

遺伝カウンセリング室

1. スタッフ（平成24年4月1日現在）

室長（教授）（兼） 岩本 禎彦
 室長補佐（准教授）（兼） 山形 崇倫
 医員（教授）（兼） 桃井眞里子
 梶井 英治
 遠藤 仁司
 （准教授）（兼） 久米 晃啓
 （講師）（兼） 森 雅人
 石川浩太郎
 高見沢 聡
 森田 光哉
 薄井 里英
 （助教）（兼） 野崎 靖之

2. 遺伝カウンセリング室の特徴

遺伝カウンセリング室では、遺伝性疾患の発症やそのリスクに関連した問題を抱える患者・家族に対し、診断・経過・医学的支援への理解を助けること、疾患の遺伝性や再発率を正しく評価することを主な目的として診療にあたっている。そのため、専門診療科スタッフ、コメディカル、臨床遺伝専門医が、生命倫理を最大限尊重しつつ最善の支援を提供できるよう、各症例についてカンファレンスで討議し診療方針を決定している。また、平成20年度から、一部の疾患を対象に遺伝学的検査を実施し、その結果について患者やその家族に対して情報提供などの遺伝カウンセリングを実施した場合に保険診療が認められ、対象として認められた疾患も徐々に増加しつつある。また、比較的患者数も多く、重症な神経疾患である脊髄性筋萎縮症については遺伝子診断の技術を取り入れ、実施した。

- ・臨床遺伝専門医制度研修施設
人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会認定
- ・認定医
臨床遺伝専門医 岩本 禎彦 他9名

3. 実績・クリニカルインディケーター

業務内容：遺伝子診断、染色体検査とそれに基づいた遺伝カウンセリング。その他の遺伝相談。

業務実績：

保険診療を行った疾患

- ・Duchenne/Becker型筋ジストロフィー
- ・染色体転座保因者

遺伝学的検査：4件

遺伝カウンセリング：8件

保険対象外で診療を行った疾患

- ・Werdnig-Hoffman病
- ・筋強直性ジストロフィー
- ・先天斜視
- ・脊髄性筋萎縮症
- ・顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
- ・ネマリニンミオパチー
- ・von Hippel-Lindau病
- ・athpical teratoid and rhabdoid tumor

遺伝学的検査：2件

遺伝カウンセリング：8件

4. 事業計画・来年の目標等

昨年度と比較して、遺伝学的検査ならびに遺伝カウンセリングの件数はやや減少したものの、専属スタッフが居ないことは、引き続き問題となっている。遺伝性疾患とその家族のサポートについて専門知識を持つ遺伝カウンセラーの必要性は、引き続き検討されるべきと考える。

2011年2月、日本医学会より示された「医療における遺伝学的検査・診断に関するガイドライン」では、遺伝子検査を一般臨床検査とは別格であるとした今までの方針を一部変え、1)既に発症している患者の診断目的での遺伝学的検査は、原則として主治医が行うこと、2)ゲノム薬理学検査には副作用の回避や適切な投与量の決定に重要な情報を含む可能性があるため、通常の臨床情報と同様に扱うことが出来ること、としている。このような変化に対応して病院全体の遺伝子検査体制を見直す必要がある。

先進医療の一部は保険適応へ導入されつつあるが、平成24年度においても筋強直性ジストロフィー、先天銅代謝異常症、色素性乾皮症、先天性難聴の遺伝子診断が新規に追加されようとしている。遺伝カウンセリング対象患者の増加する可能性があり、さらに体制を強化する必要がある。