



全国的におだやかな新年を迎えたと思ったら、成人式の週末は大荒れ、皆様はどんなお正月だったでしょうか。昨年は結局むくろじを2回しか発行できず、控えめの目標のさらに下に行くという状況でしたが、何はともあれ1号を発行してから3年2か月でなんとか途切れず10号です。発行の遅れを嘆くべきか、10号まで続いたことを祝うべきか... もちろんお祝いですね。

今年干支のしんがり、亥年です。韓国では豚年というようで、さらには暦のめぐり合わせで60年に一度の「黄金の豚」年だとかで沸いているらしいです。この年に生まれた子どもは大物になると言われ、昨年は結婚するカップルが増えたとか増えないとか。そういえば、昔一緒に仕事をしたことのあるタイ人の女性も、タイでは戌年の次はブタ年(year of pig)だと言っていました。イノシシとブタ、どちらが多数派なのかご存知の方がいたら、ぜひ教えてください。何はともあれ、皆様にとってよいブタ年、もとい、イノシシ年でありますように。



(実は年男)

~~~~~

## お台場バーベキュー

前号でお知らせしたとおり、昨年の10月22日(日)にお台場の潮風公園で、家族性大腸ポリポーシス患者会「ハーモニー・ライフ」の方々が主催のバーベキュー懇親会が、お天気にも恵まれ心地よい秋風の吹く中で開かれました。ハーモニー・ライフの方が十数人ほど、むくろじ読者から2家族4名、医療関係者は杏雲堂病院の岩間先生、兵庫医大の権藤先生、慶應大学の武田先生と看護医療学部の学生さん、信州大学の櫻井と大学院の丸山、さらに小学生も3人加わった大人数で、東京近辺だけでなく、名古屋や大阪からも参加者があり、会費で用意した肉や野菜の他にも差し入れの神戸牛や信州おやき、りんごなどが並んでにぎやかでなごやかな会になりました。声をかけてくださったハーモニー・ライフの皆さん、ありがとうございました。以下は長野県から参加した「黄色いコスモス」さんの感想です。

### ハーモニー・ライフのバーベキュー懇親会に参加して

「ずっとここにいたくなっちゃった」と思わずこんな言葉を口にするほど心地よい時間を過ごしてきました。ハーモニー・ライフの方たちも気持ちよく迎えてくださって、手順よく次々と食べ物を運んできてくれるので、お手伝いもしないまま食べてしゃべってばかり。バーベキュー・パーティーに参加した第一の目的を忘れないようにと、関西支部の会長さんにいろいろ質問してみました。結論は、患者会とは「楽しむこと」だそうです。

次に関東支部の会長さんと話をしました。「子どもには病気のことを友達に話さないでね」と言っていると、私も病気のことを聞かれた時、どこまで話してよいかいつも迷うし、きつい言葉が返ってくることもありますから、もともとと思いました。最後に「私たち、根っこは同じだから安心して話ができる」と言われて、心に残る言葉になりました。

「患者会」って堅苦しいことと思っていましたが、楽しむことなんですね。皆さん、話をしてみませんか。今回誘ってくださった櫻井先生と、一緒に行ってくれた私の家族に「楽しい時間をありがとう」と言いたいです。

(長野県 黄色いコスモス)

黄色いコスモスさんはさっそく春にみんなが集まれるイベントを計画してくれています。詳しくはこのニューズレターの最終ページで。

## ほっと chain 総会に参加して

このニューズレターでも時々紹介している、フォンヒッペル・リンドウ病患者会「ほっと chain」の総会が昨年 11 月 19 日(日)に大阪で開かれ、ちょうど前日から大阪に出張していた信州大学の櫻井が参加してきました。出席者は十数名、横浜市立大学脳外科の菅野洋先生による「VHL 病に伴う血管芽腫の治療：手術と放射線治療について」と、高知大学腎泌尿器科の執印太郎先生による「腎腫瘍に対する新薬の効果と副作用について」の 2 つの講演のあと、お寿司やピザ(ビールも)が並ぶ中での懇親会があり、初めて参加された方もそれぞれにうちとけた時間を過ごしていました。その後の総会は、私は時間の関係で出席できませんでしたが、会の運営や今後の活動についての話し合いが行われたと聞いています。また、ほっと chain は厚生労働省の「難病医療費適用範囲の見直し」意見交換会に参加したり、自民党・公明党と日本難病連の意見交換会にも出席したりと医療費公費負担に関する問題に対しても精力的に活動しているとのことでした。

