



遺伝カウンセリングの挑戦

@米国

イルミナ株式会社 Erica Ramos 氏

サウスイースト・ミズーリ州立大学を卒業し、カリフォルニア大学アーバイン校で修士号（遺伝カウンセリング）を取得。米国遺伝カウンセラー認定協議会（ABGC）認定を受け、米国遺伝カウンセラー学会（NSGC）の個別化医療エキスパートとしても活躍している。

- イルミナ社所属の遺伝カウンセラーとして、Understand Your Genome (UYG) 実施を支える Erica Ramos 氏。UYG Tokyo にも登壇し、全ゲノムシーケンスの活用法について解説した。このたび、独占インタビューを実施した。
- 以前は周産期やがんなどの遺伝相談に従事していた。今後は健常者のゲノムやエクソーム解析の増加に伴い相談件数も伸びると予想し、フレキシブルな対応に取り組んでいる。
- 遺伝医学の知識をより広い領域で活用するために、遺伝カウンセラーは医師をサポートできると考えている。

価値ある遺伝学的検査を選ぶには

遺伝学的検査は医師の指示下で

— まず、遺伝カウンセリングの専門家としてのご経験をお聞かせ願えますか？

はい。イルミナ社に入る前は、一般的な遺伝カウンセラーと同様の業務を行っていました。私はトレーニングを受けた後、主に周産期の遺伝カウンセリング——すなわち赤ちゃんの健康と実施可能な検査に興味を持っている妊婦もしくは挙児希望の女性からの相談を受けていました。やがて、がんに関する遺伝カウンセリングも担当するようになりました。ほとんどは若くして乳がんや卵巣がんを診断されたり、非常にリスクの高い家族歴を持っているような女性たちでした。他にも、結腸がんのハイリスク者やハンチントン病、心臓病などについても成人からの相談を受けていました。

私たちは遺伝カウンセリングを通じて、患者やその家族が遺伝的原因を見つけ出すのをサポートします。もし何らかの遺伝的原因を見つけた場合は、患者の血縁者にもリスクがあるかどうかを調べる手助けもできますし、そのリスクを下げるために何ができるか、じっくり話し合います。

例えば、女優のアンジェリーナ・ジョリーが告白したことで有名な、乳がんと卵巣がんのリスクを高める BRCA 遺伝子変異では、実際にリスクを著明に下げることができますし、より早期に診断するために特別なスクリーニング検査を行うこともできます。このように、私たちは患者のリスクをできる限り低く維持したり、できるだけ早くがんや病気を発見できるように支援しています。

— BRCA 遺伝子変異に関連して、FDA が 23andMe に出した警告についてどう思いますか？ 23andMe は新規顧客への販売を中止しました。

FDA の決定は、BRCA 遺伝子のみ特別というわけではなく、23andMe が提供していたすべてのサービスと関連していました。

BRCA 遺伝子はあくまで彼らが個人へ提供する健康情報の一例です。実際に BRCA 遺伝子を調べられるラボは数多くあり、広く利用されています。23andMe の問題は、それが医師の指示なしに提供されていたことでした。現在の米国の法律では、医療のために使用する診断の検査は医師の指示下で行わなければならないとされています。

スカイプで遺伝カウンセリング

— 米国に比べ、日本では遺伝カウンセラーの人数がまだ少ないです。

確かに、米国には日本より遺伝カウンセラーが多くいると思います。でも、充足しているとは言えません。いま、遺伝カウンセラーたちはこれまでとは異なる方法でカウンセリングを提供できるよう努力しているところです。すなわち、対面の代わりに、電話もしくはスカイプやビデオ面接を用いて、会いたい時に会いたい人と話せる、柔軟性のある遺伝カウンセリングを提供しようとしています。この取り組みで、より広い範囲の地域でより多くの患者に対応することができます。多くの遺伝カウンセラーにとっても非常に助かりますし、価値のあることです。

