

遺伝カウンセリング室

1. スタッフ（平成29年4月1日現在）

室長（教授）（兼） 岩本 禎彦
 室長補佐（教授）（兼） 山形 崇倫
 医師（教授）（兼） 遠藤 仁司
 （准教授）（兼） 薄井 里英
 （講師）（兼） 森田 光哉

- ・ Alagille症候群
- ・ Beckwith-Widemann 症候群
- ・ XY, partial gonadal dysgenesis

遺伝学的検査：3件

出生前診断：1件

遺伝カウンセリング：16件

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。平成24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る対象疾患が増加した。

・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

- ・ 球脊髄性筋萎縮症
- ・ Huntington病
- ・ MELAS

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

- ・ Zellweger症候群
- ・ シャルコー・マリー・トゥース病
- ・ 顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
- ・ 広汎性発達障害
- ・ β サラセミア

4. 2017年の目標・事業計画等

平成28年度、遺伝学的検査ならびに遺伝カウンセリングの件数は例年に比べ多かった。産科では無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）も開始した。今後の課題は、保険診療に認められていない遺伝子診断を整備すること、その診療体制、とりわけ料金体系を整備することである。診断技術的には確立されつつあるので、診療体制の検討を行う必要がある。