**肥大型心筋症　遺伝学的検査　説明書**

**肥大型心筋症患者さんにおける遺伝子パネル検査について**

**遺伝子とは**

「遺伝」という言葉は、「親の体質が子に伝わること」を言います。ここでいう「体質」の中には、顔かたち、体つきのほか、性格や病気に罹りやすいことなども含まれます。ある人の「体質」は、両親から受け継いだ遺伝のみでなく、生まれ育った環境によっても影響されることが知られていますが、「遺伝」は基本的な部分で人の体や性格の形成に重要な役割を果たしています。

　親から子へ体質が遺伝するのは、「遺伝子」が親から子へ伝えられるからです。「遺伝子」とは、「遺伝を決定する小単位」という科学的な言葉ですが、人間の場合、約２万個の「遺伝子」が働いています。

　「遺伝子」は生き物の体を作る設計図に相当しますが、受精した一つの細胞が分裂を繰り返してふえ、一個一個の細胞が、「これは目の細胞」、「これは腸の細胞」と決まりながら、最終的に60兆個まで増えてヒトの体を作ります。また、完成された体をうまくコントロールするのも遺伝子の役目です。この遺伝子の情報を通して、ヒトの生命が維持されています。

**肥大型心筋症遺伝子パネル検査の目的**

肥大型心筋症は、心臓の筋肉をつくる蛋白の遺伝子に変異が生じることで、心筋が通常よりも分厚くなることで発症します。結果として正常な血液ポンプとしての役割が低下したり、不整脈を引き起こす可能性があります。肥大型心筋症患者さんの約半数で家族内発症することが知られています。この検査を受けることで、あなたが肥大型心筋症に関連する遺伝子に病原性変異（最近では病的バリアントと呼ばれます）を有しているかどうかを確認します。本検査では、対象とするタンパク質コード配列の98%程度をカバーし検査ができる事が見込まれています。それにより、肥大型心筋症に関連する不整脈や心不全などの合併症を起こしやすいかどうかの参考にしたり、二次性心筋症と呼ばれる肥大型心筋症に類似した病態をとる病気の診断につながる可能性があります。

**検査方法**

採血を行い、肥大型心筋症あるいは肥大型心筋症に類似した疾患に関連する遺伝子に病的なバリアントがあるかどうかを調べます。検査後余剰となったものは通常、使用されることなく破棄されます。ただ、残った血液検体は非常に貴重なものですので、あなたから同意が得られた場合には高知大学で保存させていただき今後の研究などに使用させていただきます。研究を実施する場合でも、高知大学医学部で設置している倫理委員会で、中立的かつ公正な立場で厳密に審査を行い、承認を受けた研究に対してのみ使用されます。

**検査結果の伝え方**

この検査は結果が出るまでに3ヶ月程度かかります。検査結果は主治医からあなたに伝えられ、その後の治療方針について主治医と相談することとなります。

**検査結果とその後の治療**

この検査で病気を引き起こす遺伝子に病的バリアントが見つかる可能性は、おおよそ４〜５割と言われています。本検査によって特定された遺伝子の変化（バリアント）は、「病的バリアント/病的バリアント疑い/(臨床的意義がわかっていないバリアント)/病的でないバリアント/病的でないバリアントの可能性」のいずれかに分類されます。一般人口の中でも頻度が高いバリアント（病的でないバリアント）の場合には、現時点では肥大型心筋症との関連を示すデータがないことから検査結果報告書には記載されません。VUSは、現在の科学の水準では、病的なバリアントかどうかを判断できないことを示す分類です。今回の検査の時点でVUSや病的変異がないと判断された場合でも、今後のデータの蓄積によって解釈が変更となる可能性もあります。基本的には病的バリアント、病的バリアント疑い、VUSと判定されたものをお返しすることになります。

**病的バリアントの遺伝について**

生殖細胞系列の遺伝子情報は、親から子へある一定の確率で受け継がれます。そのため、検査した遺伝子の中に病的なバリアントがあった場合、あなたの家族にも病的バリアントを持つ方がいる可能性があります。またVUSと判断されたバリアントを、家族内で同じ肥大型心筋症を発症している複数の方が有していれば、病的バリアントと判断できる場合もあります。

**検査に関する費用**

肥大型心筋症に対する遺伝学的検査は保険診療として認められています。そのため、一部負担金のみかかります。遺伝に関する専門家への相談など、その他の費用については主治医などにご相談ください。

問い合わせ先

ご質問がございましたら、遠慮なくお尋ねください。

高知大学医学部　老年病・循環器内科学　講師　久保　亨

　　　　　　　　　　　　　　　　　　　医員　杉浦健太

連絡先：088-880-2352