

## 遺伝カウンセリング室

### 1. スタッフ（平成27年4月1日現在）

室長（教 授）（兼） 岩本 稔彦  
 室長補佐（教 授）（兼） 山形 崇倫  
 医員（教 授）（兼） 梶井 英治  
     （教 授）（兼） 遠藤 仁司  
     （講 師）（兼） 森田 光哉  
     （学内准教授）（兼） 薄井 里英

- ・レックリングハウゼン病

遺伝学的検査：1件

遺伝カウンセリング：14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。

### 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。乳癌の発症前診断など、将来的な遺伝医療の需要の高まりに備えて、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。

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。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。北関東ではこれを実施している医療機関は無く、栃木県の高齢妊婦等の対象者は、東京や埼玉の医療機関に流れているものと考えられる。本学附属病院でも、この検査の実施について関連各科（産科、小児科）と議論を進めた。

- ・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 稔彦 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

遺伝学的検査：4件

遺伝カウンセリング：4件

保険対象外で診療を行った疾患

- ・vonWillebrand病
- ・Huntington病
- ・染色体異常
- ・リンチ症候群
- ・Angelman症候群