアガロースゲル電気泳動図で目視できるバンド

- ・ ϵ 2は91塩基と81塩基の2本のバンドがみえる
- ・ ϵ 3は91塩基と48塩基と33塩基の3本のバンドがみえる
- ・ ϵ 4は72塩基と48塩基と33塩基の3本のバンドがみえる

① アガロースゲル電気泳動像イメージ図



② 塩基配列の模式図



③ 実際のアガロースゲル電気泳動図



* アガロースゲル電気泳動では、両親から一つづつ受けついた2つのアレルのタイプが組み合わさって表現されます。左図の左の方は、それぞれタイプ3とタイプ4の組み合わせで3/4となります。右は両親がどちらもタイプ3で3/3となりました。

図3 制限酵素“*Hha* I”作用後のアガロースゲル電気泳動図

参考図書

- (1) James E. Hixson, Daniel T. Vernier. Restriction isotyping human apolipoprotein E by gene amplification and cleavage with *Hha* I . Journal of Lipid Research;31:545-548,1990
- (2) Philip R. Wenham, et al. Apolipoprotein E genotyping by one-stage PCR. Lancet;337;1158-59,1991
- (3) Goate A. et al. Segregation of missense mutation in the amyloid precursor protein gene with familial Alzheimer's disease. Nature 349:704-706,1991

- (4) Naruse Satoshi et al. Missense mutation Val→Ile in exon 17 of amyloid precursor protein gene is Japanese familial Alzheimer's disease. *Lanset* 337:978-979,1991
- (5) Mullan M. et al. A pathogenic mutation for probable Alzheimer's disease in the APP gene at the N-terminus of β -amyloid. *Nature Genet* 1:345-347,1992
- (6) 奥泉 薫, 辻 省次:アルツハイマー病. *臨床検査*, 41:1230-1234,1997
- (7) 井桁之総, 東海林幹夫:遺伝性アルツハイマー病. *老年精神医学雑誌*,第 8 巻 第 4 号:352-351,1997
- (8) 田平 武:アルツハイマー病と遺伝. *臨床精神医学*,28:971-976,1999.
- (9) 紙野晃人, 三木哲郎, 荻原俊男:家族性アルツハイマー病. *日本臨床*,71

5章 質問にお答えして

1. 検査についてのQ & A

◆ 染色体・遺伝子検査は染色体と遺伝子を同時に調べる検査のことですか？

染色体・遺伝子検査という言葉は染色体検査と遺伝子検査を一緒に表現しているだけで、決して遺伝子と染色体を同時に調べる検査のことではありません。

◆ 遺伝学的検査と染色体・遺伝子検査はどこが違うのですか？

内容も方法もほとんど同じです。ただ、遺伝学的検査が一生変わらず全身の細胞がもっている遺伝子や染色体の変化の検査であるのに対して、病院で行う染色体・遺伝子検査には体の一部に生じた癌組織の遺伝子や染色体の変化を調べる検査も細菌やウイルスなどの病原菌の核酸の検査も含まれています。

◆ インターネットの広告で見かける遺伝子検査と病院で受ける遺伝子検査はどこが違うのですか？

インターネット上では親子鑑定サービス、肥満遺伝子、生活習慣病遺伝子、疾病リスクなどの検査が氾濫していて、遺伝子検査は簡単に受けられるというイメージを与えています。しかし、公的規制がないため会社により検査する遺伝子の種類や数、方法、品質管理体制が異なります。中には海外の検査会社へ送るだけのものもあります。また、病気との関係について評価が定まっていないような検査もあり、検査を受けたことによりかえって余計な心配をしなければならない場合も考えられます。

一方、病院では、特定の遺伝子の検査により、病気の診断や治療効果判定などに役立つことが広く認められている場合に、医療の一環として検査が行われます。検査は専門の医師により選択された患者個々人の病気に的確な遺伝子が科学的に信頼のおける方法と技術レベルで実施されます。遺伝カウンセリングを受ける体制も整っています。

◆ 検査の結果はすぐ分かりますか？

通常の染色体検査には 3 日間程度の培養が必要です。培養終了後いくつかの処理をして分析しますので、1～2 週間ほどかかります。間期細胞の FISH 検査では、培養を必要としないので、数日で結果がでます。遺伝子検査の場合、調べる遺伝子の変異部位を特定して行う検査であれば 1～2 週間ほどで結果が分かります。

◆ 主治医から勧められた遺伝子検査を断りたいのですが、以後の治療が受けられなくなりますか？

患者さんの自由意志に基づく選択は医療の基本ですから、検査を受けたくない場合は断ってもかまいませんし、その後の治療には影響ありません。ただ、判断されるには適切で正確な情報に基づいてください。そのため今後の検査と治療方針に関して、納得のいくまで主治医とご相談下さい。希望されれば遺伝カウンセリングを受けることができます。

