

遺伝カウンセリング室

1. スタッフ（平成28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）梶井 英治
 （教授）（兼）遠藤 仁司
 （准教授）（兼）薄井 里英
 （講師）（兼）森田 光哉

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

- ・ Duchenne型筋ジストロフィー
- ・ 筋強直性ジストロフィー
- ・ Huntington病

遺伝学的検査：4件

遺伝カウンセリング：7件

保険対象外で診療を行った疾患

- ・ 多発性内分泌腫瘍症1型
- ・ Alagille症候群
- ・ 家族性アミロイドーシス
- ・ 先天性水頭症

遺伝学的検査：3件

遺伝カウンセリング：6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ほぼ同じレベルで推移した。

無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）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。平成25年度より、限定された実施施設において臨床研究として実施されている。平成27年、日本医学会により実施施設としての認定を取得。平成28年3月からの実施に向け産科との連携のもと、準備中である。また、この業務の補助を主な目的として、平成28年度から認定遺伝カウンセラーの非常勤採用が決定された。NIPTに関わるカウンセリングの補助を行う予定である。これによって、産科医の負担を軽減することが期待されると共に、本学の遺伝子診療がさらに拡充していくことが期待される。