

遺伝カウンセリング室

1. スタッフ（2019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 員（教授）（兼） 遠藤 仁司
 （教授）（兼） 久米 晃啓
 （講師）（兼） 森田 光哉
 （講師）（兼） 松本 歩
 遺伝カウンセラー 柳沢 佳子

- ・ Marfan症候群
- ・ AADC欠損症
- ・ 多発内分泌腫瘍症候群 2 A 型
- ・ 習慣性流産
- ・ Alport症候群

遺伝学的検査：4 件

出生前診断：0 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。遺伝学的検査に保険診療が認められる対象疾患は増加しつつある。

・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施設

・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
- ・ 染色体転座保因者
- ・ エマヌエル症候群
- ・ 遺伝性難聴

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

- ・ 心奇形（内臓逆位）
- ・ 発達障害
- ・ Pheipher症候群

4. 2019年の目標・事業計画等

保険診療外、稀少疾患でも急を要する場合に遺伝子診断が可能になるよう、次世代シーケンサーを用いた診断システムを導入した。しかし、その診療体勢、とりわけ料金体系は未整備のままであり、研究費で賄っている。今後、ますますprecision medicineが推進されていく機運にあり、診断技術的には確立されつつあるので、臨床的遺伝子診断の体制作りが急務と考えられる。

産科では無侵襲的出生前遺伝学的検査（NIPT）を実施し、非常勤の臨床遺伝カウンセラー1名が、検査前後での説明とケアにあたっている。NIPTは、近々、臨床研究に基づく検査ではなくなり、実施施設も拡大されようとしている。診療体制の拡充が必要になると思われる。

また、がんゲノム医療連携病院に登録されたことから、生殖細胞系列変異が検出された場合の対応など、当部門の医療資源を最大限に発揮したい。