◆ どうやって染色体を調べているのですか？

通常は血液中の白血球の染色体を調べます。血液中のリンパ球は分裂していないので、培養液に特殊な薬品を加えて細胞分裂を誘導します。培養開始 3 日目の盛んに分裂している頃、染色体の観察に適した時期(分裂中期)で細胞分裂を停止させる処理を行った後、細胞を集めます。これらの細胞の染色体を染色して倍率 1,000 の顕微鏡で調べています。染色体の染色は G(ギムザ)バンド法と呼ばれている方法を用いて行います。この方法で染色すると各染色体に特有の横縞模様が現れます。横縞の一つ一つがバンドです。バンドの数は長い染色体ほど多くて、最長の染色体では少なくとも 10 個は認められます。それぞれのバンドの濃さも大きさも出現する部位も決まっています。

◆ 染色体検査や遺伝子検査を受けたことは人に分かりませんか？

患者さんの名前や病名などの個人情報、個人情報保護法や刑法、臨床検査技師等に関する法律などに基づいて厳重に保護されます。外部に委託する場合でも、検体から氏名などの個人情報を取り去り、代わりに符号を付けて取り扱い、患者さんと符号を結びつける対応表は担当医の責任で厳重に保管されます。

◆ 料金はいくらかりますか？

健康保険が適用される染色体検査と一部の遺伝子検査では、健康保険で7割負担されます。多くの遺伝子検査は健康保険適用ではないので、研究目的の遺伝子検査以外は有料です。そ

の際には、実施する遺伝子検査によって数万円から数十万円かかります。よく確認なさってください。

◆ 口腔粘膜で遺伝子検査ができるのなら染色体検査もできますよね？

口腔粘膜に含まれている細胞は分裂能力を完全に失っているため、全ての染色体について数や構造の変化を調べる通常の染色体分析はできません。同様に髪の毛や爪も遺伝子検査できますが、染色体分析はできません。

◆ 自然流産をしました。医師から流れた胎児の染色体検査を勧められましたが、断りました。説明がよく理解できなかったからです。流産児の染色体検査にどんな意義があるのですか？

流産の原因を探るために流産児の染色体検査を行います。流産の約半数は染色体異常が原因です。その大部分は精子あるいは卵が形成される過程で偶発的に生じた染色体の数の変化です。そして、一部が父親あるいは母親がもっていた染色体の構造変化に由来する異常です。これらのいずれかの原因による流産であることがわかれば、次の妊娠における流産の可能性を予測することができます。

◆ どんな資格を持っている人たちが染色体検査や遺伝子検査を行っているのですか？

病院の検査部門における染色体検査や遺伝子検査の担当者の多くは臨床検査技師法に基づく臨床検査の資格を持っています。最近では臨床染色体遺伝子検査師、細胞遺伝学認定士などの専門資格を持った人も増えてきました。

◆ 病院の検査部門で遺伝子や染色体の検査を担当している人は患者さんたちと交流がありますか？

直接的な交流はありませんが、遺伝子や染色体検査の担当者は、医療チームの一員として、適切で正確な検査を迅速に行って、間接的に患者さんたちを支えています。本ガイドライン作成の目的の一つは患者さんたちに検査担当者が何をやっているのかを知ってもらうことにあります。患者さんたちから質問や批判をいただければ、それらにお答えするという形で交流できると思っています。

◆ 遺伝病は生まれる前に胎児を検査して病気に罹っている胎児を全部中絶すれば、なくすことができますね？

決してできません. このような非倫理的な目的で遺伝子検査を行うことはできません. また, 科学的にみても無理なのです.

病気の原因となる遺伝子が2つ揃うために発症する遺伝病(劣性遺伝病)で考えてみましょう. 劣性遺伝病を発症させる2つの遺伝子の1つは父親, もう1つは母親からきたものです. 多くの場合, 両親は正常な遺伝子も持っているので, 病気の遺伝子を1つ持っていていても健常です. このように病気の遺伝子を持っていたとしても, その病気を発症していない人を保因者といいます. 保因者がいる限り劣性遺伝病はなくなりませんし, 発症者の数とは比べものにならないほど保因者の数は多いのです. 例えば, 集団中に 1 万人に1人という割合で劣性遺伝病の患者さんがおられたら, およそ 50 人に1人の保因者がおられます.

それでも発症胎児の中絶は集団中から病気の遺伝子を減らすとお考えでしたら, それも間違いです. 同じ病気の原因となる遺伝子の変化(突然変異)が, 精子や卵子をつくる過程で絶えず自然に生じているからです. ごく少数とはいえ保因者は絶えず新たに生じているのです.

