地域の皆様の健康とより良い病院をめざして

山陽小野田市民病院からこんにちは

特集　病気と遺伝子

2023 10 vol.55

病院の理念　　誠実　公正　連携

基本方針

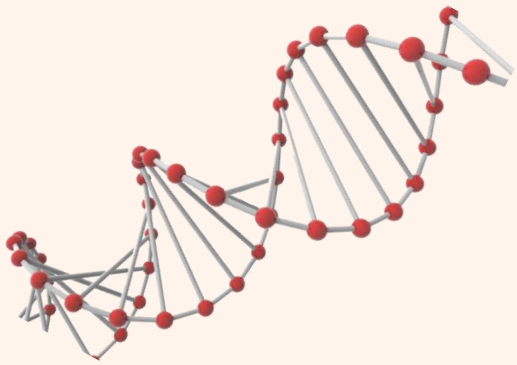
- 親しみやすく、思いやりのある医療を誠実に行います。
- 全人的かつ専門的で、良質な医療を行います。
- 患者さんの気持ちと権利を尊重し、心温かい療養環境を提供します。
- 市民病院としての使命を自覚し、患者さんのニーズに適切にお応えします。
- 保健・医療・福祉・介護の連携を推進します。

山陽小野田市民病院

〒756-0094 山陽小野田市東高泊 1863-1
TEL(0836)83-2355　FAX(0836)83-0377
E-mail：med-soumu@city.sanyo-onoda.lg.jp
ﾎｰﾑﾍﾟｰｼﾞ：https://sanyo-onoda-city-hosp.jp/

