

ゲノム医療をもっと身近に ～寄り添い、伝え、支える～

那覇市立病院に、専門の相談窓口ができました。

沖縄県南部医療圏における遺伝診療の充実を目指し、遺伝に関するご相談や、生まれ持った体質・疾患への専門の相談窓口を設けました。

各医療機関の遺伝診療部門と連携しながら、ゲノム医療を提供しています。

ゲノム医療とは？

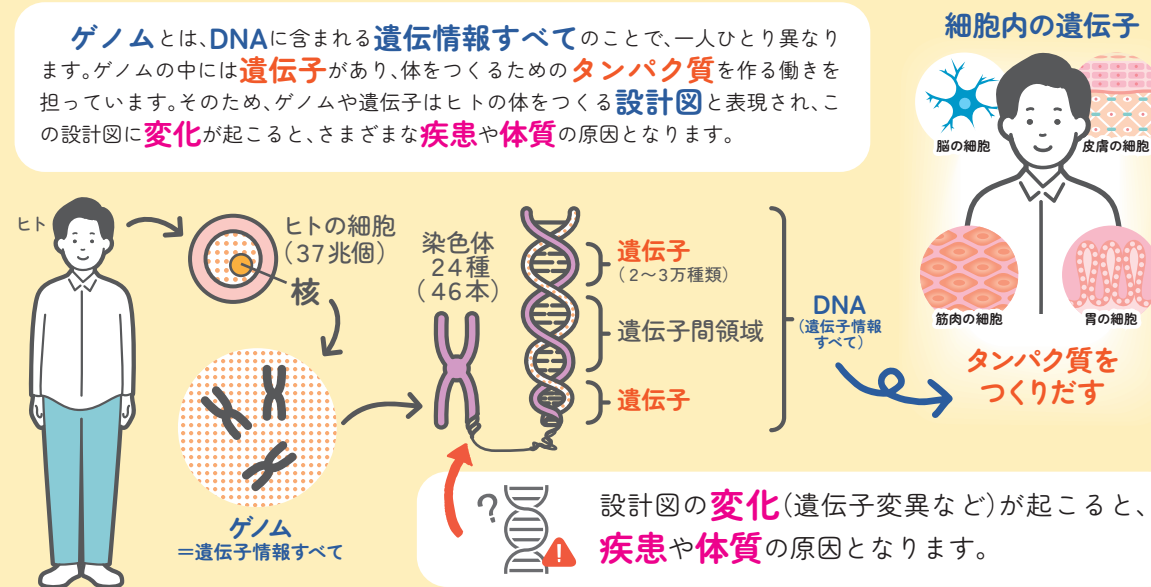
「うちはがん家系なのかな？自分も心配だな」「高年妊娠で、赤ちゃんのことが心配だな」と、不安や悩みを抱えたとき、どこに相談したらよいか迷うことがあるかもしれません。

遺伝や生まれ持った疾患・体質について不安や悩みがあるときは、各医療機関の遺伝診療部門が対応し、ゲノム医療を提供します。ゲノム医療とは、患者さんのゲノム情報（遺伝情報）をもとに、その人の体質や疾患に適した診断や治療を行う医療です。



ゲノム：体を作る設計図

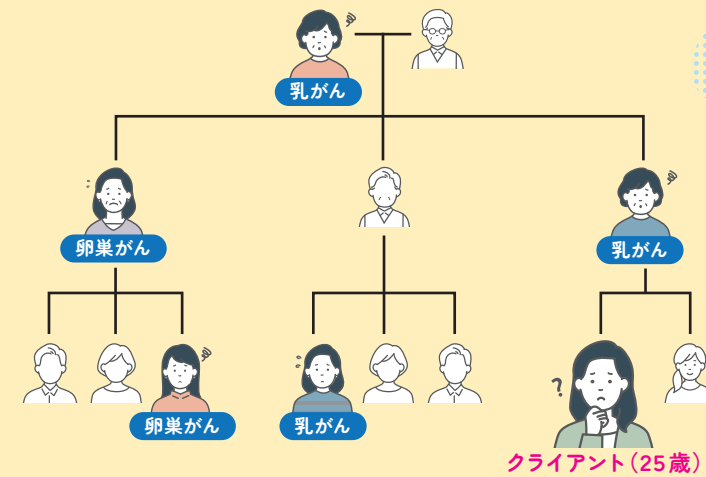
ゲノムとは、DNAに含まれる**遺伝情報すべて**のことで、一人ひとり異なります。ゲノムの中には**遺伝子**があり、体をつくるための**タンパク質**を作る働きを担っています。そのため、ゲノムや遺伝子はヒトの体をつくる**設計図**と表現され、この設計図に**変化**が起こると、さまざまな**疾患**や**体質**の原因となります。



