遺伝カウンセリング室

1．スタッフ（平成23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
　　石川浩太朗
　　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、当院でも保険診療を実施できる体制を整えている。

・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
・脊髄性筋萎縮症
・球脊髄性筋萎縮症
・18トリソミー
・染色体部分欠失
遺伝学的検査：８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
・アラジール症候群
・MAOA，B欠損症
・いとこ婚
・Prune Berry症候群
・顔面肩甲上腕型筋ジストロフィー
・脊髄小脳変性症
・基底細胞母斑症候群
・筋萎縮性側索硬化症
・ネマリンミオパチー
・von Hippel-Lindau病
遺伝学的検査：６件
遺伝カウンセリング：16件

4．事業計画・来年の目標等

昨度と比較して、遺伝学的検査ならびに遺伝カウンセリングの件数は増加傾向にあるが、専属スタッフが居ないことが問題となりつつある。次年度は、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が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。来年度は、このような変化に対応して病院全体の遺伝子検査態勢を見直す必要がある。

遺伝学的検査の一部は、外注業者が請け負う体制が出来ているが、頻度の低い疾患については、かつて研究目的で解析を受け入れていた大学などの講座が徐々に減少している。これを解決することは本学のみでは難しいが、次世代シークエンサーなどのハイスループット解析機器を有効に活用するなど、少しずつでも対応できるよう体制を整える必要がある。