◆ 「人は誰でも病気の原因となる遺伝子を 6~8 個は持っている」という話を聞いて, 心配になりました. どんな病気の遺伝子を持っているのか, 病院へ行って遺伝子検査をお願いしようと考えていますが, 検査してもらえますか？

そのような検査は行いません. なぜなら, 病院で行う遺伝子検査は患者さんあるいは血縁者の診療に役立てるため, 病気に関わる特定の遺伝子1個を調べます. しかも, その確定診断の方法が確立されている遺伝子に限って検査しているのです.

すべての人が隠し持っている6~8個の病気の遺伝子をしらみ潰しに調べることは, 膨大なコストと時間をかければ可能なようですが, 人に個性があるように, すべての人が同じ病気の遺伝子を同じに持っているわけではないので, 現実的にも不可能なのです. 病院で行う遺伝子検査の目的は, これからも, 病気の予防と治療にあります.

2. 遺伝カウンセリングに関するQ & A

◆ 遺伝学的検査を受けるのに何故遺伝カウンセリングが必要なのですか？

検査を受けるか受けないかを患者さん自身の意思で決定していただくために遺伝カウンセリングが必要です。遺伝学検査の結果によっては患者さんの今後の人生設計に大きな影響を与える場合があります。また、血縁者の一部も同じ遺伝子あるいは染色体の変化をもっている可能性があります。また、受診者個人の問題ではすまなくなる場合があります。したがって、検査の目的、方法、検査に伴うリスク、検査の限界などについて充分理解して、検査結果はこのように受診者を安心させるものではない可能性があることを充分理解して上で、意思決定していただかなければなりません。この意思決定を支援する医療行為が遺伝カウンセリングです。この際、遺伝カウンセリング担当者は患者さんの利益と権利を守る立場にたって、患者さんが抱いておられる不安や恐れを正しく理解して、病気や検査に関する正確な情報を提供します。

検査の後でも、結果が陽性であれ陰性であれ、遺伝カウンセリングは必要です。その内容と目的はケースバイケースですが、検査結果を知りたい知りたくないという意思決定の支援、開示を希望された場合では検査結果の正しい理解の支援は共通しています。陽性結果がでた場合、ショックと悲しみの克服と結果の受容を支援し、専門医による今後の治療方針の理解と人生設計の再考や血縁者への通知など検査結果がもたらした課題への対応を手助けするための遺伝カウンセリングが行われます。

◆ 遺伝カウンセリングはどこで受けることができますか？

遺伝医療部門を設置している大学病院と国立病院機構の病院、公立病院の一部、民間の不妊クリニックや産科クリニックの一部、ある地域の保健所などで受けることができます。詳しくは京大病院遺伝子診療部が運営している臨床遺伝医学情報網「いでんネット」(<http://www.kuhp.kyoto-u.ac.jp/idennet/>)にアクセスして下さい。インターネットで「いでんネット」を検索してもトップでできます。遺伝カウンセリングを行っている全国164施設の名称、ホームページアドレス、担当者が登録されています。

◆ 遺伝カウンセリングを誰にも知られず受けたいのですが？

大丈夫です。相談の受付と予約は遺伝カウンセリング施設の専用電話で行っています。受診希望者への連絡は必ず本人に直接届く方法で行われます。相談にこられた人の名前と連絡先と相談内容を記した記録は病院の一般カルテとは全く別の場所に厳重保管されます。また、遺伝カウンセリングの担当者と陪席者には厳しい守秘義務が課せられています。

◆ 遺伝カウンセリングを受けたいのですが、料金はどのくらいでしょうか。また、保険は利くのでしょうか？

施設により異なりますが、1 時間 3,000 円から 10,000 円の範囲内です。受診を希望する施設に問い合わせして下さい。平成 20 年 4 月から、特定の遺伝性疾患の検査結果を開示する際の遺伝カウンセリングに保険が認められています。この保健に関しても受診を希望する施設に問い合わせで十分な説明を受けてください。

◆ 遺伝カウンセリングはどんな人たちが担当しているのですか？

現在は臨床遺伝専門医が担当しています。彼らはそれぞれ小児科、産科、外科などの領域の専門医でもあります。専門領域を超えて遺伝カウンセリングができる知識と技術を備えています。最近、まだ数も施設も限られていますが、非医師の遺伝カウンセラー（認定遺伝カウンセラー）が遺伝カウンセリング業務を担当するようになってきました。彼らは日本人類遺伝学会と日本遺伝カウンセリング学界が共同設置した認定遺伝カウンセラー制度委員会が行う認定試験に合格した人たちです。この試験は臨床遺伝専門医の試験と同程度に難しい試験です。

◆ 遺伝カウンセラーはどこで養成しているのですか？

現在、川崎医療福祉大学、京都大学、近畿大学、信州大学、御茶ノ水女子大学、北里大学、千葉大学の計 7 校の大学院（修士課程）に遺伝カウンセラー養成のための専門コースが設けられています。いずれの専門コースでも認定遺伝カウンセラー制度委員会が定めている標準カリキュラムにしたがって教育がされていますが、教育内容にはそれぞれの大学で特色があります。詳しくは認定遺伝カウンセラー制度委員会のホームページ(<http://plaza.umin.ac.jp/%7EGC/>)にアクセスして下さい。そこは各大学の専門コースにリンクしています。

