

# 遺伝学とゲノミクス の概要

ゲノミクスはゲノムの研究です。

ゲノムとは、生物の完全な遺伝情報の総称であり、DNAとしても知られています。すべての生物は、それらに特有な独自のゲノムをもっています。

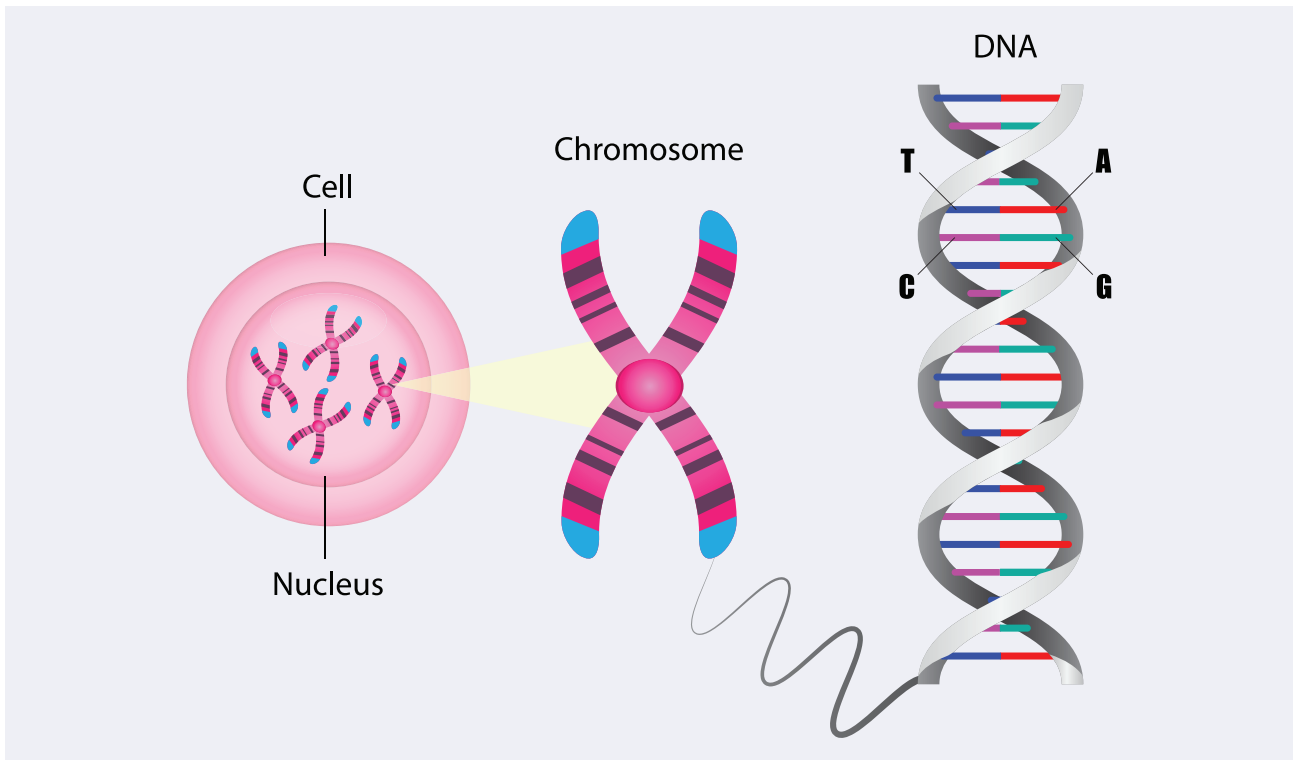
私たちの身体には何百万もの細胞があり、それがすべての組織(たとえば、皮膚、骨、筋肉)を構成する構成単位となっています。

私たちの細胞の内部にはDNAがあり、細胞が機能する方法を指示しています。DNAは、身体にどのように働くかを指示する「取扱説明書」と考えることができます。

細胞の機能は、DNAのどの部分を使って情報を得るかによって異なります。

個人の遺伝情報が多くの形質を決定します(例えば目や髪の色または血液型)。

すべての病気が遺伝性であるわけではありませんが、DNAの変化(または突然変異)が疾患を引き起こすことがあります。



ゲノムとは、生物の完全な遺伝情報の総称であり、DNAとしても知られています。

## 重要な用語

### 染色体

DNAが詰め込まれている細胞内の構造。

### DNA

遺伝物質を構成する化学構造。

### エキソーム

ゲノム中のすべての遺伝子はエキソームとして知られています。

### 遺伝子

遺伝物質の中で、個人の形質がどのように発達するかをコントロールする部分。ヒトはゲノム中に約20,000個の遺伝子をもっています。

### ゲノム

遺伝子と遺伝子間のDNAを含むすべての遺伝物質。

### 突然変異

これらは、ヒトに異なる形質をもたらす遺伝子の相違です。これらは、眼の色のような典型的な形質、あるいは病気を引き起こす可能性がある有害な形質である可能性があります。