とはいえ、まだ多くのカウンセラーは対面での相談をしています。私たちはより多くの患者をみていますので、その有り様は変化し始めています。ゲノムシーケンスや健常者の遺伝学的検査が増えるにつれ、フレキシブルな遺伝カウンセリングの必要性は高まると思います。

— 遺伝カウンセラーが十分にいたとして、カウンセリングを受けたいというニーズは増えるでしょうか？

これはチャレンジングな質問ですね。23andMe が提供していた検査を受けた多くの人々は、他の検査を受けていないでしょうし、BRCA 遺伝子のように検査によって結果が変わる可能性があることを知らないと思います。例えば、ユダヤ人が持つ3つの特徴的な変異のみに限定された検査を受けても、その人がユダヤ人でない場合は、その検査は BRCA 変異を知るための適切なものではありません。だから、日本人にとって 23andMe で BRCA1 や BRCA2 遺伝子変異の検査を受けることは全く意味がないのです。BRCA 遺伝子の検査を受けたと思っている人々は、実際には彼らの身体に変化を及ぼさないものについて検査したに過ぎません。これが FDA の懸念点でした。

このようなことがありますので、人々は受ける検査の限界を明確に理解した上で、より適切な検査を利用すべきだと思います。見落としがないような遺伝学的検査を行い、そこで得られる情報が価値あるものになるためには、遺伝カウンセラーに相談し、家族歴を確認した上で検査を選ぶ必要があります。一般的に、遺伝カウンセラーは遺伝学的検査へのアクセスが増加したことについて前向きに捉えていますので、ぜひ相談していただきたいと思います。

ガイドラインを凌駕するゲノム解析

ゲノムシーケンスがもたらす価値

— イルミナの遺伝カウンセラーとして、どのような課題に取り組みられているのでしょうか？ 臨床現場にゲノムシーケンスを導入することですか？

はい。ゲノムシーケンスの周辺にはまだ多くの課題が残されていますが、以前は不可能だった方法で遺伝情報を知ることができるのは本当にエキサイティングです。なぜ病気になるのか、なぜ問題を抱えているのか分からないような未診断の患者にゲノムやエクソームの解析をすると、いくつもの答えを、以前より多く見つけ出すことができます。今、私たちは一体何が起きているのかわからなかった家族に対し、答えを示すことができているのです。これは本当に価値のあることです。もしできることが何もないとしても、答えがあるというだけで、その家族にとっては貴重な体験になります。このように、病気を持つ人にとって、ゲノムやエクソーム解析をすることは大きな利点になると、我々は考えています。

さらに現在では、病気の人のみならず、健常人に対してもこのような検査が行えるような時代へと近づいています。まさに UYG イベントで推進していることです。そこにはヘルスケアマネジメントを変え得る多くの発見があります。私たちは遺伝カウンセリングの観点から、これらをどのように価値ある情報とするか、個人、医師、社会の3つの異なるレベルで検討しています。すなわち、個人にとって、本人および家族のことを知るための情報は貴重ですし、また医師や遺伝カウンセラーとともに健康管理をどう変え、より健康になっていくかを話し合うのにも役立ちます。さらに私たちが多くの人々の情報を蓄積することでゲノム全体の知識を深めることに貢献できます。私たちはまだ知らないことが多くありますが、もっと多くの健常者の情報を得ることで、解明していくことができると考えています。

ガイドラインの常識を覆す

— ゲノムやエクソーム解析が活躍した実例を教えてくださいませんか？

オーストラリア・シドニーで開催した UYG イベントに参加した一人の男性が、神経線維腫症を引き起こす遺伝子変異を持っていることがわかりました。彼は健常人で、神経線維腫症を示唆するような病歴や家族歴は何もありませんでした。当時私はラボにいたので、まず彼を診ている医師にコンタクトしました。遺伝の専門家でもあるこの医師は「彼には典型的な徴候や症状が何もないから、この状態では何もやりようがない。しかし詳細については学んでいただきましょう」という判断だったので、彼にこのことを記したレポートを送りました。

