

筋ジストロフィー関連職種セミナー  
2017.11.26

# 遺伝について



竹下絵里

国立精神・神経医療研究センター病院 小児神経科

# 遺伝と遺伝性疾患

## 遺伝

ある形や特徴が親から子、子から孫へと  
伝わっていく現象

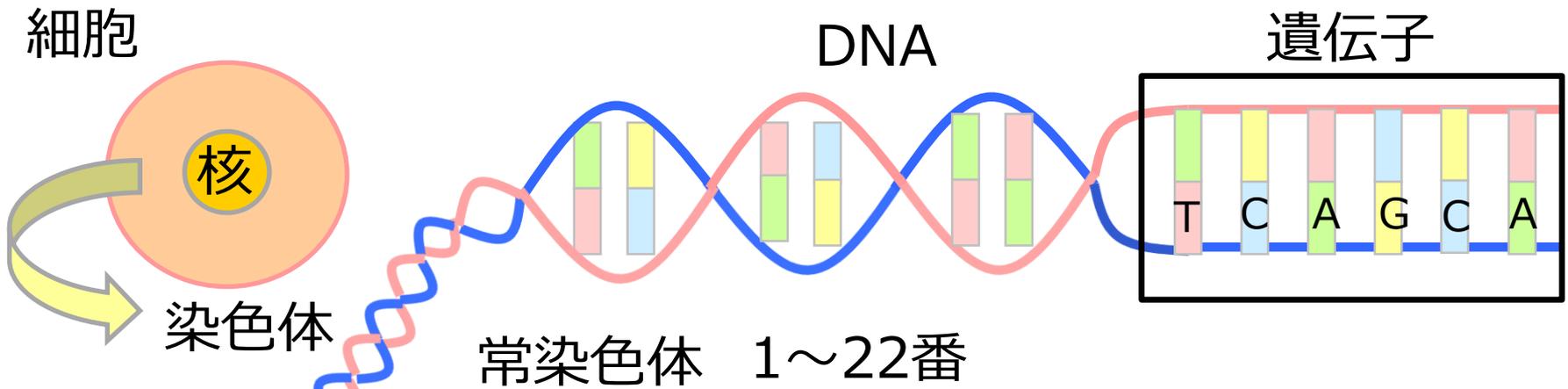
## 遺伝性疾患

染色体や遺伝子の変化によりおこる病気

遺伝 ≠ 遺伝性疾患

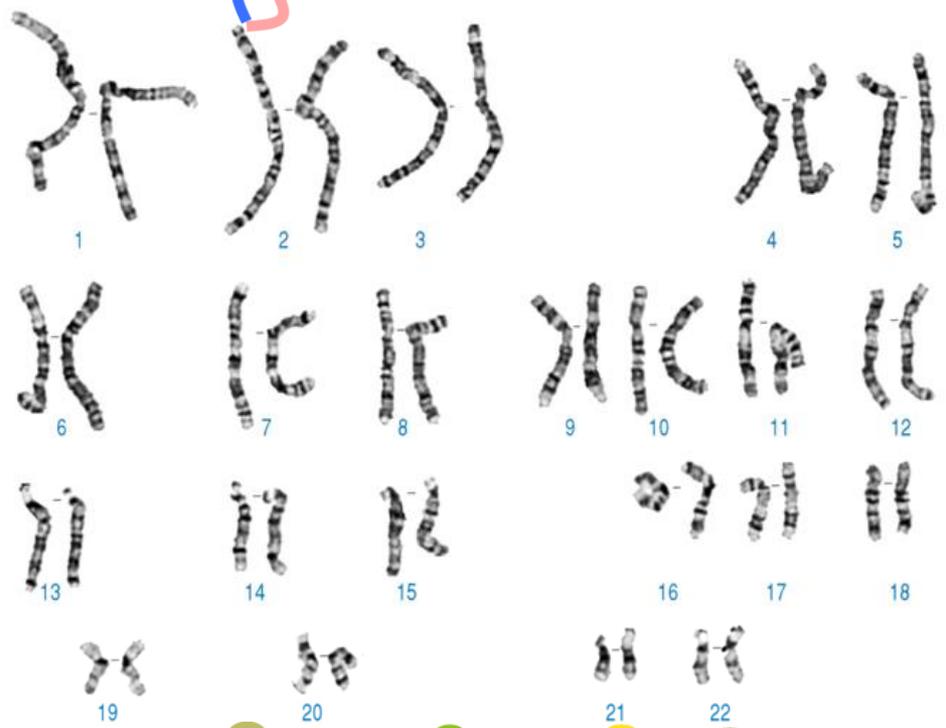


# 染色体、DNA、遺伝子とは



常染色体 1~22番

性染色体



男性  
X 1本 Y 1本

女性  
X 2本

(染色体写真 : Greenwood Genetic Center)

# 遺伝子のはたらきには

エクソン      イントロン

DNA



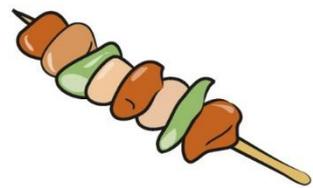
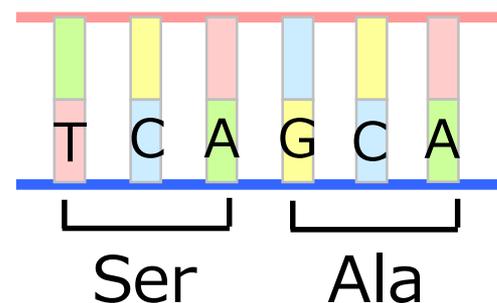
↓ 転写

