



原因遺伝子を読み解きあなたに合った
治療、カウンセリング、ケアを。

遺伝性網膜ジストロフィ 遺伝学的検査のご案内

遺伝学的検査を受けてみませんか。



網膜に病変のある患者さんへ

遺伝性網膜ジストロフィとは。

生まれつきもつ遺伝子の変化が原因で発症する遺伝性の網膜の病気の総称です。最も多い病気は指定難病でもある網膜色素変性で、日本には約2~3万人の患者さんが多いとされています。他には若年で黄斑変性を発症するスターガルト病、網膜の黄斑部が徐々に障害される黄斑ジストロフィ、クリスタリン網膜症、コロイデレミア、アッシャー症候群などがあります。



遺伝性疾患とは。

遺伝性疾患は一つの遺伝子の変化で発症する場合や、複数の遺伝子の変化が重なり発症する場合、遺伝子の変化と環境的な要因の組み合わせで発症する場合など多岐にわたります。遺伝性網膜ジストロフィは遺伝性の病気ですが、必ずしも遺伝するとは限りません。どの程度の確率で病気が遺伝するかは、原因遺伝子などによって異なります。

遺伝学的検査は遺伝性網膜ジストロフィの治療法の可能性を広げます。

これまで遺伝性網膜ジストロフィは治療不可能と思われてきました。しかし、最近では遺伝子治療や網膜移植などの再生医療の開発が進んでいます。遺伝学的検査で原因遺伝子等の状態を正確に把握することにより治療の可能性が広がります。

チームがカウンセリングまでを請け負います。



検査は主治医だけでなく遺伝の専門家を含む

結果をお伝えするだけの検査ではありません。

この検査は一連の流れに沿って行われるもので(PrismGuide™ IRDパネルシステムといいます)。患者さんの遺伝子を解析して原因遺伝子を特定することで、遺伝子治療や網膜移植などの再生医療、適切なロービジョンケアなど、早期の個別化治療と患者ケアに繋げることを目的としています。

- ・検査結果は遺伝子治療や再生医療などの治療が行えるかなどを判断する手掛かりとなります。
- ・ロービジョン(見えづらい状態)のケアや予後情報の把握に役立つ他、将来の治療の可能性に関する情報提供も行います。
- ・将来の家族計画など遺伝形式に基づくさまざまなカウンセリングを行います。

一連の検査の流れをご説明します。

初診相談外来では、眼底検査や網膜の断層を見るOCT検査等とともに診察を受けていただきます。その後事前カウンセリングで遺伝子検査の意義や内容の説明をお聞きいただき、病気の状態をさらに把握するために追加の眼科検査を受けていただきます。採血により得られた検体は国際規格の認証を受けた検査機関へ送られます。結果が出たら眼科専門医、臨床遺伝専門医、視能訓練士、バイオインフォマティクス専門家(遺伝子などの情報を解析する専門家)などによる「エキスパートパネル」という会議で、病気を引き起こした遺伝子の変化について討議し最終判断を行います。検査後のカウンセリングでは、治療やロービジョンに関するアドバイスを受けたり、人生設計・家族計画などについて相談したりすることもできます。

検査の流れ

相談外来にて
眼底検査や
OCT検査など

主治医



事前
カウンセリング

主治医・
遺伝カウンセラー



採 血



PrismGuide™
IRDパネル

国際規格ISO15189を
受けた検査機関



エキスパート
パネル

眼科専門医、臨床遺伝
専門医、視能訓練士、
バイオインフォマティ
クス専門家等



結果説明

主治医



治療・検査後
カウンセリング等

主治医・
遺伝カウンセラー