## 医療における遺伝学とゲノミクスの違いは何か。

ゲノミクスは診断検査で多くの遺伝子を調べます。遺伝学では、診断検査でいくつかの遺伝子(1~5個の遺伝子)を調べます。

診断検査に用いられる技術はゲノミクスと遺伝学では異なりますが、臨床的に患者との話し合いでは、多くの場合、いずれも同じ意味を持つ言葉として使用されます。

# 診断を探して いますか？

希少疾患や家族歴がある場合、遺伝学の専門家に相談することにより、病状が遺伝性かどうかを調べることができます。

GENETIC HEALTH QUEENSLAND (GHQ)は、クイーンズランド州全体で提供されているQUEENSLAND HEALTHの専門および公立医療サービスで、既知の遺伝子疾患がある、あるいは遺伝子疾患が疑われる人および家族を対象としています。

## GHQは何をしますか？

GHQはクイーンズランド州の公立医療システムの患者を対象に、臨床遺伝および遺伝カウンセリングサービスを提供します。



臨床遺伝専門医は、遺伝学的状態の診断に関する専門家の訓練を受けた医師です。



遺伝カウンセラーとは、遺伝学の専門的訓練を受けた医療専門家のことです。

どちらも、リスクがあるか遺伝性疾患と診断された個人、カップルおよび家族にサービスを提供します。また、検査結果の解釈、患者およびその家族に向けた教育および支援サービスも行います。

## GHQサービスは、どうしたら利用できますか？

GPまたは専門医が、GHQの遺伝学専門家に紹介することができます。

専門医によっては、専門分野内の疾患に対する診断的遺伝子検査を手配できる場合もあります。

担当医や専門医は、一般遺伝学やがん遺伝学の臨床優先順位付け基準をオンラインで見つけることができます。

- **一般的な遺伝学** - [www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist\\_service/refer-your-patient/genetic-health](http://www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist_service/refer-your-patient/genetic-health)
- **がん遺伝学** - [www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist\\_service/refer-your-patient/cancer-genetics](http://www.metronorth.health.qld.gov.au/specialist_service/refer-your-patient/cancer-genetics)

GHQの予約が完了したら、臨床遺伝専門医は紹介元の医師のための報告書を作成し、患者に応じて報告書および/または手紙を送付します。患者の臨床ケアは、報告書の所見に基づいて担当の一般開業医または専門医が管理します。

## GHQサービスはどこで利用できますか？

GHQは州全体のサービスであり、地域の診療所があるブリスベンに拠点を置いています。

臨床的に適切な場合には、テレヘルスの予約もできます。テレヘルスの予約は、クイーンズランドのすべての地域で利用できます。



## GHQサービスの費用はどのくらいですか？

GHQの公共医療サービスはQueensland Healthが提供しています。臨床的に必要となる検査は、病院またはMedicareから資金提供されます。これは、予約または臨床的に必要な検査に対して、自己負担額がないことを意味します。

「臨床的に必要」とは、検査結果により患者および/またはその家族の健康管理または社会的ケアが変わる可能性があることを意味します。

## GHQ SERVICESを受けるまでの待ち時間はどのくらいですか？

GHQの予約待ち時間は、妊娠や末期の病気にかかっている場合など、緊急性に応じて様々です。

### カテゴリー1

30日以内に患者の診療をすることを目指します

### カテゴリー2

90日以内に患者の診療をすることを目指します

### カテゴリー3

365日以内に患者の診療をすることを目指します

## 民間の遺伝サービス

### 民間のサービスを利用することはできますか？

クイーンズランド州でサービスを提供している民間の臨床遺伝専門医がいます。地域の患者に遠隔医療サービスを提供する人もいます。

詳しい情報については、クイーンズランド州の臨床遺伝科(公立および民間)ファクトシートを参照してください。

### 民間サービスのコストはどのくらいかかりますか？

民間サービスを利用する患者は遺伝子検査の費用を自己負担し、費用は数百から数千ドルに及びます。

特定の基準を満たした場合、遺伝子検査によっては、Bulk Bill (Medicareによる自己負担なしの一括請求)が適用される場合があります。これが適用されるかどうかを調べるには、主治医に相談してください。