mRNA



↓ 翻訳

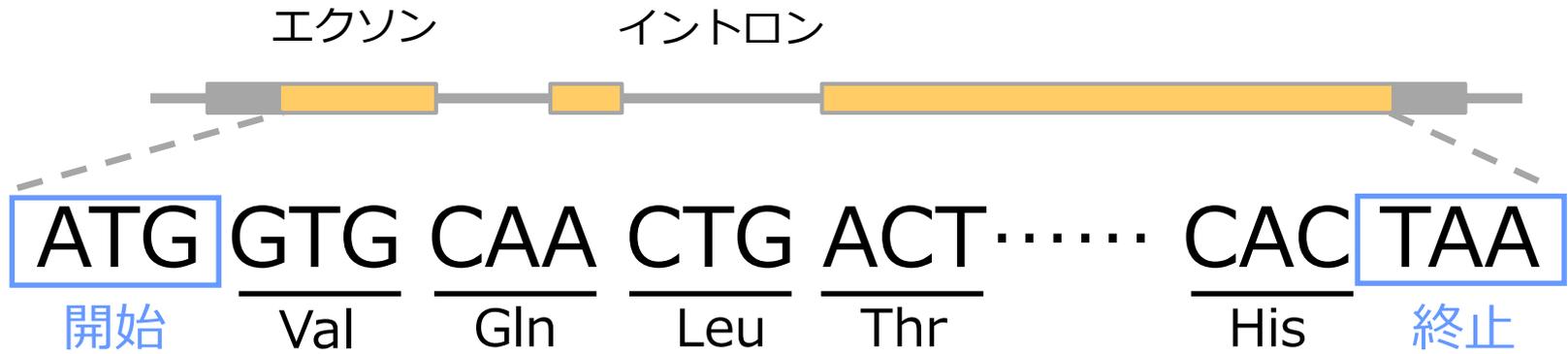
タンパク



エクソン = 焼き鳥  
イントロン = 串

3文字で  
1つのアミノ酸

# 遺伝子変異の種類1



ミスセンス変異 = アミノ酸が変わる変異

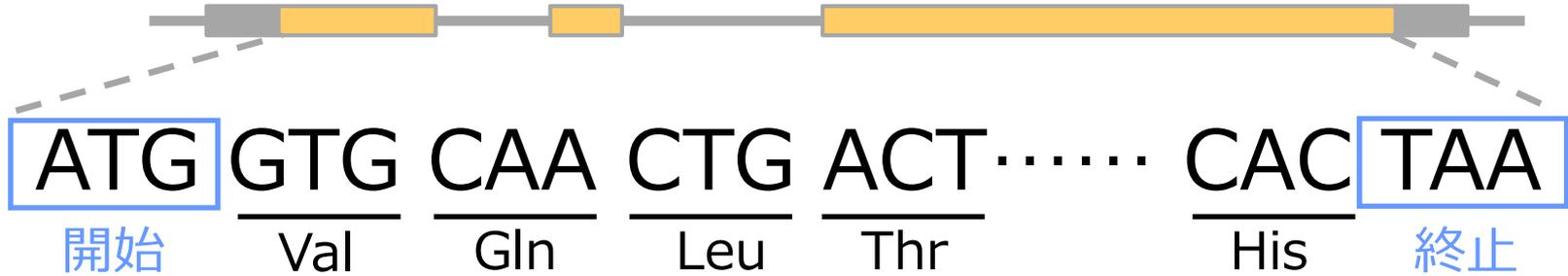


ナンセンス変異 = 終わりの指令がきてしまう変異



# 遺伝子変異の種類2

エクソン          イントロン



フレームシフトをおこす変異 = 読み枠がずれる



# 遺伝子の変異の種類3

欠失 = 遺伝子のある部分が欠ける



重複 = 遺伝子のある部分が余分にある



# インフレームとアウトオブフレーム

ATG GTG CAA CTG ACT..... CAC TAA  
開始 Val Gln Leu Thr His 終止

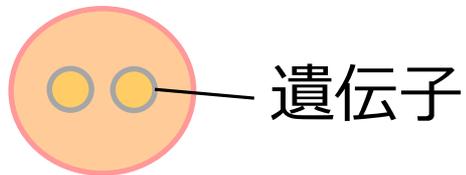
インフレーム = 読み枠はずれない

ATG GTG \_\_\_\_\_ ACT..... CAC TAA  
開始 Val Thr His 終止

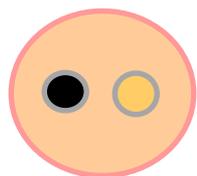
アウトオブフレーム = 読み枠がずれる

ATG GTG CAA ↓ TG ACT..... CAC TAA  
開始 Val Gln 終止

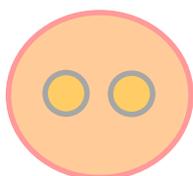
# 優性（顕性）と劣性（潜性）



遺伝子は2つで1セット  
父から1つ、母から1つ



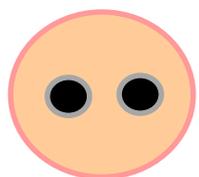
病気



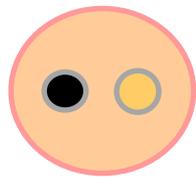
健康

## 優性（顕性）

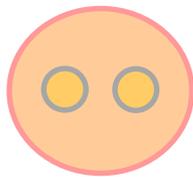
1つの遺伝子に変化があると  
症状が出る



病気



健康



健康

(変異保有者)

