Genetic Information for Family prevenTion

GIFT project

亡くなった方からの遺伝情報を、ご家族へ届けるプロセスの研究

福嶋 佳菜子｜Kanako Koike FUKUSHIMA, PhD, MPH, CGC

心臓突然死と死因究明の現状

心臓突然死者数

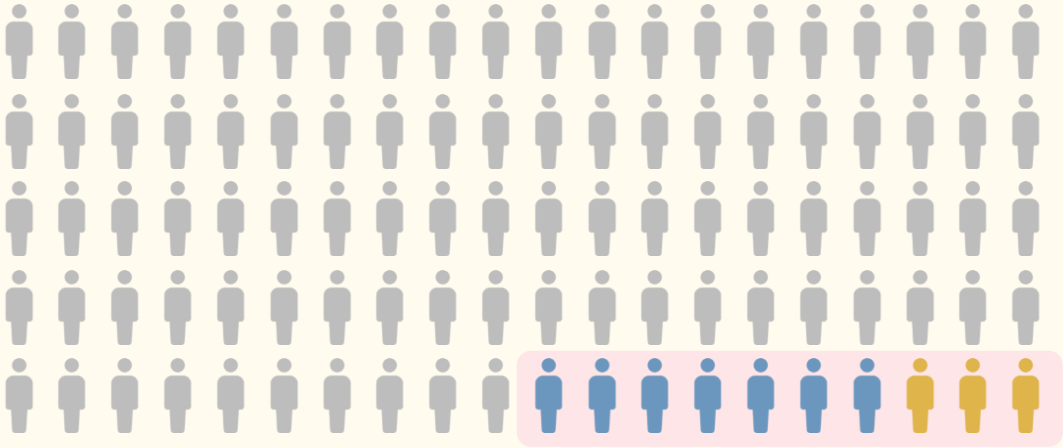
9万人/年

（6分に1人が亡くなっている）

消防庁. 2024.

解剖されるのはわずか**1割**

厚生労働省. 2022.



解剖されても

3割で死因が特定できない

Winkel BG et al., Eur Heart J 2011.
Doolan A , et al., Med J Aust 2004.

どうして亡くなったんだろう？何があったんだろう？

死因がわからないと、
いつまでたっても亡くなった直後の、
どうして死んでしまったんだろうっていうところから

前に進めないんです。

小学生の娘を亡くした母の語り

彼が死んでから、毎晩、
子供の心音を確認する日々が続きました。

不安で仕方がなかった。

夫を亡くした妻の語り

死後遺伝学的検査

Postmortem genetic testing

- 死因究明と予防との2つの意義を持つ Bagnnal RD et al., N Eng J Med 2016.
  - ✓従来の方法では明らかにできなかった死因の特定が可能となり得る
  - ✓特定される遺伝性心疾患の多くは治療・予防法のある遺伝性疾患
- わずかな血液さえ適切に残せていれば、数十年後でも解析可能

死後遺伝学的検査の社会実装

世界各国の複数のガイドラインで推奨

心臓突然死者の死因究明に関するガイドライン

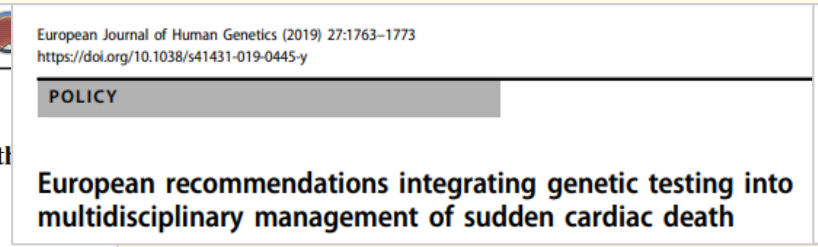
Virchows Arch (2017) 471:691–705
DOI 10.1007/s00428-017-2221-0

ORIGINAL ARTICLE

Guidelines for autopsy investigation of sudden cardiac death 2017 update from the Association for European Cardiovascular Pathology

Basso C et al., Virchows Arch 2017.

