TGD

Tsukuba Genetics & Genome Dock

ゲノムドックのご案内

筑波大学附属病院　つくば予防医学研究センター

遺伝情報を活用し、より健康な未来へ。

健康管理や疾患の治療に、個人が産まれながらに持つ体質あるいは遺伝情報を活用することが期待できる時代となってきました。生物の遺伝情報をゲノムと呼び、全ゲノム解析はヒトの全てのゲノムを高性能な解析装置を使用して読み解くもので、個人の特性を知る検査と言えます。

本ドックでは、採血からゲノム情報の将来への医療活用を目指した解析を実施する一方、既に健康上の管理に役立つことが判明している遺伝子の変化を高性能な機器を用いて解析し、その結果を医療とゲノムの専門家とで解釈をつけて、臨床遺伝を専門とする医師がご説明します。科学的な根拠に基づき、結果とその対策を明示することで、将来の疾患や遺伝的特性に対する対処法を知ることが期待されます。

ゲノムドックの目的

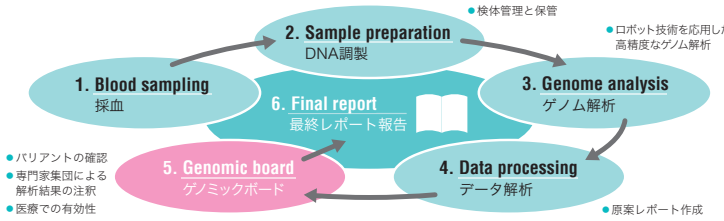
ゲノムとは、われわれヒトの設計図である遺伝子情報の全体という意味です。これまで全てのゲノム情報を解析するには、長い年月と莫大なコストがかかっていました。最新の機器では、個人のゲノムを現実的な時間で解析を実施できるようになり、新規薬剤の開発や、疾病発症の理解といった研究に用いられており、さらには、遺伝因子が関わる疾患の診断へと利用されつつあります。

本ドックでは、この最新の全ゲノム解析により検査を受けた本人が持つ様々な遺伝子の特性の検討を行い、疾患のリスク情報について、既に十分な知見のある事柄について医学的裏付けを十分に行った上で報告します。このことによって、将来の疾患のリスク回避、または軽減のために役立てることを目指します。

本ドックの流れ

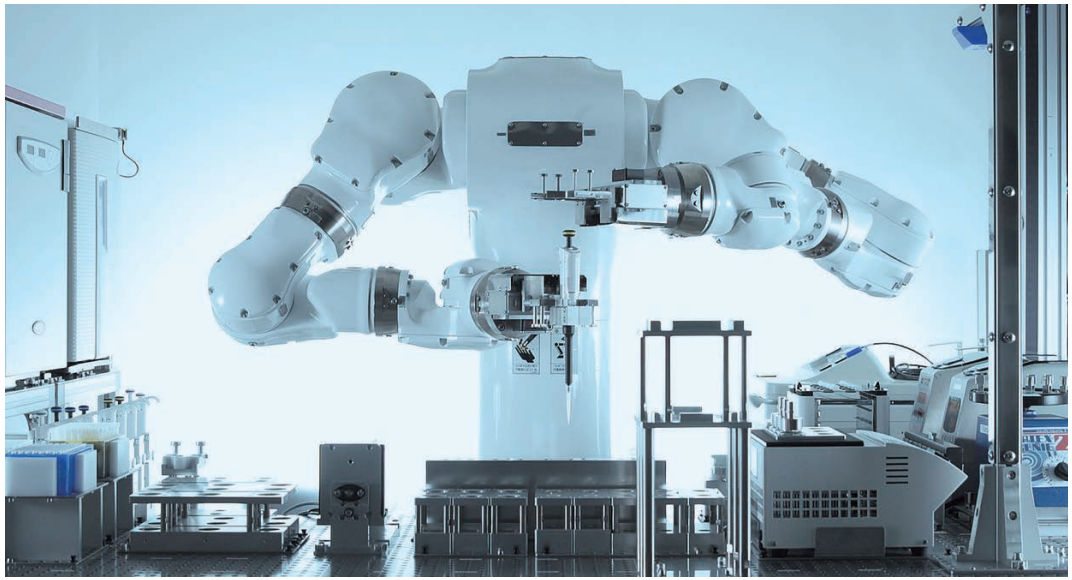
つくば予防医学研究センター、または共同研究を行っている医療機関で採血（8.5mL）のあと、血液に由来する核酸を調製し、全ゲノムと疾患関連領域の解析を行います。検出された結果は、筑波大学の関連診療科の医師などを含む専門家から構成されるGenomic boardによる意義付けが行われ、「全ゲノム遺伝子解析結果報告書」としてあなたに開示されます。

採血から２～３か月で結果報告となります。



報告を予定する遺伝子群

遺伝性腫瘍関連遺伝子：*APC, BRCA1, BRCA2, RET, BMPR1A, SMAD4, TP53, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, MEN1, RET, SDHC, SDHB, STK11, PTEN, RB1, TSC1, TSC2, WT1, PALB2, CDH1, EPCAM, MUTYH, NF2, SDHAF2, SDHD, VHL, ATM, BRIP1, RAD51C, RAD51D*
家族性大動脈瘤・解離、ロイスディーツ症候群、マルファン症候群、血管型エーラスダンロス症候群：*ACTA2, FBN1, FBN2, MYH11, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, COL3A1, EFEMP2, FLNA, MYLK, SLC2A10*
心筋症関連：*TPM1, GLA, PRKAG2, MYL2, ACTC1, TNNT2, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL3, TNNI3*
遺伝性不整脈：*KCNH2, TMEM43, PKP2, DSG2, DSC2, RYR2, KCNH2, DSP, KCNQ1, SCN5A*
高脂血症関連：*LDLR, PCSK9, APOB*
悪性高血圧関連：*CACNA1S*
先天性難聴：*KCNQ4, EYA1, CRYM, ACTG1, CDH23, COCH, GJB2, MYO15A, MYO7A, OTOF, POU3F4, SLC26A4, TECTA, TMPRSS3, WFS1*
家族性アミロイドーシス：*TTR*
先天代謝異常症（尿素サイクル異常症）：*OTC*
先天性銅代謝異常症：*ATP7A, ATP7B*
ライソソーム病　ファブリー病：*GLA*、**ムコ多糖症I型：***IDUA*、**II型：***IDS*、**VI型：***ARSB*
自己炎症性疾患およびクリオピリン関連周期熱症候：



