

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

関与、嚢胞性線維症責任遺伝子のスプライシング調節多型の疾患関連と機能的意義について示してきた。特に、未知の呼吸器感染症の発生母地として注目されるアジア諸国との国際共同研究は、我が国としても、危惧される新興感染症のアウトブレイクに備える意味で重要と思われる。また、病院部門との共同研究の成果であるヒトの初代気道上皮細胞パネルの集積は、従来のヒト個体の表現型と遺伝子型の関連解析のみならず、ヒト細胞の表現型と遺伝子型の関連を解析することを可能にした。個体のちがいによるヒト細胞の機能的差異を解析することができるため、今後、創薬上も大切なツールとなるものと期待される。

第266回新潟外科集談会

日時 平成20年5月31日(土)
午後1時～4時20分
場所 新潟大学医学部 有壬記念館

I. 一般演題

1 消化器癌終末期医療における輸液経路の検討：皮下輸液の有用性

平野謙一郎・田中 修二・小林 和明
佐藤 洋

県立小出病院外科

消化器癌終末期医療においては消化管閉塞や腹水貯留などにより経口摂取が困難となりほとんどの症例で輸液が必要となる。しかしながら末梢血管の脆弱性や度重なる穿刺により血管確保が困難となる症例も少なくない。今回我々は当科における消化器癌終末期症例の輸液経路の検討および終末期医療における皮下輸液の有用性に

ついて文献的考察を加え報告する。2007年4月以降当科で経験した消化器癌終末期死亡症例26例を対象とした。26例の死亡時の輸液経路は中心静脈カテーテル6例、中心静脈ポート5例、末梢静脈カテーテル4例、皮下輸液9例、点滴なし2例であった。死亡直前の輸液量は平均667ml/日(0-1000ml)であった。死期が迫った末梢血管確保困難症例においては合併症の少ない皮下輸液が有用であると考えられた。

2 内痔核に対する硫酸アルミニウムカリウム・タンニン酸注射液(ALTA注)治療の検討

小林 孝・島山 悟・坂本 武也

新潟臨港病院外科・肛門科

内痔核の治療にALTA注を導入したのでその治療成績を報告する。

【対象】2005年10月～2007年9月までALTA注単独治療を施行した235例。

【結果】術中合併症は23例で26の合併症が、術後合併症は56例で63の合併症が認められた。追加手術施行例は23例。再発は14例で認められた。

【まとめ】ALTA注は有効な治療法だが、施行に際しては十分な量を注入し、外痔核成分が大きな痔核に対しての適応は慎重にした方が良いと考えられた。

3 乳腺matrix producing carcinoma (MPC)の1例

萬羽 尚子・島影 尚弘・関根 和彦
寺島 哲郎・長谷川 潤・岡村 直孝
内田 克之・田島 健三

長岡赤十字病院外科

MPCは癌腫上皮成分と骨軟骨基質からなり、両者の間に紡錘細胞のない乳癌と定義している。

乳癌取扱い規約で浸潤癌の特殊型に位置し、頻度は乳癌全体の0.05～2.0%程度と非常に稀である。

当科で経験したMPCの1例を報告する。