

合部位の missense 変異)に代表されるように、先天性 AT 欠乏症患者の遺伝子解析と発現実験により明らかにされたものである。本研究会では、自験例をもとに先天性 AT 欠乏症の臨床的特徴を概説するとともに、変異 AT 分子の解析により明らかになった AT 欠乏症の分子病態について述べる。

9 遺伝カウンセリングにおける事例からの警告 — 遺伝医療に求められるパラダイムシフト —

後藤 清恵・田澤 立之・遠山 潤*

栗山 洋子**・中田 光***

新潟大学医歯学総合病院生命科学
医療センター遺伝子診療部門

国立病院機構西新潟中央病院/生命
科学医療センター遺伝子診療部門*

新潟大学医歯学総合病院看護部/
生命科学医療センター遺伝子診療
部門**

新潟大学医歯学総合病院生命科学
医療センター***

遺伝医学研究の進展に伴い、遺伝子情報の医療への導入が不可避な時代となった。当院でも2006年6月に遺伝子診療部門が開設され、遺伝カウンセリングが始まった。治療が不可能か困難な遺伝子疾患にあわせて、学会や厚労省から種々のガイドラインが提示され、その内容に沿った対応が求められている。重点は正確な遺伝情報の提示と当事者による意思決定であり、遺伝カウンセリングの中心的作業課題である。当事者は示された遺伝医学情報によって各々の受けとめや意味づけをする、この内容を大切に、今後に向け対話を続けていくのである。これまでの evidence based medicine すなわち医学的根拠に基づいた医療に加え、当事者の考えや判断、あるいは病気への意味づけの重視すなわち narrative based medicine で、「医療者と当事者による、合意を目指すコミュニケーション」という共同作業の視点である。発表においては、説明や了解のないまま他医療機関で行われた遺伝子検査について、当惑と不満を訴えた相談を示し、当事者の意味づけ

や視点を基点とすることの重要性について述べる。遺伝カウンセリングに寄せられる相談を医療者への警告と受けとめ、医療側に必要なパラダイムシフトを提案し、検討したい。

II. 教 育 講 演

気道炎症性疾患の諸相と遺伝子多型

慶長 直人

国立国際医療センター研究所呼吸器
疾患研究部

気道系は、生体防御の最前線にあり、外来性の病原微生物の不意の侵入を速やかに察知し、それらを排除すべき役割を担っている。この防御機構を発揮するには、主に、ゲノムに刻まれた自然免疫系の遺伝子群が発現することが必要である。病原体側、もしくは、宿主側の事情で、静かで確実な病原体の排除が不可能な場合、急性の気道炎症が惹起され、ついには、獲得免疫も動員し、標的を排除した後、傷んだ気道組織を修復し、正常に復帰する。しかしながら、もし、何らかの事情で、抗原の排除が不十分であったり、傷害を受けた気道の修復が不完全であると、次の病原体の攻撃に対する感染防御の備えそのものを危うくする結果となり、粘液過分泌、線毛系の傷害など、慢性気道炎症への悪循環に陥いる可能性がある。

急性気道感染症の進展、慢性気道感染症の発生を防ぐためには、トリガーとなる強毒病原体の突然の襲来に対し、どこまで気道免疫系が「静か」に、そして「確実」に病原微生物を殲滅できるか否かにかかっている。

急性呼吸器感染症の例として、我々は、ベトナムにおける SARS の経験をもとに、タイプ I インターフェロン系の重要なエフェクター分子である OAS1 の遺伝子多型が、SARS 感染発症と関連し、通常の抗ウイルス作用と異なる機能を有するスプライシングバリエーション生成の決定因子となっていることを示した。また、慢性気道感染症の例として、びまん性汎細気管支炎、非結核性抗酸菌症におけるムチン 5B 遺伝子の発現調節多型の