## MEN あれこれ(9) = 医療スタッフからの MEN に関する情報 =

MEN に限らず遺伝子検査で発病前に診断をすることが可能な病気では、**遺伝子検査をいつ行うべきか**という問題はとても重大なことのひとつです。医療側の考え方はもちろんのこと、当事者の人たちにとってもそれぞれの考え方があると思います。そこで今回と次回の 2 回に分けて、MEN の発症前遺伝子診断と発症前スクリーニングについて書いてみたいと思います。まず今回は **MEN1 の遺伝子診断と定期的スクリーニング** についてです。

MEN1 になるかならないかを遺伝子で診断できるようになったのはわずか 10 年前のことです。1997 年の春にアメリカとヨーロッパの研究者グループがほぼ同時に MEN1 の原因となる遺伝子(遺伝子の名前も”*MEN1*” といいます)を明らかにし、これによって MEN1 の遺伝子診断という新しい医療の道が開かれました。病気と遺伝子の関係の深さは病気によってさまざまですが、MEN1 は両者の関係が非常にはっきりしています。家族性の MEN1 と診断された方の遺伝子を検査すると 9 割以上の高い確率で *MEN1* 遺伝子に何らかの変化が見られますし、逆に *MEN1* 遺伝子に変化があれば、生涯の間にはほぼ確実に MEN1 に関連した何らかの症状が出てきます。MEN1 に関連した症状とは副甲状腺、下垂体、膵・十二指腸の腫瘍、皮膚の脂肪腫などです(詳細は信州大学遺伝子診療部の MEN1 解説サイト <http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/figures/men1/men1.htm> をご覧ください)。人の遺伝子というのは生涯変化しませんから、MEN1 になる、あるいは高い確率でなりやすい体質を持っているかどうかを調べるのは年齢に関係なく行うことができます。そして遺伝子に変化があることがわかれば、それが子どもに伝わっているかどうか、あるいは兄弟姉妹が同じ変化を持っているかどうかを調べることもできます。それではこうした家族の検査はいつ行うのがよいのでしょうか。検査の時期を考える前に、遺伝子検査を行う利点や起こりうる問題点を考えておく必要があります。

発症前に遺伝子検査を行う利点としては以下のようなことがあげられます。

- 検査で陽性とわかれば、早期から定期的な検査を受けて病気の早期発見、早期治療が可能になる。
- 検査で陰性とわかれば、将来病気になる心配や、定期検査を受ける必要がなくなる。
- 結果に基づいて現実的な生活設計を立てることができる。
- 将来に対する不確実性からくる不安を軽くできる。

一方で発症前の遺伝子検査には以下のような注意点もあります。

- 検査で陽性とわかれば、自分の将来に対する不安が増す。
- 生命保険の加入に支障を生じる可能性があるかもしれない。
- 結婚に際して相手との間に問題が生じるかもしれない。
- 家族の中で陽性と陰性の結果が分かれることはつらい。

このように遺伝子検査には他の検査とは異なる意味合いが含まれるため、患者さんや家族の方は、検査の意味合いや限界、検査によってもたらされる影響などについてよく考えた上で、検査を受けるかどうか**自分自身で決める**ことが大切です。もちろん自分で決めるためには判断のよりどころになる十分な情報が必要です。このために行われるのが**遺伝カウンセリング**という医療です。遺伝カウンセリングでは、遺伝の専門的知識を持つ医師や遺伝カウンセラーが遺伝や遺伝性の病気、遺伝子検査の意味などについて詳しい情報を提供し、それぞれの人にとって**一番納得のいく選択肢を一緒に考えていきます**。日本の遺伝学的検査に関するガイドラインにも「遺伝学的検査は、十分な遺伝カウンセリングを行った後に実施する」と明記されています。