医療提供者を比較する際には、どのようなサービスが価格に含まれているかを確認しましょう。検査プロバイダーによっては、結果を出すためのデータ分析が含まれておらず、このサービスに追加費用がかかる可能性があります。

### 検査ではどのような分析をしますか？

遺伝子検査に進むことを選択した場合、DNAのサンプルを提供する必要があります。これは唾液または血液サンプルの形になります。

### その他の専門家(民間および公立)

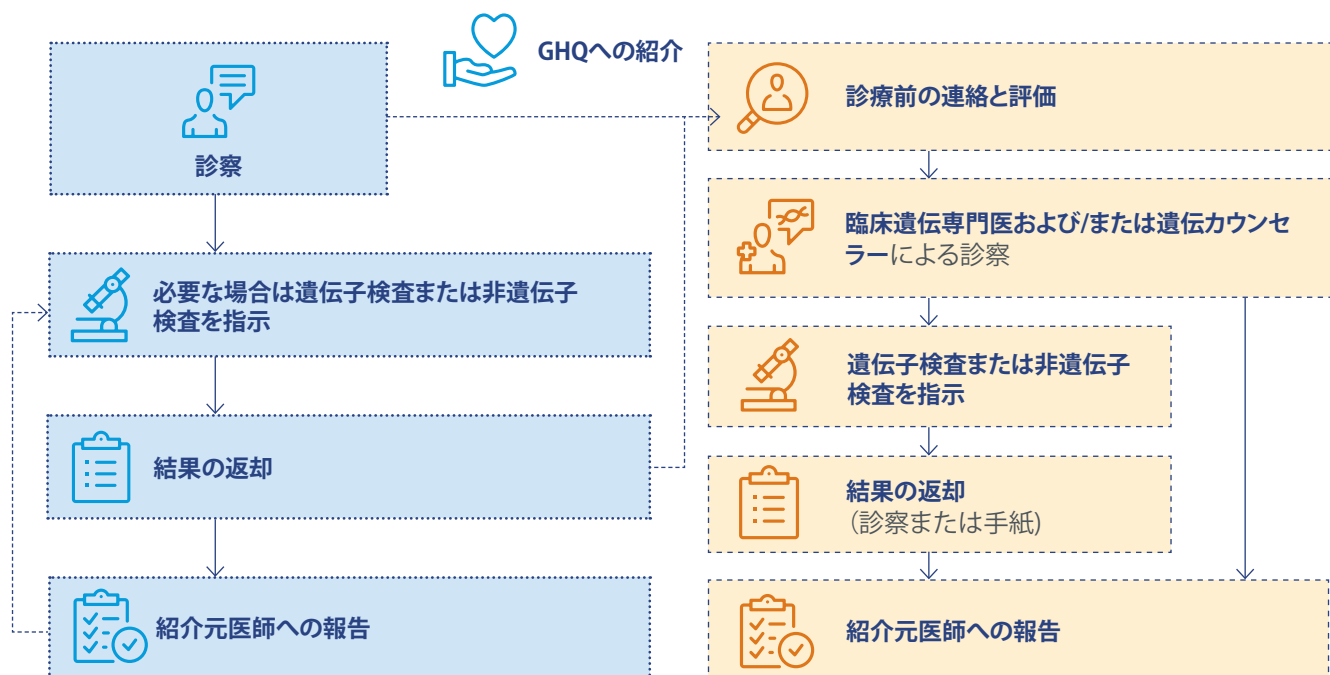
その分野に関係する遺伝子疾患の専門家によっては、遺伝子検査を指示したり、遺伝子疾患を診断する場合もあります。

