

【2015 年度 RFLJ プロジェクト未来 助成研究者の横顔 18 古屋 充子先生】

第 18 弾は「患者・家族のケアに関する研究」（Ⅱ分野）よりご紹介致します。

◆横浜市立大学 分子病理学講座

◆研究テーマ「新しい家族性がん【バート・ホッグ・デュベ(BHD)症候群】の包括診療」

◆助成金額 50 万円

1. 研究者になろうとしたきっかけ

病理医は患者さんの病気を顕微鏡で観察し診断する医師です。数多くの病気を診断するので、良悪の判定が難しい病気や、教科書にも載っていない極めて稀な病気に遭遇することが時々あります。病気を適切に治療するためには、正しい診断と、その病気の特徴を深く知ることが大前提です。病理医として日常診断を行う傍ら、難病に対する検討と理解を深めてきた日々が「研究」と言えるオリジナリティーにつながってきたと思います。

2. 助成研究の内容紹介（素人にも解るようにお願い致します）

原因遺伝子が明らかな一部の家族性がんについては疫学調査が進み、何パーセントの確率でがんを発症するか予測できるようになりました。私たち BHD ネットが取り組んでいるバート・ホッグ・デュベ(BHD) 症候群は、医療関係者でも未だ知らない人が多い家族性疾患で、高率に腎癌を発症します(<http://www.bhd-net.jp/>)。気胸や肺嚢胞の頻度が高く、そこから発見されることが多いです。私たちは全国の医療機関と協力して、BHD 症候群の遺伝子診断や疾患解明を進めており、現在 120 家系が登録されています。本邦では更に多くの患者さんが見込まれていますが、BHD 症候群とは気づかれずに不適切な治療を受けたり、診断後にフォローアップされていない方がいることも分かってきました。このため医療関係者への啓蒙活動にも力を入れています。

3. 2 の将来に繋がる結果予想

BHD 症候群は本邦では難病に指定されておらず、まだ診療ガイドラインがありません。私たちはこれまで蓄積したデータをもとに、診断基準や診療ガイドラインの作成などを進め、患者さんご家族が安心して診療を受けられる体制を確立したいと思います。現在は腎がんだけが関連がんとみなされていますが、他にもいくつかのがんが関与している可能性があります。研究を進めています。

4. 全国の RFLJ 関係者に一言

家族性がんの可能性のある人たちのために、個人予測データに基づいたがん検診を組み入

れる仕組み作りも必要です。しかし事前にかんの可能性を知ってしまうことは、その人と家族を暗い気持ちにさせたり、社会的不利益につながる可能性があります。当チームの活動に対してご支援をお願いするとともに、広くがん体質を持つ方々への医療サポートのありかたについてもご助言をいただければ幸いです。