

病的意義が不明なバリエント（VUS）の結果を受け取ったかたへ

VUS とは何ですか？

遺伝学的検査を受けると、病気の原因となるか判断できない遺伝子の変化（遺伝子の変化のことをバリエントとよびます）が見つかることがあります。これを「病的意義が不明なバリエント（Variant of Unknown Significance : VUS）」といいます。

VUS とは、遺伝学的検査において、遺伝子の変化が見つかりましたが、現時点では病気と関連するかどうかを判断できるだけの十分な情報が集まっていないことを意味します。

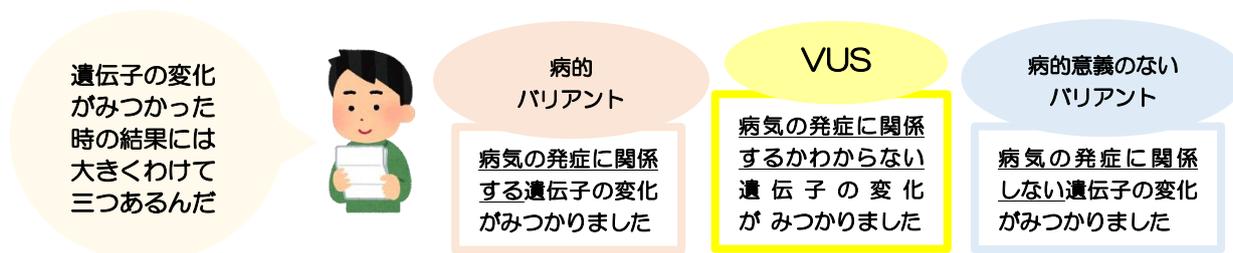
今後、研究が進むにつれ、見つかった遺伝子の変化の判断が、「VUS」から「病気の発症に関係する遺伝子の変化（病的バリエント）」あるいは「病気の発症に関係しない遺伝子の変化（病的意義のないバリエント）」に変わる可能性があります。



Memo



人の遺伝情報（DNA）は、人間の体をつくる設計図に相当するものです。DNA は化学物質で、意味のある順番で並んだ文字列をもっています。遺伝情報全体の文字数は約 30 億で、その中で特に重要な情報を遺伝子とよびます。遺伝子は、約二万あります。遺伝子の文字に変化があると、病気の発症や何らかの症状につながる場合があります。遺伝子の変化が病気の発症に関係しているのかわかると、情報の蓄積や研究によって少しずつわかってきていますがわかっていない部分もたくさんあります。



遺伝子の検査で結果が VUS であった場合、どうしたらいいですか？

これまでの疾患や症状、家族の状況を踏まえて、今後の健康管理を検討していきます。主治医の先生とよく相談しましょう。また、VUS の場合、病気の原因となるかならないか、はっきりしないので、両親や子ども、きょうだいなどの血縁者が同じ遺伝子の変化を持つかどうか調べる遺伝学的検査は一般的には行われません（研究として行われることはあります）。ご家族への対応についても、主治医の先生と相談しましょう。

今後、研究の進歩やデータの蓄積により、今回の遺伝学的検査で見つかった結果の解釈が VUS から「病的バリエント」あるいは「病的意義のないバリエント」に変わる可能性があります。結果の判断が変更された際には、遺伝子の検査を受けた医療機関で追加説明を受けることもできます。判断が変更されたかどうか知りたい時は、遺伝学的検査を受けた医療機関の主治医にご相談ください。

VUS について詳しく話を聞いてみたいときには、遺伝カウンセリングで相談することができます。対応施設については、以下のホームページをご覧ください。

参考）全国の遺伝カウンセリング対応施設：
<http://www.idenshiiryoubumon.org/search/>