3. 医療従事者のための Q & A

◆ リンパ節をすぐにホルマリンに浸ければ、あとで遺伝子検査ができますか？

リンパ節を手術室から検査室に運ぶ場合、通常は生理食塩水で浸した滅菌ガーゼに包み、滅菌シャーレに入れて運びます。リンパ節は基本的には 4 分割します。ホルマリン固定用、表面マーカー解析用、染色体検査用、凍結保存用に分けます。凍結保存組織で免疫染色や遺伝子解析を行います。生検したリンパ節が小さい場合は優先順位を決めて処理します。あとで遺伝子検査を行う必要や可能性がある場合には、凍結保存しておきましょう。

◆ 本院で手術（病理検査）をしたのですが、おたくで遺伝子検査だけをお願いできますか？

検査を実施することは可能ですが、固定時間の影響を受けるので検出が難しい場合もあります。手術検体には特に注意が必要で、10%ホルマリンで2日以内の固定時間であれば問題ありませんが、3日以上の場合は検出できないことがあります。

◆ 腫瘍の細胞診検体で遺伝子検査ができますか？

検体中に腫瘍細胞が含まれている場合は、細胞診と同時に未染標本を作製しておけば、それで検査可能です。ただし、検体中に含まれている腫瘍細胞の数が非常に少ない場合は、変異があっても検出できないことがあります。

◆ 初発時、再発時、転移巣のどの検体が遺伝子検査に適していますか？

ほとんどの場合、どの病変部でも検査結果は一致します。固定の影響、採取しやすさ等を考慮して選択してください。

◆ 今や18トリソミーなどでは、FISH 検査がゴールドスタンダードではないの？

いいえ、FISH 検査は通常の染色体検査の代わりにはなりません。FISH 検査は使用するプローブの特定の遺伝子座あるいは染色体領域についてだけの情報が分かる検査ですので、FISH 検査のみでは診断できません。必ず通常の染色体検査で確認する必要があります。例えば、18番染色体に特異的なプローブでFISHを行って、プローブが出すシグナルが3点認められても、そのプローブと結合する染色体領域が3コピー存在しているということが分かるだけで、部分トリソミーなのか18番染色体を3本もっているのか、あるいは他の染色体の断片を伴っているかどうかは、全ての染色体について調べる通常の染色体検査でないと明かになりません。

◆ 造血器腫瘍の検査では通常の染色体検査、FISH 検査、PCR 検査をどのように使いわけばいいの？

造血器腫瘍において染色体異常は最も重要な予後因子であるため、通常の染色体分析は全症例で必須です。RT-PCR 法は白血病融合遺伝子の検査法として使います。これは2～3日後には結果が得られますので、スクリーニング法として優れています。FISH 検査は全症例に必須ではありませんが、染色体分析ができなかったり、染色体分析とRT-PCR 法の結果が違ったりした時の確定検査として重要です。

◆ 採血管と採血用の針には何を使用しますか？

染色体検査と遺伝子検査では採血管が異なりますから注意が必要です。染色体検査では、抗凝固剤のヘパリン（ヘパリンナトリウムまたはノボヘパリン）が入った採血管を使用してください。ヘパリンの量は血液 1ml あたり 10-20 単位です。新生児など採血が難しい場合は、あらかじめヘパリンで注射筒内をぬらしてから採血して下さい。遺伝子検査で血液を使用する場合は、抗凝固剤のキレート剤（EDTA・2Na）が入った採血管を使用してください。EDTA・2Na の量は血液 1ml あたり 1.5mg ぐらいです。針は翼状針よりも大きい針が望ましいです。できる限り、染色体検査や遺伝子検査だけの採血にしてくださいね。

◆ 白血病や悪性リンパ腫で TCR 検査をよく委託されますが何ですか？

急性リンパ性白血病（ALL）や慢性リンパ性白血病（CLL）、あるいは悪性リンパ腫では、その白血病細胞（腫瘍細胞）の由来が B 細胞（B リンパ球）のものと T 細胞（T リンパ球）のものがあります。そのどちらかによって治療効果や予後が異なりますので、これらの疾患の診断時に B 細胞性か T 細胞性かの診断が重要です。T 細胞は T 細胞受容体（TCR）を特異的に発現する細胞なので、T 細胞性腫瘍と診断するためには TCR の存在を証明する検査が必要になります。通常は TCR（CD3）の有無をフローサイトメトリー（FCM）法で、TCR 遺伝子の再構成の有無を PCR 法で検査しています。

