遺伝カウンセリング室

1．スタッフ（平成25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）　梶井　英治
　　遠藤　仁司
　　（准教授）（兼）　久米　晃啓
　　（講　師）（兼）　森　　雅人
　　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。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。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、症例を重ねた。

・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
・筋強直性ジストロフィー
遺伝学的検査：８件
遺伝カウンセリング：20件

保険対象外で診療を行った疾患
・脊髄性筋萎縮症
・Fragile-X症候群
・X連鎖副腎低形成
・発達障害
・習慣性流産
・ダウン症候群
・福山型筋ジストロフィー
・Prader-Willi症候群
・サラセミア
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大幅に増加した。このため、専属スタッフが居ないことが、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。

テクノロジーの急速な発達に伴い、アメリカから導入された無侵襲的出生前遺伝学的検査は、妊婦の血清を用いて胎児染色体の過不足を診断しようとするものである。99％の的中率というマスコミの喧伝もあって、需要の爆発的増加が心配されたが、産婦人科学会や人類遺伝学会が、先ずは臨床研究として始めようということになり、実施施設が絞られており、今のところほとんど影響はない。しかし、将来的な対応は用意しておくべきと思われる。