遺伝カウンセリングとは？

遺伝カウンセリングは、ゲノムや遺伝子の変化による疾患や体質について、患者さんやご家族が不安や悩みを相談できる場です。相談はどなたでも可能で、相談される方を「**クライアント**」と呼びます。カウンセリングはゲノム診療科の臨床遺伝専門医が担当し、約60分かけてわかりやすく説明し、不安や悩みに寄り添いながら、一人ひとりが納得して意思決定できるようお手伝いします。基本は自費診療ですが、一部は保険診療の対象となる遺伝カウンセリングや遺伝学的検査もあります。

遺伝性乳がん卵巣がん HBOC が疑われたら？



自分も乳がん・卵巣がんにならないか心配

妊娠や出産はできるかな？

自分の子どもにも遺伝するかな？

いつ遺伝子検査を受けたほうがいいかな？

結果が陽性なら妹にも伝えた方がいいかな？

遺伝カウンセリング室で対応することが多い疾患の一つに、遺伝性乳がん卵巣がん(HBOC)があります。**BRCA1**または**BRCA2**遺伝子に、がんになりやすい体質(病的バリエーション)が生まれつきあることが確認された場合、HBOCと診断されます。血液検査で**BRCA**遺伝学的検査を行い、条件を満たす場合は保険適用となります。

HBOCは、若い年代で乳がんや卵巣がんを発症するリスクが高く、家系内に乳がん、卵巣がん、膵がん、前立腺がん、男性乳がんの方がいることがあります。**BRCA**病的バリエーションは一般の約400人に1人が持つとされ、親が病的バリエーションを持つ場合、子どもには性別に関係なく2分の1(50%)の確率で受け継がれます。

HBOCと診断されると、治療薬や手術方法の選択に役立つほか、条件を満たせば保険適用で未発症のがんに対するリスク低減手術を受けられる場合があります。一方で、

血縁者にも同じ体質が受け継がれている可能性がわかるため、不安や悩みにつながることもあります。しかし、将来のがんの早期発見や予防につながる大切な情報にもなるため、遺伝カウンセリングで十分に相談しながら進めていきます。

遺伝カウンセリングでは、遺伝学的検査のメリット・デメリットを整理し、検査を受けるかどうかを一緒に考えます。血縁者へ伝えるかどうかなども含め、必要に応じて複数回にわたり相談を行います。

当院では、HBOCに関する遺伝カウンセリング、遺伝学的検査、リスク低減手術、**サーベイランス(がん予防)**、血縁者の遺伝カウンセリング・遺伝学的検査に対応しています。HBOC以外の遺伝性腫瘍についても相談できますので、「うちはがん家系なのかな?」「自分も心配だな」と感じる方は、ぜひご相談ください。

用語解説

- 遺伝性腫瘍**:生まれながらに特定のがんになりやすい体質を持っている。
- HBOC**:遺伝的な体質により、乳がんや卵巣がんなどになりやすくなる病気です。
- BRCA1・BRCA2**:がんを防ぐ働きに関わる遺伝子です。
- 病的バリエーション**:病気の原因となる遺伝子の変化のことです。
- サーベイランス**:病気を早く見つけるために定期的に検査を行うことです。

家系図を確認しながら、遺伝カウンセリングで不安や心配を確認し、相談していきます



出生前遺伝学的検査を受けたいな...