◆ 血液サンプルは採血してから染色体分析をするまでに、どのくらいの時間的余裕がありますか？

4℃前後の低温に保っていれば採血後1週間までは染色体分析に用いることができます。ただし、凝固した血液は使用できませんからご注意ください。

◆ 培養して増やした皮膚の細胞と同様に血液サンプルを凍結保存することができますか？

遺伝子検査の目的であれば凍結した血液でも使用できますが、染色体検査のためには決して凍結しないでください。いったん凍結すると白血球は培養できなくなります。

索引

あ

RNA 検査.....	60
RNA の抽出.....	62
RT-PCR 法.....	69
アガロース電気泳動法.....	65
悪性リンパ腫.....	96
アポリポ蛋白 E(apoE)遺伝子.....	177
アミロイド前駆体蛋白 (APP) 遺伝子.....	176
<i>Alu</i> 配列.....	133
アレル.....	133

い

<i>EGFR</i> 遺伝子.....	148
EBV	99
異常タンパク質(酵素).....	164
遺伝医療	5
遺伝カウンセリング	5
遺伝子.....	31
遺伝子検査.....	59
遺伝子診断	8, 118
遺伝子増幅	143
遺伝子変異.....	33
B 細胞性リンパ腫	99
遺伝性乳がん	129
遺伝性非ポリポーシス大腸癌.....	108
いでんネット.....	20
陰性的中率	130
イントロン 22.....	156
IC (インフォームド・コンセント)	6

え

<i>AML1/MTG8(ETO)</i>	69
APOE.....	177
<i>APC</i> (adenomatous polyposis coli) 遺伝子.....	108
X 連鎖劣性遺伝形式	154
エピジェネティックな変化	108
FAB 分類.....	76
FMTC	120, 125
M3	91
MRD.....	90

ELISA 法.....	140
塩基配列.....	157
塩基配列(シーケンス)決定法.....	117

か

核酸の抽出	62
家族性アルツハイマー病 (FAD)	176
家族性甲状腺髄様がん.....	120
家族性腫瘍.....	104
家族性腺腫性ポリポーシス.....	108
家族性大腸がん	108
家族性乳がん	128
家族性卵巣がん	130
家族歴.....	122
カルシトニン	123
がん遺伝子.....	121
感度	130
がん抑制遺伝子.....	131

き

KIT タンパク質	145
逆位	156
IX 因子遺伝子	153
急性転化.....	84
急性白血病	76
急性前骨髄球性白血病.....	79, 91
急性リンパ性白血病(ALL).....	74
凝血学的スクリーニング検査.....	154
急性骨髄性白血病(AML).....	74
巨脾	81

く

クローニング	126
クロマチン	52

け

血液凝固因子	153
血友病.....	153
血友病 A.....	153
血友病 B.....	153
ゲノム	39
ゲフィチニブ	148

検診間隔	137
こ	
高2倍体白血病	93
抗がん剤	138
Cowden 病	128
骨髄単球性白血病	91
弧発性アルツハイマー病	176
さ	
サイクリングプローブ法	150
サイクルシーケンス	125
細胞周期	41
細胞内小器官	162
し	
<i>c-kit</i> 遺伝子	145
シーケンス	123
cDNA	133
CD34	145
Genetopia	20
自然流産絨毛の染色体検査	44
若年発症	137
11q23	91
t(14;18)転座	100
受容体型チロシンキナーゼ	121
受容体タンパク	121
消化管間質腫瘍(gastrointestinal stromal tumor:GIST)	144
小児 ALL	92
小児白血病	88
上皮成長因子受容体	148
新生児マススクリーニング検査	164
浸透率	121, 137
す	
ストップコドン	134
ストップコドンアッセイ法	134
せ	
制限酵素	123
制限酵素断片長多型	123
成熟 B 細胞性腫瘍	100
成人 T 細胞性白血病/リンパ腫	101
染色体	36, 41
染色体異常	37

染色体画像解析装置	46
染色体検査	42
先天代謝異常症	162
た	
第Ⅷ因子遺伝子	153
代謝異常	162
代謝経路	162, 163
ダイレクトシーケンス	125
多発性内分泌腫瘍症2型	120
WHO 分類	76
単球性白血病	91
ち	
着床前診断	19
て	
DNA 検査	60
DNA の抽出	62
定量 PCR 法	66
DNA	34
DNA 合成酵素	126
DNA 修復遺伝子	110
<i>de novo</i>	154
転写	32, 132
と	
特異度	130
突然変異	159
な	
ナンセンス変異	132
に	
日差変動	159
乳児白血病	94
ね	
熱変性	53
は	
バーキットリンパ腫	101
肺がん	147
ハイブリダイゼーション法	65
白血病融合遺伝子の検査	68
ひ	
<i>BRCA1</i>	129
<i>BRCA2</i> 遺伝子	129

