



「ゲノム医療」って何？

【腫瘍内科 石岡千加史(がん薬物療法専門医・指導医、遺伝性腫瘍専門医)】

厚生労働省は、ゲノム医療の推進のため 2023 年 6 月にゲノム医療推進法を施行しました。この法律に基づき 2025 年 11 月に「ゲノム医療施策に関する基本的な計画」を閣議決定しました。そして 2026 年 3 月 30 日には「日本ゲノム医療推進機構(Genomic Medicine Japan)、略称 GeMJ(ジェムジェイ)」を発足させ(図1)、ゲノム解析研究の成果を社会に還元し、個別化医療の推進、データ活用基盤の構築・運用を推進することになりました。日本でもいよいよ国を挙げてゲノム医療に取り組む体制が整備されたのです。そこで今回はゲノム医療についてお話しします。

ゲノムは、生体の「設計図」とも言われています。その本体は DNA で G・A・T・C の 4 種類の「塩基」という物質の配列により遺伝情報が規定されています(図 2)。ゲノム全体で 32 億塩基対の配列があり、その中に約 2 万種類の遺伝子が含まれますが、その配列の個人差はわずか 0.1%程度です。ゲノム情報は生活環境と相互作用し、あらゆる生命活動に影響します。原則的に生来不変で先天的ですが、そのわずかな違いが顔や体の特徴、薬の反応性などを規定しています。また、一部の細胞のゲノムは加齢や環境因子により後天的に変化することも知られています。これら先天的違いや後天的変化により、がんや難病、あるいはありふれた生活習慣病へのかかり易さに個人差が生じます。

このため、ゲノム情報を個人の生活習慣や病気の情報と併せて詳しく解析する研究は、これまで「難病」の原因となる遺伝子異常の発見、同一と考えられていた「がん」の再分類、新しい治療薬の発見や開発のための手がかりの発見などに繋がり、医学の進歩に貢献するのです。実際、ゲノム研究の成果は医療に応用されています。最も進んでいる分野は、進行がん治療の前に実施される「遺伝子パネル検査」といわれるゲノム検査です。2025 年 4 月発行のこの広報誌に、保険診療下でがんのゲノム異常の特徴から抗がん剤を選択する個別化がん治療の時代を迎えつつあることをお話ししました。

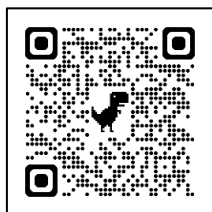
ゲノム情報の先天的違いや後天的変化による違いを調べることは、医療(病気を治すための診断・治療)にとどまらず、健診・検診(病気の予防や病気を見つけるためのスクリーニング)に応用され始めています。具体的には、様々なゲノム検査により、高血圧、糖尿病などの生活習慣病へのかかり易さのスコア化、遺伝性腫瘍(遺伝ががんの原因となる一部の例)の発症前診断、検診方法がないがんの早期発見など、いずれも血液の中に含まれる DNA の解析で可能になり、一部の人間ドックで取り入れられています。最近では人工知能活用による精度向上が図られており、将来は、職場健診やがん検診にも応用されるであろうと予測されています。つまり、個別化がん治療のように個別化がん予防の時代が近いのです。

ゲノム医療は世界的にみても今後最も発展が見込まれる分野の1つですが、技術的改良、臨床試験による検証、個人情報により慎重な取り扱いなど、ゲノム医療の提供体制整備のように健診・検診分野での提供体制整備も求められるようになるでしょう。

(図 2) ゲノムとは？ なぜゲノム情報が重要？

(図 1)

日本ゲノム医療推進機構の発足

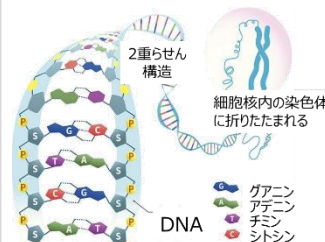


■ゲノムとは？：

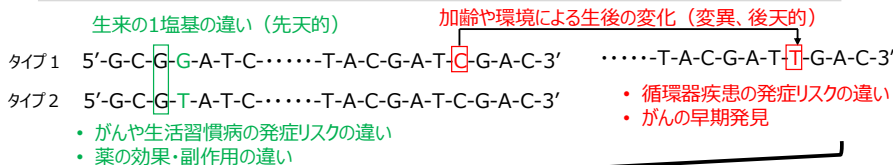
1. 生物の遺伝情報の総体(「ゲノム情報」)。
2. DNAのG・A・T・Cの4種類の「塩基」の配列により遺伝情報を記録
3. 細胞あたり約32億塩基対の配列のひも状の2重らせん構造の物質
4. 多くは調節領域・非コード領域で、一部は約23,000遺伝子の遺伝子領域
5. ゲノム情報の個人差は、ヒト同士でわずか0.1%程度

■なぜゲノム情報が重要？：

1. 生活環境と相互作用し、あらゆる生命活動に影響
2. 性別、顔や体の特徴、病気にかかり易さ、薬の反応性などを規定
3. 原則的に生来不変(先天的)
4. 一部の細胞のゲノムは加齢や環境因子により変化(後天的、遺伝子変異)
5. 先天的違いや後天的変化により、がんや生活習慣病へのかかり易さに個人差



塩基は A-T, G-C の対になり
2 本鎖形成



血液のゲノム検査で診断可能



2025年度 登録医のご紹介

2025年度に当院登録医となった医師の皆さまをご紹介します(敬称略、登録日順)。今後とも、地域の先生方との密接な連携を取りながら施設等を開放し、患者中心の継続性のある適正な医療を提供することで地域医療へ貢献してまいります。

医療機関名	医師名	診療科	地区	ひとこと
みうら内科・ 心臓血管クリニック	三浦 裕	内科 循環器科	若林区	循環器専門医です。 分かりやすい説明を心掛けています。
荒井たかはし内科・ 糖尿病クリニック	高橋 広延	内科 糖尿病科	若林区	糖尿病専門医として診療に従事して参りました。 糖尿病や高血圧、脂質異常症など生活習慣病を中心に地域のかかりつけ医として患者様に信頼されるクリニックを目指します。
ひだまりキッズ クリニック	松橋 徹郎	小児科	泉区	
国分町たにた内科・ 循環器内科	谷田 篤史	内科 循環器科	青葉区	予防医療、心不全の管理に力を入れます。 総合内科専門医、循環器内科専門医、 超音波専門医
やまと在宅診療所 仙台北	川越 徹彰	内科 外科 皮膚科	青葉区	在宅診療所です。小児の成人移行や、癌末期、 神経難病、高齢者まで幅広く診療しています。
柏木クリニック	臼井 葉月	内科 血液透析	青葉区	生活習慣病、CKD(慢性腎臓病)など 外科専門医です
あおぞら診療所 ほっこり仙台	田中 総一郎 渡邊 達也	内科 小児科	青葉区	小児(小児期発症)の慢性疾患の訪問診療を 行っています。

市民公開講座を開催しました

3月24日、「たかが脂肪肝、されど脂肪肝！」をテーマに市民公開講座を開催しました。

当日は多くの方にお集まりいただき、肝臓専門医の解説から始まり、管理栄養士の講義、理学療法士による運動指導が行われ、盛況のうちに終了いたしました。

今後も地域の皆さまに健康維持・増進でお役立ていただけるよう、積極的に情報を発信してまいります。

