

遺伝学的検査

遺伝子解析とは？

生殖によって親から子に情報を伝えることを遺伝と言います。遺伝子はこの際に用いられる人体の設計図のことです。遺伝子を調べることを遺伝子解析と呼びます。遺伝子は通常 46 本の染色体に含まれています。この染色体を調べることを染色体検査と言います。染色体は 1-22 番までは男女共通で、それぞれ 2 本ずつ持っています。性別を決める染色体を X 染色体、Y 染色体とよび、通常 Y 染色体を持っている方を生物学的に男性と呼びます。染色体の過不足は遺伝子量のアンバランスが起きるため、出生後に病気として認知されることがあります。例えばダウン症候群では 21 番染色体が 3 本になります。

腎臓はきわめて高度な機能を持つ臓器で、そのためその発生と機能の維持にたくさんの遺伝子が働いています。この遺伝子の異常が遺伝性腎疾患の原因となることがあります。例えば先天性ネフローゼ症候群、アルポート症候群、腎低形成、多発性嚢胞腎、ネフロン癆などは遺伝子の異常によって発症することが知られています。遺伝子解析は通常血液を使って行なわれます。白血球の中に存在する染色体、DNA を取り出して異常がないかを検査します。異常が見つかった場合、遺伝性疾患として診断されます。いろいろな検査で診断がつかない場合でも遺伝子解析で診断がつくことがあります。最近では次世代シーケンサーという方法でたくさんの遺伝子をまとめて網羅的に調べるのが可能です。一方で遺伝子解析には他の検査にはない特殊性（不変性、遺伝性、共有性など）があり、検査を受ける前と後に遺伝カウンセリングを受けることが推奨されています。