

## 遺伝カウンセリング室

### 1. スタッフ (2020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) 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

・ PTEN hamartoma tumor syndrome

・ Leigh脳症

・ アラジール症候群

・ 遺伝性乳癌

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とともに、近年、がんゲノム医療の保険適応など、遺伝医療の実臨床への実装が進んでいる。

#### ・ 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

・ 染色体転座保因者 1件

・ 遺伝性難聴 4件

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

・ 副腎白質ジストロフィー

・ いとこ婚

・ 前立腺癌

・ 沖縄型神経原性筋萎縮症

### 4. 2020年の目標・事業計画等

がんゲノム医療連携病院となり二次的所見として遺伝性腫瘍症候群が見出される可能性が高まった。また、オラパリブが遺伝性乳癌・卵巣癌症候群の適応が認められたことから、BRCA遺伝子の生殖細胞系列変異の有無に関する診断が一般に用いられるようになった。これらに対応して、遺伝性癌症候群のパネル検査とそこから見出された変異を血縁者で見出すためのsingle site analysis検査を行う体制を整える必要がある。

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。

がんゲノム医療やNIPT検査など、遺伝カウンセラーの臨床的必要性が高まってきた。現在、非常勤のカウンセラーは来年度から常勤として勤務することとなったが、全国的にも需要は高まっており、本学としてもその養成を行う体制を整備する必要がある。