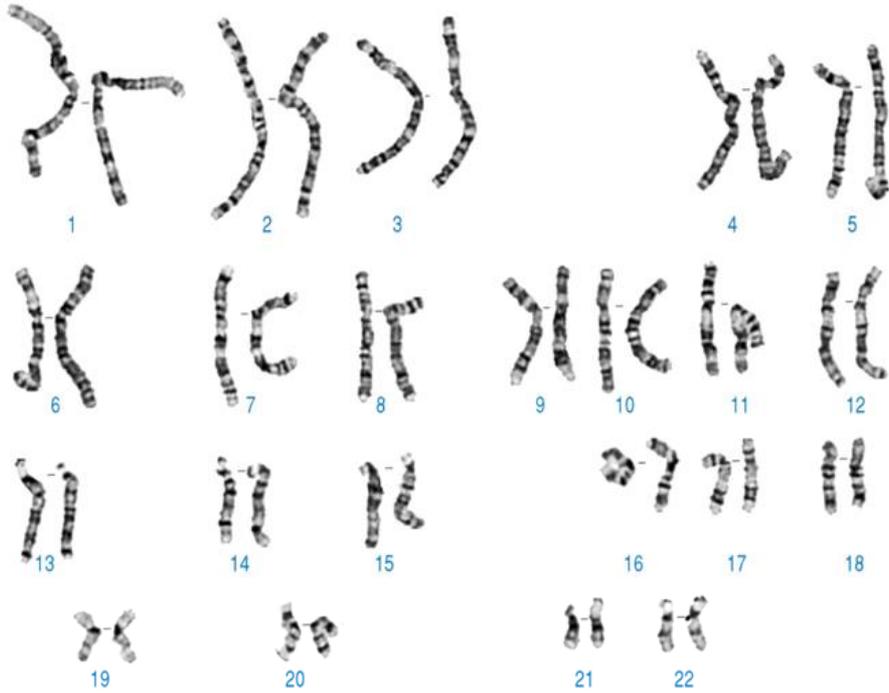
## 劣性（潜性）

2つの遺伝子に変化があると  
症状が出る

1つの遺伝子に変化があっても  
症状は出ない = 変異保有者

# 遺伝形式の種類

## 常染色体



常染色体優性 (顕性)  
常染色体劣性 (潜性)

## X染色体



男性

1本



女性

2本

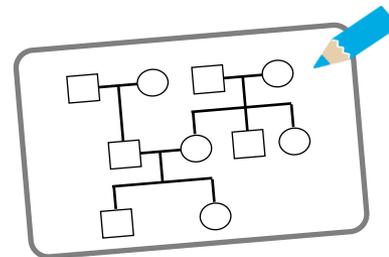
## X連鎖性

# 遺伝カウンセリングとは？

対象：遺伝に関する不安や悩みをもつ人  
(患者さんに限らない)

内容：

- 相談内容、状況の確認
- 家系図の聴取
- 情報提供（遺伝の仕組み、遺伝の確率など）
- 遺伝子検査の選択肢の検討
- 家族への情報共有についての検討



# 遺伝性疾患の特徴

## 遺伝性疾患

→ 『親に由来する』 場合、 『突然変異』 の場合

遺伝性疾患の特徴：

- 1人が遺伝性疾患と診断されると他の家族も遺伝子変異を持っている可能性が出てくる
- 結婚や出産などを考える際に問題となる場合がある
- 『遺伝』 …身近な人に相談できない人もいる



# 当院の遺伝カウンセリング体制

担当：臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラー

場所：遺伝カウンセリング室

(プライバシーに配慮した個室)

時間：約1時間(完全予約制)

費用：自由診療

初診10,000円＋税

再診5,000円＋税

(一部の病気は保険診療)

回数：1回～複数回





# 遺伝カウンセリングの実例

症例1：デュシェンヌ型筋ジストロフィー

症例2：筋強直性ジストロフィー

症例3：福山型筋ジストロフィー





# 症例 1

デュシェンヌ型筋ジストロフィー男児の  
両親からの相談





## 症例2

子の出産を契機に筋強直性ジストロフィー  
と診断がついた女性からの相談





## 症例 3

福山型筋ジストロフィー男児の  
両親からの相談



# さいごに

筋ジストロフィーの遺伝に関して  
正しく理解すること

現在の日常の対応でも  
未来の新しい治療を考える上でも  
関連するどんな職種でも大切

ご清聴ありがとうございました