料金

詳しくはお問い合わせください。

報告する情報の提供について

報告する解析対象遺伝子リストは、下段に記載されているとおりです。

各学会や学術団体から積極的な情報開示が推奨されている遺伝子及び、治療や予防的介入に向けた臨床的な検査の対象と考えられている遺伝子をもとに選定しております。現時点で医療として有用と思われる情報について、Genomic board で討議して報告書を作成します。ゲノム解析は、発展の途上にある分野であり、報告する配列情報への解釈は、解析時点でのものとなるため、将来にはその結果や解釈が変わる可能性があります。また対象の遺伝子に含まれた結果であっても、ご本人の病気に関連しない、もしくは関連する可能性が低いと推測されるものはお知らせ致しません。解析の限界を十分にご理解頂いた上で、現時点に有用と思われる最新の情報を積極的に報告します。

個人情報の取扱い

解析結果と結果報告書は、個人が特定できない状態で筑波大学プレシジョンメディスン開発研究センターと筑波大学附属病院遺伝診療部の入退室管理を別に設けたセキュリティーが高い環境におかれたサーバーに蓄積されます。あなたの臨床症状と検体は登録番号で管理され、個人が特定されることはありません。このように個人情報の取扱いには最大限の配慮をしています。

●注意事項

本ドックは、筑波大学を中心とした複数の機関による共同研究として実施されます。全ゲノム解析に先立ち、担当研究者から研究の説明をお聞きになり、書面による同意が必要です。

NLRC4, TNFAIP3, IFIH1, CTLA4, TNFAIP3

免疫系異常 自己免疫性リンパ増殖症候群：*FAS, FASLG, CASP10, NRAS, KRAS, CTLA4, STAT3, IKZF1, PIK3CD, TNFAIP3*

非典型溶血性尿毒症症候群：*THBD, CFHR5, C3, CD46, CFB, CFH, CFI, DGKE*

オスラー病：*ENG, ACVRL1, SMAD4*

先天代謝異常：*ALPL, BTD, HLCS, ABCA1, ABCD4, ACADM, ACADVL, ASL, ASS1, BCKDHA, BCKDHB, CBS, CPT1, DBT, DLD, GCDH, GCH1, HADHA, HADHB, HCFC1, HMGCL, IVD, LMBRD1, MCCC1, MCCC2, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MTHFR, MTR, MTRR, PAH, PCBD1, PCCA, PCCB, PTS, QDPR, SPR*

多発性嚢胞腎：*PKD1, PKD2*

悪性高熱関連：*RYR1*

免疫系異常：*ADA2, ADAR, AIRE, CASP8, CYBA, CYBB, FOXP3, G6PD, IL10, IL10RA, IL10RB, IL2RA, LRBA, MEFV, NCF2, NCF4, NFAT5, PIK3R1, PRKCD, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SH2D1A, TGFB1, TREX1, WAS, XIAP(BIRC4)*

薬剤代謝に関連する遺伝子群：*CYP2C9, VKORC1, CYP2C19, CYP2D6, G6PD, NAT2, RYR1, TPMT, UGT1A1*

よくある質問

Q ゲノムドックの意義は何でしょうか？

A 本ドックでは薬剤による治療や早期発見にむけたサーベイランスが可能な遺伝子を解析対象としており、疾患の早期発見や予防に役立てることができます。一方で、未発症あるいは症状の自覚のない疾患について、発症前に可能性を知るデメリットもありますので、本ドックの趣旨を十分ご理解の上、お申し込み下さい。

Q 遺伝性腫瘍の遺伝子変異があれば、必ずがんにかかりますか？

A がんの発症に関わる遺伝子に変化があることは、がんになりやすい体質という意味で、がんを発症すると決まるわけではありません。しかし、がんを発症しやすい臓器への綿密な検診のプランを立てたり、遺伝性腫瘍に特に効く薬剤が使用できるようになりつつあります。

Q 特定の疾患の遺伝子を指定して調べることはできますか？

A 返却する遺伝子は病的意義のある遺伝子をセットで解析するため、特定の遺伝子を指定することはできません。調べる遺伝子には遺伝性腫瘍、遺伝性不整脈、先天代謝異常症、薬剤代謝に関わるものが100以上含まれています。

Q ゲノムドックを毎年受ける必要はありますか？

A 遺伝情報は生涯変わらないので、繰り返し受ける必要は原則ありません。ただし、検査の手法やデータの解釈は、検査報告書作成時点のものになるため、新たな検査方法が開発されたり、参照データベースの更新により解釈が変更になる事があります。

詳しい説明をお聞きになりたい場合は、下記までお問い合わせください

【ご予約・問い合わせ先】

筑波大学附属病院 つくば予防医学研究センター

☎ 029-853-4205（平日 9:00 ～16:00）

Mail: yobouigaku@un.tsukuba.ac.jp

HP: https://www.yobou.hosp.tsukuba.ac.jp/genomindex.html