特集

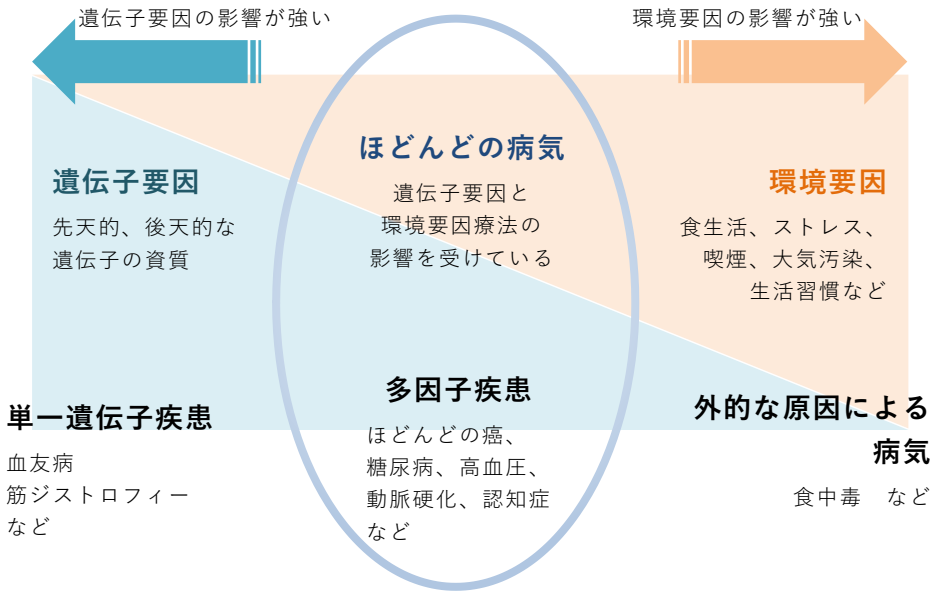
病気と遺伝子



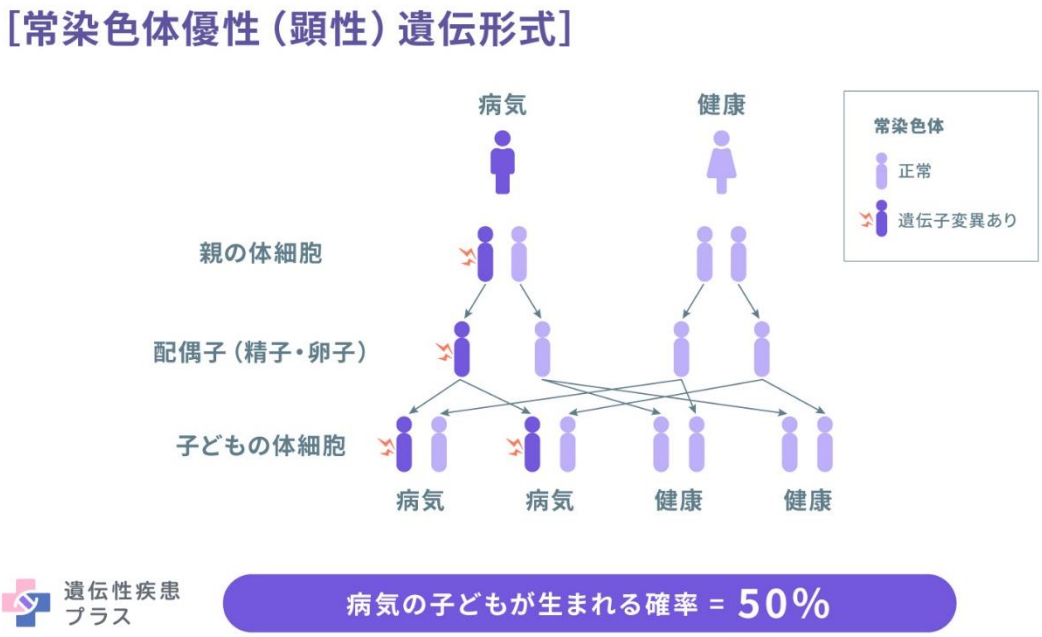
内科　豊重　充広

私たちが通常診療している糖尿病、高血圧症などの病気は、多因子疾患の範疇に含まれます。複数の遺伝因子と環境因子の両者（多因子）が原因となって発症します。遺伝因子とは、両親から受け継いだ少し病気になりやすい因子、少し病気になりにくい因子などのことです。また、環境因子とは、食べ過ぎ、塩分の過剰摂取、運動不足などです。これらの因子が様々な割合で影響しあって病気が発症します。たとえば糖尿病では、遺伝的な要因が強く、食べ過ぎがないのに家族のほとんどが発症している場合から、家族には糖尿病が全くいないのに一人だけ発症している場合まで様々ですが、このどちらも多因子疾患と考えられています。

一方、一つの遺伝子変異で病気が発症する場合があり、単一遺伝子疾患と言います。今回は、当院で経験した日常診療の中に混じってやってきた比較的まれな単一遺伝子疾患を紹介し、私たちが日々考えている「病気と遺伝子」とのかかわりについてお話をしようと思います。



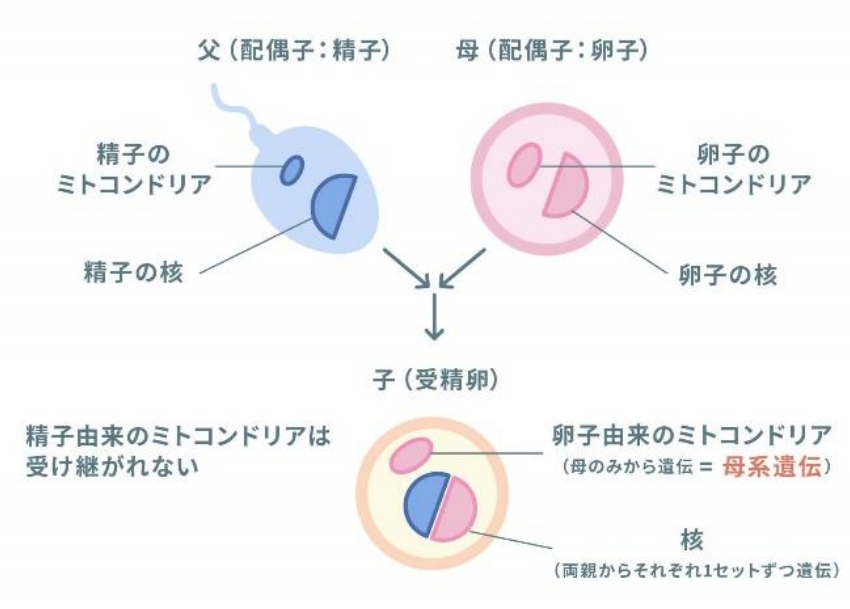
数年前、「健診で尿糖を指摘された」という大学生がやってきました。この大学生はメタボでもなく、よく聞いてみるとお父さんが糖尿病でした。この時点で、この大学生は、MODY（家族性若年糖尿病）の可能性が高いと推測できます。MODYには主に6種類ありますが、大阪の専門病院に遺伝子診断を依頼したところ、グルコキナーゼという酵素の44番目のアミノ酸がグリシンからセリンに変異したMODY2であり、この変異はイタリアの家系に続く世界で2例目の症例であることがわかりました。グルコキナーゼはブドウ糖を代謝する酵素で膵臓や肝臓に発現しており、ブドウ糖の上昇や低下に対する応答に重要な役割を果たしています。このMODY2は糖尿病ではあるのですが、血糖の上昇は軽度であり合併症を起こさず治療を必要としないことがわかっています。



