

遺伝子検査の検体採取から結果報告まで

東京大学医学部附属病院検査部
横田浩充

分子生物学の進展に伴い、診療における遺伝子検査の役割は増大している。感染症、血液・固形腫瘍、遺伝性疾患に対して広く行われ、疾患の確定診断や治療効果判定から体質診断へと進展している。体質診断遺伝子検査は、個人の重要な遺伝学的情報が扱われるため、しかるべき倫理指針を遵守しなければならない。薬剤代謝酵素の遺伝子検査もこれに該当する。

薬剤服用時の血中動態、副作用発現は患者個々により大きく異なり、この原因として薬剤代謝酵素の一塩基遺伝子多型が数多く報告されている。この中のいくつかは、研究レベルから診療レベルに達しており、当院では薬剤代謝酵素の遺伝情報を基に、安全で効果的なテーラーメイド医療の実現をゲノム診療部、薬剤部、検査部が中心となり目指している。

遺伝子検査は神秘的な領域で理解され難く、用語や原理も難しいと捉えられている。本講演では、基礎的な遺伝子検査と我々の知見を紹介したい。