

＜シンポジウム (1)—3—4＞神経内科領域におけるサブスペシャリティ研修の在り方—
神経内科専門医に求められるコンピテンス

Neurogenetics

戸田 達史

(臨床神経 2012;52:933)

Key words : 神経遺伝学, 遺伝子診断, サブスペシャリティ

この25年の分子遺伝学の進展により, まったく手がかりのなかった多くの単一遺伝性神経疾患の原因遺伝子・病態が明らかにされ, 教科書が大きく書きかわった. 神経疾患にはハンチントン病, 脊髄小脳変性症, 筋ジストロフィーのように単一遺伝子の異常によるものと, アルツハイマー病, パーキンソン病, ALSのように大部分は孤発性だが一部にメンデル遺伝をとる多因子疾患がある. 単一遺伝子疾患だけでなく, 孤発性のもも一部のメンデル遺伝子の異常の発見により分子病態の解明が進み, 分子機構に基づいた治療戦略が考えられている. 孤発性神経疾患の感受性 SNP や, まれだが発症への効果が大きい Rare Variant が明らかにされつつあり, 次世代シーケンサーによるリシーケンスもおこなわれ, 将来的にはパーソナルゲノム解析が医学研究に応用されよう. このように神経疾患にむきあうにあたって Neurogenetics の重要性は増す一方である.

現実の診療面に眼を向けると, 病因遺伝子が多々発見され, 神経内科の診療における遺伝子診断の役割が大きくなっ

ている. 神経疾患では, 遺伝子診断をおこなってはじめて診断を確定できる疾患が少なくなく, さらに診断の確定により, 症状や臨床経過, 予後, 治療法, 療養上の対処法, その疾患の遺伝に関する事柄など, 多くの有用な情報が提供できる. 最近では, 酸素補充療法をはじめとして, 治療法が確立されつつある遺伝性疾患も増えてきている. 一方, 遺伝子診断は, 患者本人, 個人の遺伝情報を扱うだけでなく, 家族にも関係する遺伝情報を扱うので, その実施にあたっては遺伝情報および遺伝子診断の持つ意義や留意点などを十分理解することが必要である. また今後, 保険収載される遺伝子診断の数は増加してゆくことが想定され, もろもろの状況にあって, 臨床現場で神経内科医が遺伝子診断を実施していくことの重要性が増しており, 神経内科専門医として求められるものも変化している. 本講演では neurogenetics として, 神経内科専門医として求められるコンピテンス, サブスペシャリティ研修の在り方について議論したい.

Abstract

Subspecialty Training for Neurologists—Neurogenetics

Tatsushi Toda

Division of Neurology, Kobe University Graduate School of Medicine

(Clin Neurol 2012;52:933)

Key words: Neurogenetics, Genetic testing, Subspecialty