妊娠がわかると、「どんな赤ちゃんが生まれてくるかな?」「元気に育っているかな」と楽しみにされる一方、「おなかの赤ちゃんが病気をもっていないか心配だな。」と不安に感じることもあると思います。

当院では、「周産期遺伝カウンセリング外来」で、このような不安や悩みについて相談することができます。

出生前検査は、妊娠中に赤ちゃん(胎児)の病気について調べる検査です。検査方法には、「羊水検査」や「NIPT(非侵襲的出生前遺伝学的検査)」があり、当院で2026年4月から「NIPT」が実施できるようになりました。

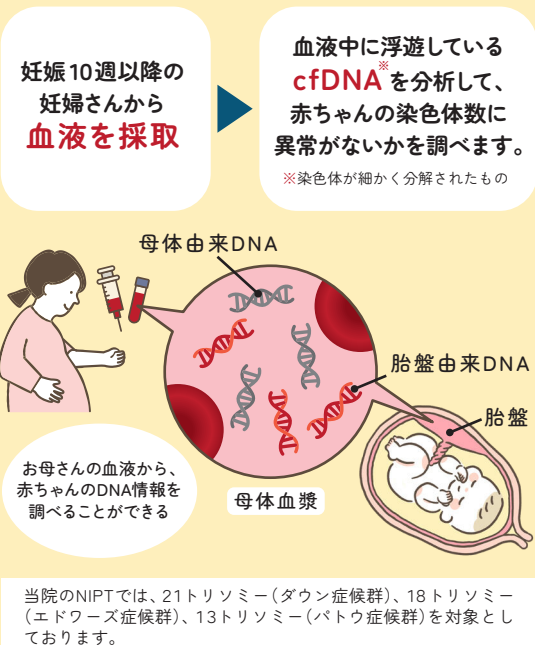
●出生前検査の比較

	NIPT (非侵襲的出生前 遺伝学的検査)	羊水検査
検査	非確定検査	確定検査
検査方法	お母さんの血液を 採取 して行う	おなかの中の羊水を調べ、赤ちゃんの病気を詳しく確認する検査 腹部に穿刺
実施時期	10~22週 (当院では10~13週)	16~18週
対象疾患	ダウン症候群 21/18/13トリソミー	染色体疾患全般
感度 (ダウン症候群に関して)	99.1%	100%

那覇市立病院におけるNIPT受診の流れ



NIPT検査とは



NIPTで陽性となった場合は、羊水検査による確定診断を行い、その結果をもとに今後の妊娠についてご夫婦で相談していきます。

当院のNIPTはすべて自費診療です。遺伝カウンセリングは大切な相談となるため、妊婦さんとパートナーの方に一緒に受けていただいています。

NIPTを希望される方だけでなく、受けるかどうか迷っている方も相談できます。検査を受けるかどうかは、ご夫婦の自由な意思で決定していただきます。

がん遺伝子パネル検査 がんゲノムプロファイリング検査 とは?

