

遺伝学的検査 Up to Date

古庄知己

信州大学医学部遺伝医学教室／同・附属病院遺伝子医療研究センター

最近、小児科の日常診療のなかで、「遺伝学的検査」、「遺伝カウンセリング」といった「遺伝」にかかわる言葉が聞かれるようになっていませんか。新生児集中治療室や慢性疾患フォローアップ外来で見た「あの子」や「この子」のことが目に浮かぶ先生もおられることでしょう。小児領域の遺伝医学・遺伝医療を「小児遺伝」と称します。私は一般小児科研修を終えた後、四半世紀にわたりにかかわってまいりました。私が感じる「小児遺伝」の魅力を一言で言えば、遺伝性・先天性疾患のある子どもと家族に長年寄り添うなかで、子どもの成長・発達に驚かされたり、絶望の淵にいた家族が再生する姿を間近で見られたりすることです。実は普通の、けれど究極の小児科診療といえるかもしれません。

遺伝性・先天性疾患の多くは染色体や遺伝子など「設計図」の変化（バリエーションとよびます）によるもので、その「診断」には変化を正確に検出する様々な解析法を用いた検査が行われています。これを「遺伝学的検査」とよびます。一昔前までは、染色体検査とごく一部の遺伝子解析が保険で行われ、それ以外の様々な解析はおもに研究として行われていました。ここ数年で、染色体の微細な構造異常（欠失・重複）を検出できるマイクロアレイ染色体検査（保険）、多数の遺伝子の塩基配列を大量・並列的に解析できる次世代シーケンスによる遺伝子解析（一部保険）が標準的な遺伝学的検査として診療の一部になってきました。成人のがん診療のパラダイムシフトを起こしているがんゲノム医療（がん遺伝子パネル検査を利用した治療薬探索）が小児がん領域にも利用され始めています。また、非侵襲性出生前遺伝学的検査（NIPT）が全国で行われ、受精卵の遺伝学的検査に基づく着床前診断も診療の一部になってきつつあります。

そこで今回、「遺伝学的検査 Up to Date」という特集を企画いたしました。標準的な遺伝学的検査から最先端のプロジェクトまで、わが国を代表する活動をしている専門家の方々にわかりやすく解説をしていただきました。若手の小児科医にとっても、ベテランの小児科医にとっても、コメディカルスタッフにとっても、また小児科に関心をもつ医学生にとっても、遺伝学的検査の役割、方法、留意点がわかり、身近なものに感じられるような特集になっています。

本企画に賛同してくださった小児科診療編集委員会の先生方、大変お忙しいなか、本特集号に心を込めてご寄稿いただいた先生方に心より感謝申し上げます。