Ph 染色体	84
PCR-RFLP	126
PCR-SSCP	157
PCR 反応	63, 64
PCR/フラグメントアナリシス法	150
<i>BCL6</i> 遺伝子(3q27)再構成	100
PDGFR α タンパク質	145
PTT	134
微小残存病変	89
非ホジキンリンパ腫	97
びまん性大細胞型 B 細胞性リンパ腫	100
ふ	
FISH 法	140
FISH 検査	52
フィラデルフィア染色体	84
不活性化	159
フレームシフト変異	132, 134
プレセニン 1 (PS1)	177
プレセニン 2 (PS2)	177
プローブ	54
プロモーター領域	157
分化型骨髄芽球性白血病	90
分子標的治療薬	138
へ	
変異型	150
ほ	
保因者 (carrier; キャリア)	159
保因者 (発症前) 診断	122
ホジキンリンパ腫	97
発端者	124
ホットスポット	132
ポリモルフィズム (Polymorphism; 多型)	158
翻訳	32, 131

ま	
マイクロサテライト DNA	115
末梢血の染色体検査	43
慢性骨髄性白血病	80
慢性リンパ性白血病	85
マントル細胞リンパ腫	100
み	
ミスセンス変異	121
む	
ムコ多糖症	163
め	
メチル化	112, 134
MEN 2	120
MLPA 法	133
免疫組織化学 (Immunohistochemistry: IHC) 法	140
や	
野生型	150
ゆ	
優性遺伝	103
よ	
羊水の染色体検査	44
陽性的中率	130
予防的治療効果	126
予防的全摘手術	122
ら	
large deletion	133
RFLP (制限断片長多型)	157
り	
リアルタイム PCR 法	150
Li-Fraumeni 症候群	128
れ	
劣性遺伝	103
<i>RET</i> 遺伝子	121

独立行政法人福祉医療機構長寿社会福祉基金（一般分）

平成 19 年度助成金事業

介護予防のためソーシャルワーク従事者等への予防や判断情報伝達・知識の向上事業

委員名簿

委員長

曾根美智子 国立病院機構香川小児病院研究検査科病理主任

管理委員 (アイウエオ順)

岩井艶子 国立病院機構香川小児病院遺伝科医長

上野一郎 香川県立保健医療大学保健医療学部教授

小亀圭司 日本染色体遺伝子検査学会理事長

佐藤悦子 雪ノ聖母会聖マリア病院中央臨床検査センター染色体遺伝子検査室

清水雅代 財団法人倉敷中央病院臨床検査科副主任

長屋清三 名古屋市立大学大学院医学研究科上級主任

松野一彦 北海道大学医学部保健学科教授

宮西節子 財団法人天理よろづ相談所医学研究所主任

森山幹夫 厚生労働省国立看護大学校教授

研究協力者

藤川和男 近畿大学大学院教授/遺伝カウンセラー養成課程責任者

森山 結 佐藤有希子 松田圭子 小田圭介 松谷 紫

近畿大学大学院総合理工学研究科遺伝カウンセラー養成課程M2

事務局および連絡担当者

森山幹夫

厚生労働省国立看護大学校森山研究室 〒204-8575 東京都清瀬市梅園 1-2-1

電話 042-495-2434 FAX 042-495-2690 e-mail:moriyamam@adm.ncn.ac.jp

このガイドラインに対するご意見・ご提言をお聞かせください。
皆様のご意見を参考にして、より良い改訂版を作製してまいります。

FAX042-495-2690

e-mail; moriyamam@adm.ncn.ac.jp

日本染色体遺伝子検査学会事務局

厚生労働省国立看護大学校森山研究室

〒204-8575 東京都清瀬市梅園 1-2-1 TEL042-495-2434

ありがとうございました。

日本染色体遺伝子検査学会の概要

理事長：小亀圭司

事務局：〒204-8575 東京都清瀬市梅園 1-2-1 国立看護大学校森山研究室内

TEL042-495-2434 FAX0424-95-2690

会費納入口座：石川県河北郡内灘町大学 1-1

金沢医科大学総合研究所人類遺伝臨床講座内

郵便振替 00760-2-56396

目的：細胞、遺伝子および染色体に関する検査の進歩・発展に寄与する。

会員数：130 名

会員資格：染色体遺伝子検査に携わっている人、もしくは関心がある人

事業内容：

1. 昭和58年に染色体検査研究会として発足し、翌59年に日本染色体検査学会と改名した。
2. 遺伝子分野の検査にも対応し平成7年日本染色体遺伝子検査学会に名称を変更した。
3. 毎年1回の研究集会を開き、染色体遺伝子検査技能の向上と普及に尽力してきた。