（遺伝性疾患プラス（https://genetics.qlife.jp）より抜粋）

その数年前、非常に耳の遠い女性が高血糖のため救急搬送されてきました。この患者さんはケトアシドーシスという重症の状態であり、すぐにインスリン治療を開始しました。難聴がある糖尿病というと、ミトコンドリア糖尿病を鑑別診断として考えなければなりません。ミトコンドリアは、細胞の中にある器官でATPというエネルギーを産生します。この患者さんには、3243番目のミトコンドリアDNAがアデニンからグアニンへ変異しており、膵臓のβ細胞のエネルギー産生が十分でなく、そのためにインスリン分泌が低下し、高血糖になっていることがわかりました。ミトコンドリア糖尿病は母性遺伝（母親から病気の遺伝子を受け継ぐ）であり、種々の合併症を起こすことがわかっています。

さらにその数年前、糖尿病の女性が受診してきました。血液検査をすると、HDL-コレステロールが237 mg/dl（基準値：男性38-90 mg/dl、女性 48-103 mg/dl）と非常に高値でした。この時点で、コレステリルエステル転送蛋白欠損症（CETP欠損症）と診断できます。CETPはHDLのコレステロールをLDLなどに転送することでHDLやLDLの量や質を調整しています。一般に



（遺伝性疾患プラス（https://genetics.qlife.jp）より抜粋）

ＬＤＬ-コレステロールは動脈硬化を悪化させる悪玉コレステロール、ＨＤＬ-コレステロールは動脈硬化を防ぐ善玉コレステロールと考えられていますが、ＣＥＴＰ欠損症では、逆に動脈硬化、虚血性心疾患が悪化する可能性が指摘されています。この患者さんは、ＣＥＴＰが完全に欠損していたのですが、実は半分欠損している患者さんはかなりいます。ＨＤＬコレステロールが基準値を超えて中途半端に高い場合は、逆に動脈硬化が悪化する可能性があり要注意です。この患者さんは次第に心不全が悪化していきました。

当院では、年間約１、０００人強の人間ドックを行っていますが、数年に１人、ＬＤＬ-コレステロールが20-40mg/dl（基準値：65-163mg/dl）と非常に低値の受診者がいます。家族性低βリポ蛋白血症の可能性が高いと考えられますが、特に症状はなく治療は必要としません。いくつかの遺伝子異常が考えられるのですが、当院で遺伝子診断に至った受診者はまだいません。

１９６５年（昭和40年）、大阪大学第２内科の垂井清一郎博士らは、筋肉に異常にグリコーゲン（ブドウ糖がたくさん繋がった高分子）が蓄積するグリコーゲン病Ⅶ型を発見しました。溶血性貧血、高尿酸血症などの他の同じような病気にはない所見などをもとに、論理的、かつ勇敢に分析をすすめ、ついに筋ホスホフルクトキナーゼ欠損（筋ＰＦＫ欠損）を発見、垂井病と言われるようになりました。菊池病、高月病、橋本病などと並んで日本人の名前がつけられている数少ない病気です。このような先駆者たちのすばらしい業績によって現代医学は発展して来ました。そして私たちの日々の臨床は、これらの業績に基づいて行われているのです。

しかし、遺伝医学が発展した現在では、このような古典的な手法（理詰めで考え原因を同定していくようなこと）は少なくなり、網羅的な遺伝子解析で結論を推測するようになってきています。医師が問診、診察をし、血液検査や画像診断を行い、最後に遺伝子診断を行い、あなたの病気は、○○という遺伝子の△△に異常がある□□病ですので、この薬を投与しましょうという時代が来るのではないかと予想されるかもしれません。または、患者さんが受診した時点で、まずあなたの遺伝子を網羅的に調べましょう、その結果でＡＩがどんな病気か診断するでしょうという時代が来るのではないかと予想されるかもしれません。遺伝子の解析速度がいくら劇的に早くなったとは言え、その解析、その臨床応用にはそれなりの時間がかかりそうです。ＡＩが私たち臨床医の仕事を乗っ取ろうとしてもそうは簡単にはいきません。私が失業するまでにはまだまだ時間がかかると思います。

