



NewsLetter

2024
DEC①
特別号

自治医科大学 地域医療オープン・ラボ

循環器領域の遺伝学的検査・カウンセリングに関するガイドラインを改訂

自治医科大学 臨床薬理学部門 今井 靖 教授を班長、分子病態治療研究センター 心血管・遺伝学研究部 松村 貴由 教授らを班員とする研究班は、日本循環器学会・日本心臓病学会・日本小児循環器学会合同の「心臓血管疾患における遺伝学的検査と遺伝カウンセリングに関するガイドライン」2024年改訂英語版を2024年9月27日付けで公開しました。松村教授に今回のガイドライン改訂の背景と詳細について伺いました。

論文名：JCS/JCC/JSPCCS 2024 Guideline on Genetic Testing and Counseling in Cardiovascular Disease
著者名：Yasushi Imai, Kengo Kusano, Takeshi Aiba, Junya Ako, Yoshihiro Asano, Mariko Harada-Shiba, Masaharu Kataoka, Tomoki Kosho, Toru Kubo, Takayoshi Matsumura, Tetsuo Minamino, Kenji Minatoya, Hiroyuki Morita, Masakazu Nishigaki, Seitaro Nomura, Hitoshi Ogino, Seiko Ohno, Masayuki Takamura, Toshihiro Tanaka, Kenichi Tsujita, Tetsuro Uchida, Hiroyuki Yamagishi, Yusuke Ebana, Kanna Fujita, Kazufumi Ida, Shunsuke Inoue, Kaoru Ito, Yuki Kuramoto, Jun Maeda, Keiji Matsunaga, Reiko Neki, Kenta Sugiura, Hayato Tada, Akihiro Tsuji, Takanobu Yamada, Tomomi Yamaguchi, Eiichiro Yamamoto, Akinori Kimura, Koichiro Kuwahara, Koji Maemura, Tohru Minamino, Hiroko Morisaki, Katsushi Tokunaga, on behalf of the Japanese Circulation Society, Japanese College of Cardiology, Japanese Society of Pediatric Cardiology and Cardiac Surgery Joint Working Group

掲載誌：Circ J 2024 doi: 10.1253/circj.CJ-23-0926. Online ahead of print.

Q1. 今回のガイドライン改訂の経緯を教えてください

本ガイドラインは、永井良三学長が班長として2011年に改訂されたものが最後の改訂版となっていました。2011年改訂版が公表された当時は、遺伝子解析の大半はまだ研究の範疇に属しており、“ヒトゲノム・遺伝子解析に関する倫理指針”に沿って実施されていました。その後、10年がたち、2021年“人を対象とする生命科学・医学系研究に関する倫理指針”により他の医学系研究指針と統合され、ヒト遺伝子情報が他の医学・生命科学の情報と同列に扱われるようになりました。また、従来、循環器領域は、遺伝学的検査ともっとも遠い領域の一つと考えられてきましたが、最近では循環器領域においても診療として実施される遺伝学的検査が大幅に増加し、今後さらに適応が増加することは必至です。このような中、10年以上前に作成されたガイドラインが現在の循環器診療の実態に必ずしも沿わないものとなっていました。

このような状況を踏まえ、2021年秋にガイドライン改訂のための研究班が発足し、2年以上の議論ののち、2024年3月に日本語版、そして2024年9月に英語版を公開することができました。

Q2. 今回のガイドライン改訂のポイントを簡単に教えてください

ガイドラインの前半は、遺伝学的検査の総論について、後半は各論として、心筋症、不整脈、大動脈疾患などを中心として、臨床的意義が確立しているもののみならず、将来臨床応用の可能性があるものについても触れています。各論においては、各疾患の原因遺伝子、関連遺伝子の一覧を表で提示し、地域医療に従事されている自治医科大学卒業生の方々が忙しい外来の合間にも一目で必要な情報を収集できるように工夫されています。

また、これまで医師及び遺伝カウンセラーの方々の中には、循環器疾患で遺伝子検索をする意義

を患者にうまく説明できない、という悩みが多かったとお聞きしています。例えば、先天性QT症候群で原因遺伝子がわかれば、その後の薬剤選択や生活指導がかわってくる、拡張型心筋症でラミンA/C遺伝子変異が検出されれば、早期の植込み型除細動器（ICD）植込みを判断する根拠になることなど、遺伝学的検査の意義が伝わるような記載になっています。

Q3. 遺伝学的検査は自費検査になるのですか？かなり高いのではないですか？

保険診療のものと、自費診療のものがあります。本ガイドラインでは、保険収載、未収載問わず、臨床的意義が確立しているものを記載しました。私はなんとなく、保険収載の検査だけをクラスI推奨にすると考えていたのですが、他の班員の先生方から、ガイドラインでクラスIIになったから保険収載になる、という逆の流れもあることを教えていただき、大変勉強になりました。循環器領域で保険収載されている遺伝学的検査を下に記載します。保険点数は、循環器領域で一番多いと思われる家族性の大動脈疾患の場合、8000点ですので、3割負担で諸経費込み24,420円で施行することが可能です。保険未収載のものは原則自費診療となりますが、その疾患について研究調査が行われている場合、研究に協力して頂くことで無償で実施できる場合もあります。

Q4. 循環器以外の疾患で保険収載かどうかはどうやって調べたらいいのですか？

当院では遺伝学的検査は どうやってオーダーすればいいのですか？

たとえば、かずさDNA研究所のウェブサイトで遺伝子名あるいは疾患名で検索していただければ、保険収載の検査および未収載の検査を検索することができます。ただ、かずさDNA研究所では実施しておらず、他大学に直接依頼しないといけないような疾患もあります。具体的なオーダー方法については、初めての方には煩雑な部分もあるかと思えます。

心血管・遺伝学研究部は、松本 歩 准教授を中心に、遺伝カウンセリング室の運営も担当しております。遺伝学的検査でご不明の点ありましたら、お気軽にご相談ください。

今回のガイドラインは、日本語版、英語版とも、以下で無料で公開されていますので、ぜひご覧ください。

日本語版：https://www.j-circ.or.jp/cms/wp-content/uploads/2024/03/JCS2024_Imai.pdf

英語版：https://www.jstage.jst.go.jp/article/circj/advpub/0/advpub_CJ-23-0926/_article

表. 遺伝学的検査が保険収載されている遺伝性循環器疾患（ガイドラインの表9より）

カテゴリー（保険点数）	疾患名
容易 (3,880点)	Fabry病、Pompe病、家族性アミロイドーシス
複雑 (5,000点)	肥大型心筋症、家族性高コレステロール血症、CFC症候群、Costello症候群、Osler病、先天性プロテインC欠乏症、先天性プロテインS欠乏症、先天性アンチトロンビン欠乏症
極複雑 (8,000点)	先天性QT延長症候群、Noonan症候群、Marfan症候群、Loeys-Dietz症候群、家族性大動脈瘤・解離、Ehlers Danlos症候群（血管型）、Ehlers Danlos症候群（古典型）、ミトコンドリア病

【発行】自治医科大学大学院医学研究科広報委員会
自治医科大学地域医療オープン・ラボ