**子どもの遺伝子検査**はより話が複雑かもしれませんが、親御さんにとってはお子さんが将来病気になる可能性があるのかどうかはとても心配なことからですから、すぐにでも検査を受けさせたいと思うかもしれません。一方で遺伝子検査を行うかどうかは自分で決めるべきだと書きました。しかし自分自身で決めるといっても、子どもにそんな判断ができるのか、という疑問も出てくると思います。現在、子どもの遺伝子検査、特に発症前の検査については、「その検査によってメリットが得られる時期を逃すべきではないが、かといって必要以上に早く行うべきではない」という考えが一般的です。要は間に合うなら大人になるまで待て、ということです。ではMEN1の場合には子どもの遺伝子検査を行うのに適切な時期はいつになるのでしょうか。



2001年に欧米の研究グループからMEN1の診断と治療に関するガイドラインが発表されましたが、ここでも遺伝子検査を行う年齢についてははっきりとは触れられていません。実際に遺伝子検査ができるようになってまだ10年しかたっていないから、いつ頃が最もよいのかという答えはまだ誰も持っていませんし、遺伝子検査に対する考え方は個人によっても違います。また文化の違いや時代の流れによって考え方も変わっていきます。

信州大学の遺伝子診療部では、少なくとも現在のMEN1の発症前遺伝子検査に関しては、本人の意思を最大限尊重すべきであると考えて対応しています。MEN1ではほとんどの場合が大人になってからホルモンの異常や腫瘍があらわれてきます。そのため実際の検査については、お子さん本人が検査の意味を理解して、自分で意思表示ができる時期であり、かつ遅すぎない時期として、中学校を卒業する頃が適当ではないかと考えていますが、もちろんこれははっきり決まったものではなく、家族ごとに最もよい時期と方法を一緒に考えて決めていくことにしています。もっともそれでは、ごくまれに早く病気が現れてしまった時に発見が遅れてしまうのでは、という心配をぬぐい去ることができないかもしれません。そのような場合には遺伝子検査を行う年齢になるまで、年に1回カルシウムやホルモンの検査を行うという方法も考えられます。

いずれにしても発症前の遺伝子検査は非常に有用なものですが、その一方で結果が検査を受けた人の将来に大きく影響する、非常に意味合いの大きい検査です。そして肝機能の検査や貧血の検査と違って、生活や治療によって結果が変化していくことはありませんから、一度検査を受けたらもう後戻りはありません。遺伝子検査についてはどのような場合も遺伝カウンセリングでよくその意味を担当医やカウンセラーと話しあい、納得の

上で検査を受けるかどうかを決めることが重要です。

(信州大学 櫻井)

## 信濃の春、むくろじの春

一昨年(2019年)の4月に長野県松本市にMEN1の患者さんと家族の数名が集まって、第1回の「むくろじの会」が開かれました。それから2年、今年はお花見を兼ねて4月14日(土)に第2回の「むくろじの会」を計画しています。会場は長野県伊那市の予定です。詳しいことは来月発行予定の「号外」でお知らせします。長野県内や近県の方はもちろん、遠方の方も信州の春を満喫しにプチ旅行はいかがでしょう。たくさんの方の参加をお待ちしています。今のうちにカレンダーにマークをしておきましょう。お問い合わせは編集局まで(なるべくメールでお願いします)。



信州高遠城址の桜

## 編集後記

皆さんも経験があると思いますが、パソコンの辞書機能というのは結構危ういので時々おもしろい誤変換をやらかしてくれます。面白い誤変換を集めて表彰するコンテストもありますが、実はこれ、れっきとした財団法人日本漢字能力検定協会の主催によるものです。去年のエントリー作品では「常識力検定→上司気力検定」なんかは個人的にはお気に入りでしたが、それにしてもワープロを使い、ペンで文字を書く機会が減って随分と書ける漢字が減りました。漢字検定の勉強でしようかな。(信州大学 櫻井)

## むくろじ 編集局

〒390-8621 松本市旭 3-1-1  
信州大学医学部遺伝医学・予防医学講座  
代表 櫻井 晃洋

電話：0263-37-2618

FAX：0263-37-2619

e-mail: sakurai@sch.md.shinshu-u.ac.jp

## むくろじのバックナンバーは

<http://genetopia.md.shinshu-u.ac.jp/genetopia/figures/figure.htm> からダウンロードできます。