スペシャリストに聞こう

～ 臨床工学技士に聞こう ～

vol.53

分かりやすい医療機器シリーズ
第１弾　～ 人工呼吸器 ～

今回からは医療機器についてシリーズでわかりやすく解説していこうと思います
第１弾は人工呼吸器についてです。

皆様もドラマやドキュメンタリーで口や喉からホースのようなものが機械（人工呼吸器）に繋がっている患者さんを見たことがあると思います。この機械が人工呼吸器です。

では、人工呼吸器とは、いったいどのような機械なのでしょうか。

簡単に言うと人工呼吸器とは、〝ふいご〟です。

ご年配の方々はご存知だと思いますが、ふいごとはかまどなどの火を強める送風機のことです。実際、空気が命に必要不可欠だと認知されてから、１５３０年スイスの医師がふいごを用いて患者の口から空気を送り、瀕死の患者さんを救命したとされています。なので、人工呼吸器は、ただ空気を肺に送り込むだけの機械なのです。

現在では、患者さんが楽に安全に呼吸できるように様々な機能が付いています。

では、なぜ人工呼吸器を着ける必要があるのでしょうか？
その目的としては、

１．呼吸や心臓が止まったときの救急救命
２．血液中の酸素濃度が低いとき改善
３．手術後などの全身状態が回復するまでの間の呼吸の確保
４．肺の呼吸筋疲労の予防と軽減

などがあります。

臨床工学技士は、医師の指示のもとに、人工呼吸器の操作を行います。

また、他の医療スタッフに機器の操作方法を教えるなどの教育も行っています。

人工呼吸器は命に直接関わるとても重要な機械ですので、安心安全に使用できるよう日々、メンテナンスや管理を行っています。

臨床工学室　立平　知司

かかりつけ医紹介

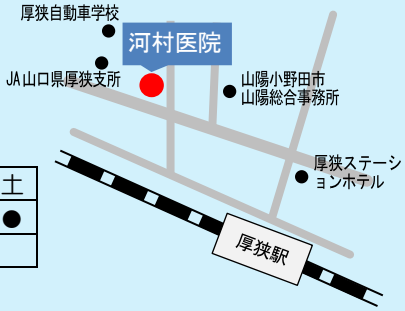
医療法人 **河村医院**
院長 **河村芳高 先生**

山陽小野田市民病院が在宅療養後方支援病院になっています。

JR厚狭駅前の旧国道2号線沿いの山陽総合事務所の近くで昭和60年より開業しています。現在の医療を取り巻く環境は開業当時と隔世の感があります。平均寿命の延伸、少子高齢化、情報のデジタル化、新しい感染症の出現、生活スタイルの変化など時代とともに求められる医療もより良質で安心安全なものにと変化してきました。

整形外科医は高齢者の運動器の慢性疾患を診る機会が多く、ロコモティブシンドロームやフレイルの進行防止の治療や生活指導に力を注いでいます。西洋医学だけでは難渋する症例には鍼灸や漢方薬など東洋医学で補完し慢性疼痛の緩和を求める患者さんになるべく応えるよう心がけています。

住み慣れた在宅で療養出来るよう市民病院には後方支援病院となっていただき病診連携を密に安全安心な在宅医療の提供も目指しています。



医療法人 河村医院
所 在 地　山口県山陽小野田市大字鴨庄 18-6
電話番号　0836-72-0270

診療時間	月	火	水	木	金	土
午前 8:30～11:30	●	●	●	●	●	●
午後 15:00～17:30	●	●	●		●	

休診日：木曜午後・土曜午後・日曜・祝祭日

Dr インタビュー

山陽小野田市民病院
整形外科
叶原 亜紅 先生

Q これまでの経歴を教えて下さい。
出身：山口県山口市（旧徳地町）
出身大学：宮崎大学

2019年に宮崎大学を卒業し、初期研修で山口県に帰ってきました。宮崎県も高齢化過疎化が深刻な地域であり、大学での授業や実習は地域医療に携わる人材を育てよう、確保しようという風潮が強いように感じました。そういった中で学生時代を過ごし、山口県の高齢化過疎化も、見過ごせない状態であると気づき、山口県に帰って働こうと決めました。

徳山中央病院で2年間の初期研修をし、山口大学整形外科に入局しました。再度徳山中央病院勤務を経て、本年4月より山陽小野田市民病院で勤務させていただいております。

Q 専門分野は何でしょうか?