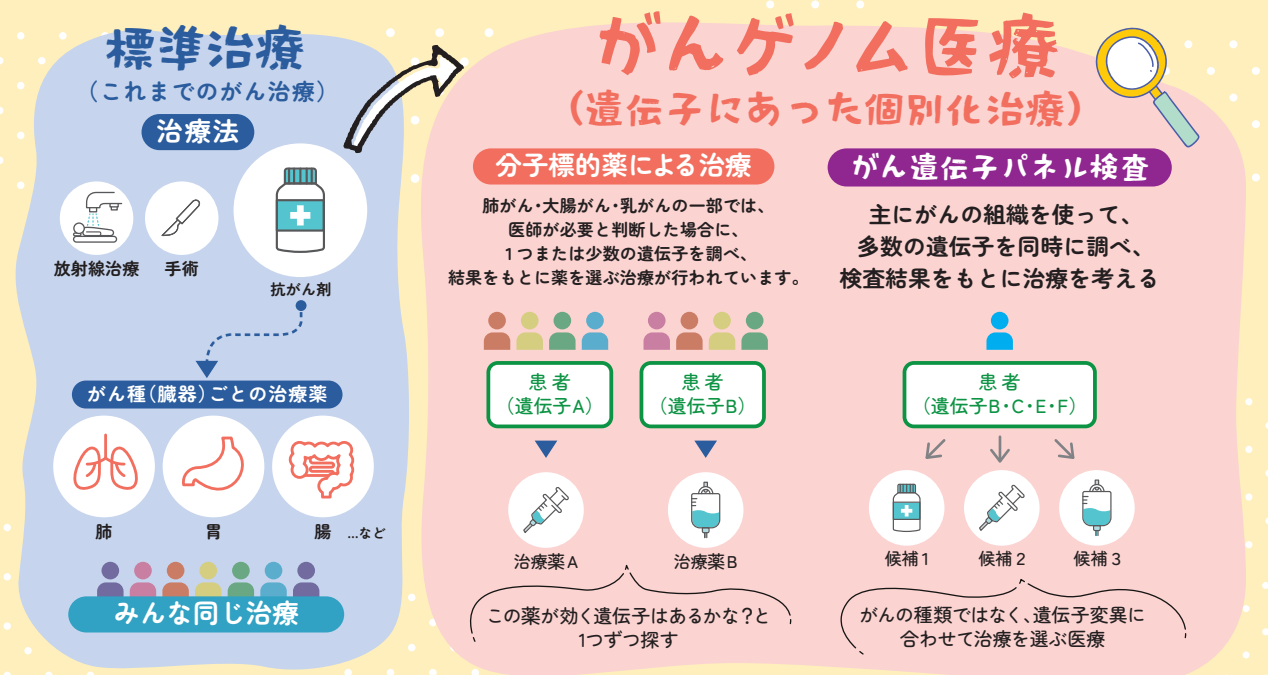
近年「**がんゲノム医療**」が注目されています。これまでの標準治療は、抗がん剤についても臓器別によって選択されてきました。がんゲノム医療とは、遺伝(ゲノム)情報に基づくがんの個別化治療の一つです。がん遺伝子パネル検査では、主にがんの組織を用いて多数の遺伝子を同時に調べ、遺伝子の変化を明らかにします。その結果をもとに、効果が期待できる治療薬がある場合は、保険診療や臨床試験などによる治療につなげます。日本では2019年6月から保険診療で実施できるようになりました。

使用できる薬が提案される割合は約10%と報告されていますが、「**使える治療薬がないと言われた**」、「自分

の体質に合った治療を検討したい」という患者さんにとって、新たな治療の可能性につながる場合があります。

一方で、検査の対象は「**標準治療が終了した**」、「**標準治療がない**」などの条件を満たす患者さんに限られます。また、結果が出るまで約2か月かかるため、検査を受けるタイミングについては早めに主治医へ相談することが大切です。

検査では、偶然「遺伝性腫瘍」に関する遺伝子変異が見つかることがあります。その場合は、遺伝カウンセリングで確定診断やご家族への影響などについて相談していきます。



ゲノム診療科

科長 仲村 理恵 プロフィール

- 職歴 琉球大学病院 産科婦人科
- 専門分野 産婦人科遺伝診療、遺伝性腫瘍、生殖内分泌
- 認定・資格 医学博士
臨床遺伝専門医
生殖医療専門医
日本産科婦人科学会 産婦人科専門医・指導医
母体保護法指定医
日本がん治療認定機構 がん治療認定医
認定がん・生殖医療ナビゲーター



外来予約や費用については、当院ホームページに掲載しております。詳しくはQRからご覧ください。



外来・検査のご案内

遺伝カウンセリングや各種検査をご希望の際は、現在通院中の医療機関から当院の地域医療連携室を通してご予約ください。また当院通院中の方は主治医にご相談ください。

月	遺伝カウンセリング外来
火	周産期遺伝カウンセリング外来(NIPT)
水	遺伝カウンセリング外来
木	周産期遺伝カウンセリング外来(NIPT)

お問い合わせ先
地方独立行政法人 那覇市立病院
地域医療連携室
直通 TEL.098-884-5134
FAX.098-886-5502