第1回・2回(昭和58, 59年仙台 大会長:佐藤元), 第3回・4回(昭和60, 61年東京:河合忠), 第5回(昭和62年大阪:正岡徹), 第6回(昭和63年東京:河合忠), 第7回(平成元年仙台:服部彰), 第8回(平成2年旭川:柴田淳一), 第9回(平成3年栃木:河合忠), 第10回(平成4年久留米:井手道雄), 第11回(平成5年新潟:宮村定男), 第12回(平成6年高松:松村長生), 第13回(平成7年仙台:海老名卓三郎), 第14回(平成8年大阪:森徹), 第15回(平成9年旭川:館田邦彦), 第16回(平成10年仙台:中川原寛一), 第17回(平成11年新潟:堺薫), 第18回(平成12年福岡:小野順子), 第19回(平成13年札幌:松野一彦), 第20回(平成14年仙台:成澤邦明), 第21回(平成15年丸亀:濱田嘉徳), 第22回(平成16年名古屋:鈴森薫), 第23回(平成17年旭川:伊藤喜久), 第24回(平成18年天理:前谷俊三), 第25回(平成19年東京:奥山虎之)

4. 年2回(4月及び12月)会誌(ISSN0917-8155)を発行し、原著論文・研究論文を掲載するとともに、海外の新技术を紹介した。
5. 「認定資格制度」を昭和60年より継続して実施し、平成15年より認定試験合格者を「染色体分析技術認定士」と改めた。現在までに80名の合格者を出し、日本の染色体遺伝子検査をリードする人材を育成してきた。
6. 夏季セミナーおよび支部活動を通じた会員間のネットワークで、日本臨床衛生検査技師会の染色体遺伝子検査分野を指導してきた(12回の専門研修会を協力開催)。

日本染色体遺伝子検査学会会則

第1章 名 称

第1条 本会は日本染色体遺伝子検査学会（The Japanese Association for Chromosome and Gene Analysis）と称する。

第2章 目的および事業

第2条 本会は細胞、遺伝子および染色体に関する検査の進歩・発展に寄与することを目的とする。

第3条 本会は前条の目的達成のために次の事業を行う。

- 1) 学会総会の開催
- 2) 会誌の発行
- 3) 国内・外の関係学術団体との連絡および協力活動
- 4) その他、本会の目的を達成するために必要な事項

第4条 本会の事務局は、東京都清瀬市梅園1－2－1国立看護大学校森山研究室内に置く。

- 2 本会の会費納入口座は、石川県河北郡内灘町大学1－1金沢医科大学総合研究所人類遺伝臨床講座内に置く。

第3章 会 員

第5条 本会の会員は正会員、学生会員、賛助会員および名誉会員からなる。

- 1) 正会員は本会の目的に賛同し、所定の手続きを完了した者とする。
- 2) 学生会員は本会の目的に賛同し、前号に準ずる職業を持たない学生とする。
- 3) 賛助会員は本会の趣旨に賛同し、その事業を援助する個人又は団体とする。
- 4) 名誉会員は本会のために多大の貢献のあった正会員で理事会が推薦し、総会の承認を得たものとする。

第6条 本会に入会しようとするものは、所定の申し込み用紙に必要事項を記入の上、事務局に提出する。

第7条 退会の際は所定の用紙に必要事項を記入し事務局に提出する。

第8条 特別の理由なく会費を2年以上滞納した会員は、その資格を失う。

第4章 役 員

第9条 本会に次の役員を置く。任期は選挙年の10月1日から任期満了年の9月30日までの4年とし、再任を妨げない。

理事長 1名

理事 10名（同数票の場合10名以上となる。）

監事 2名

第10条 理事は理事会を組織し、会務の審議および本会の運営に当たる。理事に庶務、会計、編集、専門委員会および部会の担当理事を置き、理事長が委嘱する。

第11条 理事は正会員の中から正会員の投票により選出された者とする。投票は10名連記、無記名とし、詳細は別途理事会で定める。また、理事長枠で数名の理事を直接選出することができる。

