

先進医療「神経変性疾患の遺伝子診断」について

臨床検査科 診療科長 ながい あつし
長井 篤

この度、神経変性疾患の中でも頻度の高い遺伝性脊髄小脳変性症について、先進医療として遺伝子診断を開始しましたので、県内の先生方にご連絡します。必要に応じて当院への受診と検査依頼をご検討頂きますようお願いいたします。

脊髄小脳変性症は、小脳症状としてふらつき、震え、ろれつ障害などが進行していく病気です。特徴として、疾患全体の30%が優性遺伝性で、一見孤発性でも遺伝性のことがあります。遺伝子変異部位が38種類程度発見されており、病型によって異なる症状をとることから診断に苦慮する場合もみられます。

そこで、当院では最先端機器を使用して導入したマルチプレックスPCRを利用し、複数の遺伝子異常を同時に増幅し診断する検査を確立しました。この技術で、疾患原因遺伝子の繰返し(リピート)数から、表のような10個の遺伝子異常が少量の血液より短時間で診断可能です(検査料:10,800円)。優性遺伝形式の脊髄小脳変性症の8割以上がこの検査で診断できることは朗報です。

診断が確定された場合、遺伝性疾患で現在のところ治療が対症療法に限られるため、結果の扱いには十分気を付ける必要がありますが、診断確定により病型にあった治療方法、生活設計、ケア、リハビリテーションを進めていける利点もあります。当院では、遺伝子診断に際して理解を頂いたのちに検査を行い、必要に応じて臨床遺伝診療部で十分な説明を行うなど、バックアップを十分に行います。

当院神経内科、臨床検査科、小児科など、脊髄小脳変性症患者さんの受診科を通して検査提出が可能ですので、ご紹介ください。

■ 結果報告書の例

病型	結果(リピート数)	判定(リピート数)		
		Normal	Intermediate	Abnormal
SCA1	26回/ 41回	6-35	36-38	39-91
SCA2	22回/22回	≤ 35		33->500
SCA3	14回/27回	≤ 47	48-51	53-86
SCA6	11回/18回	≤ 18	19	20-33
SCA7	10回/12回	4-35	28-35	36->450
SCA8	23回/25回	15-50	(50-70)	80->800
SCA12	10回/18回	7-31		55-78
SCA17	36回/37回	25-44		45-63
DRPLA	11回/17回	≤ 35		48-93
	(TGGAA)n リピート挿入	-16C<T 置換 puratrophin-1		
SCA31	検出せず	検出せず		

*このような形で結果を報告します。本例では、SCA1 遺伝子のリピート数が Abnormal レンジにあることにより診断されました。