彼はあらゆる身体検査を受けました。彼は 30 ~ 40 歳台で、この世代であれば 100% の人がいくつかの症状を示すはずなのですが、やはり医師はこの病気に関するものは何も見つけることができませんでした。数ヵ月後、彼は目の Lisch 結節を調べる特別なテストを受けました。Lisch 結節は神経線維腫症の特徴的な症状の一つで、虹彩の小さなそばかすのようなものです。この結果、Lisch 結節が見つかり、彼は神経線維腫症の条件を持っていることが確認できました。

このエピソードは、神経線維腫症に対する私たちの理解が偏っていたことを示します。神経線維腫症の遺伝子検査は高額であるため、理由なく健常人に実施することはありません。現在の私たちの

この疾患に対する理解は、考えていたほど完全ではなかったのだと思います。

一般的に神経線維腫症の患者は、高血圧や骨粗鬆症、早期の骨変性といった重大な健康リスクを持ちます。彼の場合、平均よりも若いタイミングでモニタリングを開始できましたので、もしこのような症状を呈しても、より早く診断できるのではないかと思います。

— このような症例に基づいて、診療ガイドラインは変わっていくと思いますか？

はい。そうですね。神経線維腫症はかなり稀な疾患です。国民全員に対して神経線維腫症の検査を実施することはできないと思いますが、全ゲノムシーケンスを行うことでこの疾患に関してスクリーニングすることができます。それを臨床の場でより大きな集団で行うことができれば、患者の掘り起こしができますし、高血圧や骨粗鬆症などの発症を社会全体として下げることができるのではないかと期待しています。また、医療費の削減や生産性の向上といったメリットもあります。

スペシャリストによる医療分業を

— 最後に進化する米国の遺伝カウンセリングに携わる立場から、日本の医師に対してのご示唆をお願いできますか？

よく遺伝病を診ている医師であれば、患者・家族の質問や課題の多くを処理することができます。しかし、遺伝学は医学の全領域に関連することが分かってきており、医師にもそれを認識してもらいたいです。例えば、遺伝リスクがどのように心臓病に影響し、別の健康問題を引き起こしているかについて、多くの情報があります。循環器科医にとってそれらに追いつくことはチャレンジになるでしょう。他の診療科も同じです。

私にとって、がんの遺伝カウンセリングの経験はターニングポイントでした。私が学生だったときは、BRCA 遺伝子の検査は新しく、健康保険でカバーされないため非常に高価でした。また、遺伝学的検査を受ければ、保険の面で不利益があるのではないかと心配し、検査を望まない人もいました。がんの遺伝カウンセリングはほとんど需要がなかったのです。私が学生として2年間のトレーニングを受けている間に遺伝性のがんリスクを持った患者をみたのはたった一人でした。それから15年後、米国では遺伝カウンセラーの約 30 ~ 40% ががん患者をみていると思います。

がんは、遺伝カウンセラーたちが非常に注目している分野の一つです。腫瘍専門医や外科医はいかにその分野が早く進歩し、どのくらい特別な専門知識が必要になるかわかっていますので、診療に遺伝カウンセラーを取り入れるニーズを感じています。私たちがカウンセリングを提供すれば、腫瘍専門医は予定外の時間を取られずにがん患者の診療ができます。胸部外科医は手術をすればよく、これらについて話す時間を費やす必要はないのです。医療従事者はその専門性に応じた、なすべきことに集中することができます。そのため、遺伝カウンセラーの専門性はより分化してきています。今後は日本でも、遺伝カウンセラーの需要はもっと増えると期待しています。

— ありがとうございます。

※ この記事は日本最大の医療従事者向けポータルサイト「m3.com」に10月23日、11月6日に掲載されたものを、記事を制作したG-TAC株式会社に許可を得て転載しています。G-TAC株式会社は、エムスリーグループとしてゲノム・パーソナル医療の進展に取り組んでいます。既に1.5万人以上の医師が「G-TAC登録医師」として、ネットワークを構築しています。