第12条 理事長は理事の互選により選出する。

第13条 監事は正会員の中から理事会で選出し、会務を監査する。

第5章 委員会

第14条 本会に委員会を置くことができる。

- 1) 資格認定に関する委員会
- 2) その他、必要と認められる委員会

第6章 会議

第15条 総会は重要事項を審議し、毎年1回、理事長が召集する。開催地は総会の承認を得て理事長が決定する。総会の議事は出席者の過半数をもって決定する。

第16条 理事会は総会事項及び会員に関する事項などの所要事項を審議し、必要に応じて理事長が召集する。

第7章 会計

第17条 本会の経費は会費、寄付金、その他の収入を以ってこれに当てる。

第18条 毎年度の収支決算は総会の承認を受けなければならない。

第19条 本会の入会金は1,000円、会費は年額で、正会員5,000円、学生会員1,000円、賛助会員1口10,000円とする。名誉会員は会費を免除される。

第20条 学術集会においては出席者から参加費を徴収することができる。

第21条 本会の会計年度は毎年10月1日に始まり、翌年9月30日に終わる。

第8章 支部の設置

第22条 本会に北海道、東北、東関東、関東、西日本、大阪および九州の7支部を置く。支部の会則は本会則に準拠し、細部は当該支部が定めることができる。

第9章 会則の変更及び運用

第23条 本会の会則を変更する場合は総会の決議を得る。

第24条 会則に定めのないことは、民法（明治29年法律第69号）中の法人に関する規定を準用し、条理に従い解釈する。

附 則

本会則は、平成15年11月8日より一部改正し実施する。

附 則

本会則は、平成16年11月8日より一部改正し実施する。

附 則

本会則は、平成17年10月9日より一部改正し実施する。

附 則

本会則は、平成18年11月19日より一部改正し実施する。

附 則

本会則は、平成19年11月17日より一部改正し実施する。

日本染色体遺伝子検査学会 入会申込書

FAX 番号 042-495-2690 へ

または moriyamam@adm.ncn.ac.jp

氏名・フリガナ

住所〒

所属・職名

専門分野・経験年数

メールアドレス

電話・FAX

入会金 1,000 円及び年会費 5,000 円
(合計 6,000 円をお振込みください。)

振り込み先 郵便振替 00760-2-56396

日本染色体遺伝子検査学会

日本染色体遺伝子検査学会事務局
厚生労働省国立看護大学校森山研究室
〒204-8575 東京都清瀬市梅園 1-2-1
TEL042-495-2434 FAX042-495-2690
e-mail; moriyamam@adm.ncn.ac.jp

あとがき

独立行政法人福祉医療機構長寿社会福祉基金の助成により、「染色体遺伝子検査の分かりやすい説明ガイドライン」の改訂版を発行することができました。貴重な時間を割いてご協力下さいました多くの先生方のご尽力に、心から感謝申し上げます。改訂版では、染色遺体遺伝子検査を受けるにあたっての考え方を充実させて第 1 章としました。他に血友病やアルツハイマー病などの項目を補填し、質問にお答えしての項目にも力を入れました。さらに利用していただきやすいように、索引などにも改良を加えました。

日本染色体遺伝子検査学会は染色体遺伝子検査の普及と技術の向上をはかって活動を続けてまいりましたが、近年その重要性は増すばかりです。特に在宅ケアが推進されている今日では、コ・メディカルスタッフのみならず、保健医療福祉の現場で活躍されているソーシャルワーク従事者にとっても、遺伝子・染色体と病気との関連に関する医学的知識の向上が求められています。本書は、そうした要求にお応えできる内容となっています。

健康で元気な長寿社会を作っている高齢者が患者となられたとき、主体的に医療に参加することや、安心な介護を受けることを願われることでしょう。意思決定のためには、正確な情報が分かりやすく提供されなければなりません。そこで本書は、コ・メディカルスタッフや、ソーシャルワーク従事者などの専門技術で患者を支える人々が、それぞれの提供体制に応じて理解できる、染色体遺伝子検査についての“分かりやすい”手引き書となっています。

私たちは染色体検査、遺伝子検査が正しく理解され、適正に使用されることを願って本書を作成しました。平成 19 年度より、日本染色体遺伝子検査学会と(社)日本臨床衛生検査技師会との共同認定「臨床染色体遺伝子検査師」が始まりました。染色体遺伝子検査の精度管理や標準化をさらに推進し、安心・安全な医療を患者さんに提供できるように会員一同努力を重ねているところです。また平成 20 年 4 月からの診療報酬改定では、遺伝カウンセリングの評価が導入されました。関係者に敬意を表しますとともに、日本染色体遺伝子検査学会の努力が一步実現したことを喜ぶものです。これがきっかけとなって、日本の遺伝学的な医療が大きく発展することを願わずにはられません。本書は患者さんたちに検査担当者が何をやっているのかを知ってもらい、患者さんたちから質問や批判をいただき、それらにお答えするという形での交流にも役立つことでしょう。

この事業は「介護予防のためソーシャルワーク従事者等への予防や判断情報伝達・知識の向上事業」に対する独立法人福祉医療機構「長寿社会福祉基金」の助成によって行ったものです。本書に対する多数の皆様からのご意見、ご指導、ご助言、評価を賜りますようお願い申し上げます。

平成 20 年 3 月 1 日

管理委員長 曾根美智子

染色体遺伝子検査の分かりやすいガイドラインⅡ
長寿社会福祉基金平成 19 年度助成事業

平成 20 年 3 月 1 日 印刷・発行

編集・発行 日本染色体遺伝子検査学会
〒204-8575 東京都清瀬市梅園 1-2-1
国立看護大学校森山研究室内
電話 042-495-2434 ファックス 042-495-2690
印刷 豊印社
非売品