## どこから紹介されて診察を受けますか？

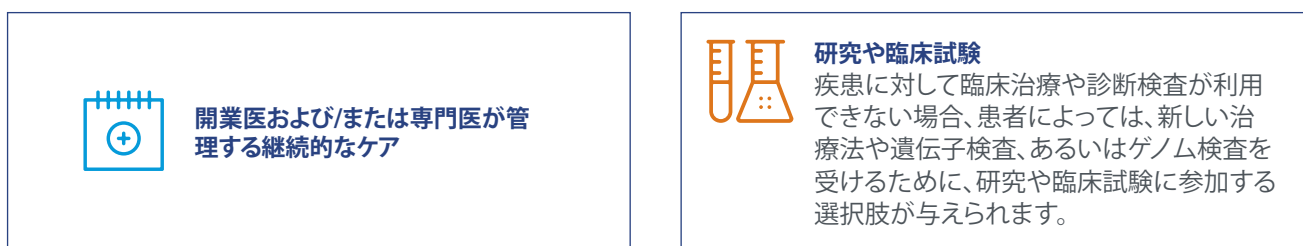
### 紹介



### 診察



### 継続的なケア



遺伝子検査またはゲノム検査は、患者の診断が可能になる場合とそうでない場合があります。遺伝病に対する理解が深まるにつれて、一部の検査結果を再分析または再評価することができるようになってきました。再分析の結果、患者の診断に変更が生じる可能性があります。遺伝専門医、主分野の専門医またはGHQは、再検査または再分析が適切かどうかについて話し合うために、あとから再度連絡をとることを勧める場合があります。

# クイーンズランド州の臨床遺伝科 (公立と民間)



臨床遺伝専門医とは、遺伝の疾患、あるいは遺伝子疾患のある患者の診断と助言を専門とする医師のことです。  
クイーンズランド州では、公的および民間の保健システムを通じて多くの臨床遺伝専門医が医療に携わっています。

| 名前                    | 組織                         | プロバイダー | 連絡先の詳細   | 専門分野   | サービス領域                                      | 一般開業医からの紹介が必要 |
|-----------------------|----------------------------|--------|--|--|---|---------------|
| 様々な臨床遺伝専門医            | Genetic Health Queensland  | 公立     | ☎ (07) 3646 1686<br>✉ GHQ@health.qld.gov.au<br>📍 health.qld.gov.au/ghq               | <ul style="list-style-type: none"> <li>小児および成人の臨床遺伝科</li> <li>がん</li> <li>出生前</li> </ul>             | ブリスベンの診療所と主要な地域センター<br>テレヘルス予約が可能です。        | はい            |
| Professor David Coman |                            | 民間     | ☎ (07) 3832 9876<br>✉ reception@drdavidcoman.com.au<br>📍 drdavidcoman.com.au         | <ul style="list-style-type: none"> <li>小児および成人の臨床遺伝科</li> <li>代謝</li> <li>出生前</li> <li>がん</li> </ul> | ブリスベン<br>ブリスベン以外の患者には、テレヘルス予約が利用可能です。       | はい            |
| Dr Di Milnes          | Genes Australia            | 民間     | ☎ (07) 3088 6983<br>✉ admin@genesaustralia.com.au<br>📍 genesaustralia.com.au         | <ul style="list-style-type: none"> <li>小児および成人の臨床遺伝科</li> <li>がん</li> <li>出生前</li> </ul>             | ブリスベン<br>ブリスベン以外の患者には、テレヘルス予約が利用可能です。       | 混合            |
| Dr Michael Gattas     | Brisbane Genetics          | 民間     | ☎ (07) 3217 8244<br>✉ email@brisbanegenetics.com.au<br>📍 brisbanegenetics.com.au     | <ul style="list-style-type: none"> <li>小児および成人の臨床遺伝科</li> <li>がん</li> </ul>                          | ブリスベン<br>ブリスベン以外の患者には、テレヘルス予約が利用可能です。       | はい            |
|                       | Wellspring Genetics        |        | ☎ (07) 3556 3896<br>✉ email@wellspringgenetics.com.au<br>📍 wellspringgenetics.com.au | <ul style="list-style-type: none"> <li>受胎前</li> <li>がん</li> </ul>                                    |   | いいえ           |
| Dr Stephen Withers    | Medical Genetics Australia | 民間     | ☎ (07) 3202 5547<br>📍 medgen.com.au  | <ul style="list-style-type: none"> <li>がん</li> <li>神経</li> </ul>                                     | ゴールドコースト<br>ゴールドコースト以外の患者には、テレヘルス予約が利用可能です。 | はい            |

注意: これらの臨床医は臨床遺伝学のFRACP専門家です。他の専門医は遺伝学を副専門としている可能性があります。このリストには含まれていません。  
遺伝カウンセリングおよび遺伝子検査が提供可能なサービスであるかどうかを確認するには、担当の専門医に確認してください。



臨床遺伝専門医を受診するには、通常、一般開業医からの紹介が必要になります。  
関連ファクトシートを参照して診断を検索してください。

この情報は、Queensland Genomics Community Groupが患者向けゲノミクス情報ツールキットのために作成したものです。  
この情報は2020年9月時点で正確です。詳しい情報を得るため、または他のファクトシートを参照するには、  
[queenslandgenomics.org/pct](https://queenslandgenomics.org/pct)をご覧ください。  
Genetic Health Queenslandの詳細は[bit.ly/GHQld](https://bit.ly/GHQld)をご覧ください