専門分野は、整形外科一般です。まだまだ勉強中ですが、外来では外傷や慢性変性疾患の診断、保存療法、疼痛への対応を行っています。手術は主に一般的な外傷を対象に行っています。

Q こころがけていることは?

整形外科は小さなお子さんからご高齢の方、男性女性問わずあらゆる患者さんに関わります。患者さんが受診してよかったと思ってくださるような診療ができればいいなと思っています。

Q 今後の目標は?

背椎疾患に興味があります。今後臨床研究に携わることも含め、大学院への進学を検討中です。

Q 宝物はなんですか?

ペットのカメとハムスターです。特にクサガメのカメ子さんは学生時代からの付き合いです。

Q 趣味はなんですか?

語学が好きで英語とドイツ語を勉強しています。

新型コロナウイルス感染症が5類感染症に移行され、これまで厳しい感染対策と自粛を求められていた医療従事者もようやく学会の現地参加や旅行ができるようになってきたので、あちこちに繰り出して交流の輪を広げたいです。

Q 最後に一言

本年4月より山陽小野田市内に住んでいます。山陽小野田市民として地域のみなさんに貢献できるように頑張ります。

Topics①

山陽小野田市訪問看護ステーションのご案内

令和５年９月１日に訪問看護ステーションを開設しました。

病気や障害を持った人が住み慣れた地域で安心して療養生活を送れるように、医師の指示のもと、看護師が利用者様のご自宅を訪問して、お一人お一人の状態に合わせた支援をいたします。

住みなれたこの場所で安心して暮らしましょう

～笑顔とこころをつなぎます～

をモットーに地域の皆様に寄り添います。

ご利用の相談は、かかりつけ医、担当ケアマネージャー又は当訪問看護ステーションにご連絡ください。

<主なサービスの内容>

- 健康状態の観察（血圧、体温、脈拍など）
- 清潔ケア（入浴、清拭、洗髪）、排泄ケア
- 栄養、食事の管理
- 服薬管理
- 医師の指示による医療処置、床ずれ予防・処置
- カテーテル等の管理
- 認知症の看護
- ターミナルケア（終末期をご自宅で過ごせるよう支援）
- ご家族等への介護支援・相談

<営業日・営業時間>

月曜日～金曜日　８：３０～１７：１０

定休日：土曜日・日曜日・祝日・年末年始（１２月２９日～１月３日）

<お問い合わせ先>

山陽小野田市大字東高泊１８６３番地１

ＴＥＬ：０８３６－５２－８１２０

ＦＡＸ：０８３６－５２－８１２１

我が家の一枚

子供の頃から憧れていた真っ赤なスポーツカー（RX-8）を手に入れた私。夢を実現できた１台です。体に響くエンジン音に乗る度に好きになりました。この車を超えるスーパーカーはないです（外来看護師：R・K）