心臓突然死者の遺伝学的検査に関する推奨事項


European Journal of Human Genetics (2019) 27:1763–1773
https://doi.org/10.1038/s41431-019-0445-y

POLICY

European recommendations integrating genetic testing into multidisciplinary management of sudden cardiac death

Fellmann F et al., Eur J Hum Genet 2019.

欧州・米国・亜太平洋・中南米の不整脈学会の合同声明

NEWS FROM THE HEART RHYTHM SOCIETY

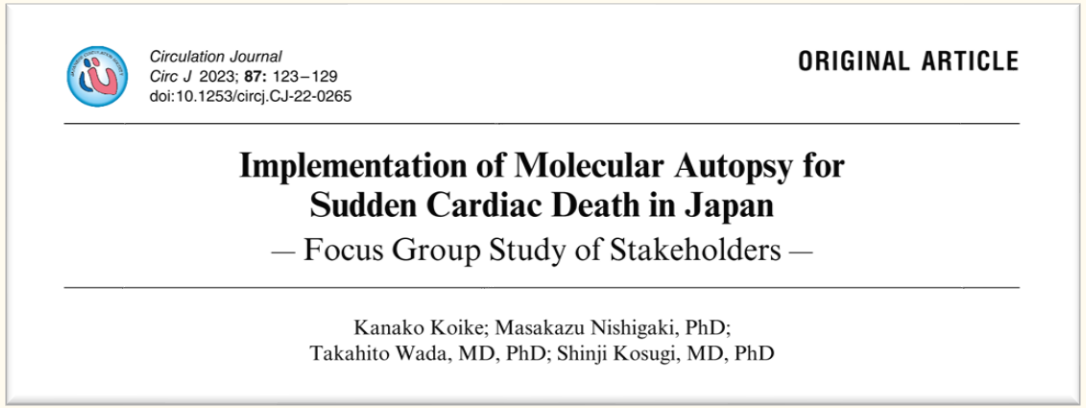
European Heart Rhythm Association (EHRA)/Heart Rhythm Society (HRS)/Asia Pacific Heart Rhythm Society (APHRS)/Latin American Heart Rhythm Society (LAHRS) Expert Consensus Statement on the State of Genetic Testing for Cardiac Diseases

Wilde AAM et al., Heart Rhythm 2022.

特にアジアでの実施割合は低く、普及していない

van den Heuvel LM et al., Heart Rhythm 2021.

乗り越えなければならない課題は何か？



Circulation Journal
Circ J 2023; 87: 123–129
doi:10.1253/circj.CJ-22-0265

ORIGINAL ARTICLE

Implementation of Molecular Autopsy for Sudden Cardiac Death in Japan

— Focus Group Study of Stakeholders —

Kanako Koike; Masakazu Nishigaki, PhD;
Takahito Wada, MD, PhD; Shinji Kosugi, MD, PhD

救急・法医・循環器・遺伝領域の医療専門職者ら
31名に対し死後遺伝学的検査実装への意義や課題についての
フォーカスグループを実施

Koike K et al., Circ J 2022.

医療従事者らは**死後遺伝学的検査への意義**を感じているが……

医療者の
知識不足

法的位置づけを含む
システムの未整備

医療者が抱く
遺族へのネガティブな影響への懸念

当事者中心の死後遺伝学的検査のプロセスのシステム構築と
医療者らへの啓発が必要

研究を通して目指すこと

- 心臓突然死による哀しみを、減らしたい
  - 死や、大切な方を失った哀しみは消せなくとも、ご家族の「なぜ」に真摯に答え続けることで未来の予防可能な死は減らせるかもしれない
- 検査を選択できるための当事者中心のシステムと支援を社会実装する
  - 多角的な視点で課題に向き合いながら臨床研究を進め、科学的根拠を積み重ねる
  - 結果を関係領域の医療者へ啓発し、当事者を含む必要とする方に情報を届ける
  - 医療従事者・行政機関・当事者と連携し、政策提言を目指す