# 遺伝学のおよびゲノム 検査の手引き

遺伝学とゲノミクスは、新しい用語と異なる検査法が定期的に出現している、急速に発展している分野です。

このファクトシートは、これらの用語を理解し、多くの異なる遺伝子検査やゲノム検査がどのようなことを行っているかを知るための手引きとなります。

診断や治療を求めている患者に対して、担当の臨床遺伝専門医や関連する専門医が、利用可能な情報を検討し、最善の検査を勧めることができます。

## 重要な用語

### 染色体

DNAが詰め込まれている細胞内の構造。

### DNA

遺伝物質を構成する化学構造。

### エキソーム

ゲノム中のすべての遺伝子はエキソームとして知られています。

### 遺伝子

遺伝物質の中で、個人の形質がどのように発達するかをコントロールする部分。ヒトはゲノム中に約20,000個の遺伝子を持っています。

### ゲノム

遺伝子と遺伝子間のDNAを含むすべての遺伝物質。

### 突然変異

これらは、ヒトに異なる形質をもたらす遺伝子の相違です。これらは、眼の色のような典型的な形質、あるいは病気を引き起こす可能性がある有害な形質である可能性があります。



## どのような検査の選択肢がありますか？

### 染色体検査

核型または染色体マイクロアレイ解析

染色体の分析:これらの検査では、染色体の数や、染色体に余分な断片や欠けた断片があるかどうかを調べます。また、大規模な構造的再配置が確認されることもあります。

### 疾患特異的

単一遺伝子検査または特定の多重遺伝子検査

これらの検査では、嚢胞性線維症のような特定の疾患を引き起こす突然変異について、1つまたは複数の遺伝子を調べます。

### 症状特異的検査

パネル検査または広範な多重遺伝子検査

これらの検査では、類似した症状や症候群と関連する多くの遺伝子(例えば、遺伝子がんパネル、遺伝子心臓パネルまたは乳児てんかんパネル)の突然変異を探します。

### 全エクソームシーケンシング(WES)と全ゲノムシーケンシング(WGS)

どちらの検査も、ほぼすべての遺伝子からデータを収集します。分析では多くの場合、目的の状態と関連する遺伝子のパネルに焦点を当てます。

WESはより費用効率が高く、ゲノムの最も有益な部分に焦点を当てます。

WGSはゲノムのあらゆる部分を調べます。WGSを使えば、ゲノムに余分な断片や欠けた断片があるかどうかを調べることができます。

## 誰がサンプルを提供する必要がありますか？

遺伝子検査に進むことを選択した場合、DNAのサンプルを提供する必要があります。これは唾液または血液サンプルの形になります。

シングルトン検査では、患者からのサンプルのみが必要です。

トリオ検査では、患者とその両親から採取したサンプルが必要です。

カップル検査では、子供をつくる予定の2人から採取したサンプルが必要です。

ペア検査は、がん患者だけを対象としたもので、患者のがんと正常組織のサンプルを必要とします。

## 試験の目的

診断検査は、患者の状態の原因を調べるために行われます。

予測検査とは、遺伝子疾患の兆候や症状がない人のための検査です。この検査は、この人が将来病気を発症する可能性があるかどうかを予測します。一般的に、これは、ある状態を引き起こした遺伝子変化が別の家系員ですべてに同定されている場合にのみ可能です。倫理的な理由から、成人発症疾患の予測検査は成人の家系員にのみ提供されます。

出生前検査は、胎児または胎児の母親を対象とし、子供に遺伝的状态があるかどうかを調べるために行われます。

着床前遺伝子検査は、着床前の胚を対象とします。この検査は、胚が遺伝的条件と遺伝的変異の関連性をもつかどうかを調べるために使用されます。

キャリア・スクリーニングとは、妊娠を計画しているカップルを対象としたものです。このスクリーニングは、カップルが既知の遺伝子疾患の子供を持つリスクを判定するために使用されます。

## 主要なポイント



疾患の診断には染色体検査が用いられ、一般に患者から採取した検体のみが必要となります。場合によっては、両親の検査も必要となります。



疾患特異的検査または症状特異的検査は、患者または胎児の診断、疾患を発症する患者のリスクの予測、または疾患を有する子供をもつリスクの予測に使用されます。これらの検査では、患者、場合によっては両親からのサンプルが必要となります。



WESまたはWGSは、多くの遺伝子を一度に調べることができる検査です。これらの検査では、患者、場合によっては両親からのサンプルが必要となります。