今月の表紙

石蕗（ツワブキ）

「困難に負けない」

作者　松井富美子　さん

日本と朝鮮半島南部、台湾、中国まで分布。ツワブキの名は「葉に艶のあるフキ」から転じたと考えられています。

今月の生花

毎週病院玄関ロビーにて生け込みをしていただいています。

池坊　和心会

花材名　キク、ハラン、ヒオウギ
ヒペリカム

撮影日　９月１日

山陽小野田市民病院診療日程表

（令和５年１０月１日現在）　　の医師は要予約　希望される際は、必ず来院前にお問い合わせください。

※外来受付時間（初診 11:00 まで／再診 11:30 まで）外に受診を

診療科名		月	火	水	木	金
内　科	一　診	豊重充広 （糖尿病・内分泌・血液）	豊重充広 （糖尿病・内分泌・血液）	松隈雅史 （血液・糖尿病・内分泌） ☆有好香子 （糖尿病・内分泌） ☆湯尻俊昭 （第２・４水曜日午後・血液）	豊重充広 （糖尿病・内分泌・血液）	矢賀　健 （糖尿病・内分泌）
	二　診	時山　裕 （消化器）	矢賀　健 （糖尿病・内分泌）	時山　裕 （消化器）	今井智子 （糖尿病・内分泌） ☆山﨑隆弘 （午後・肝臓外来）	山口大学医師 （リウマチ・膠原病）
	三　診		瀬戸啓介 （消化器）	☆伊藤千与 （午前・呼吸器）	時山　裕 （消化器）	瀬戸啓介 （消化器）
	四　診	山口大学医師 （午前・循環器） ☆平野綱彦 （午後・呼吸器）	☆河村　篤 （循環器）	山本普隆 （循環器）	☆平野綱彦 （午後・呼吸器）	☆河村　篤 （午前・循環器）
	五　診	小林正和 （循環器）	山本普隆 （循環器）	小林正和 （循環器）	小林正和 （循環器）	山本普隆 （循環器）
外　科	一　診	大樂耕司	藤岡顕太郎	大樂耕司	藤岡顕太郎	藤岡顕太郎
	二　診 8:30 - 9:00 11:00 - 11:30	工藤淳一	末廣祐樹	工藤淳一	末廣祐樹	大樂耕司
	午　後 13:00 - 17:00	☆田中俊樹 （呼吸器外科外来）				
整形外科	一　診	脇阪敦彦	前田　崇 （新患）	脇阪敦彦	脇阪敦彦 （新患）	前田　崇 （新患）
	二　診	叶原亜紅 （新患）	叶原亜紅 （新患）	☆柿並康太郎 （新患）	前田　崇	叶原亜紅
泌尿器科	一　診	山本義明 （新患）	山本義明 （第２・４新患）	田原正則 （新患）	田原正則 （新患）	山本義明 （新患）
	二　診	田原正則	田原正則 （第１・３・５新患）	山本義明	山口大学医師	田原正則
麻　酔　科	疼痛外来	内田雅人	棟久晃司	内田雅人	内田雅人	
	術前診察	棟久晃司	内田雅人	棟久晃司	棟久晃司	棟久晃司
	緩和ケア 10:00 - 12:00			内田雅人		
産婦人科 午後受付 新患・予約外受付 13:00-15:30	婦人科	村上明弘 更年期女性の健康ケア外来	田中結美子	藤田麻美	村上明弘	住浪義則
	産　科	田中結美子	藤田麻美	村上明弘	藤田麻美	田中結美子
			住浪義則		住浪義則	村上明弘
	午　後	藤田麻美			田中結美子	
小　児　科 乳児検診・ 予防接種:予約制	午　前 （受付時間）9:00-11:00	☆福田　謙	☆星出まどか	☆橋髙節明 （第１・３・５水曜日） ☆岡田裕介 （第２・４水曜日）	☆坂田恭史	☆元永貴大
	午　後 （受付時間）13:30-15:30	☆長谷川俊史 （第１月曜日） ☆時髙留依 （第２・３・４・５月曜日）		☆兼安秀信	☆濱野弘樹	☆藤本洋輔
眼　科	午　前	☆砂田潤希	☆太田真実	☆徳久佳代子	☆徳久佳代子	☆内　翔平
	午　後 （受付時間）13:00-15:00	☆砂田潤希				
耳鼻咽喉科	午　後 （受付時間）14:00-15:30	☆橋本　誠	☆菅原一真	☆橋本智子	☆田原哲也 （第１・３木曜日）	
皮　膚　科	一　診	☆杉本紘子		☆浅野伸幸		
脳神経外科 （紹介・再診のみ）	一　診 （診療時間）10:00-11:30		☆河野亜希子			☆岡　史朗
脳神経内科 完全紹介予約制	午　後				☆西原秀昭	
精　神　科 完全紹介予約制	一　診					☆土生建介
歯科口腔外科 （原則予約制） 必ず歯科口腔外科で予約をお取り下さい	（新患受付時間） 8:30 - 11:00	福田てる代	福田てる代	福田てる代	福田てる代	福田てる代
	14:00 - 15:00	福田てる代	☆梅田浩嗣 （手術患者のみ）	福田てる代	福田てる代	福田てる代
禁煙外来 完全予約制	午　後 13:30 - 14:30	篠崎文彦				

☆非常勤医師

お問い合わせ：山陽小野田市民病院　総務課
Tel 0836-83-2355　Fax 0836-83-0377　E-mail：med-soumu@city.sanyo-onoda.lg.jp