

## 遺伝カウンセリング室

### 1. スタッフ (2023年4月1日現在)

室長(講師)(兼) 松本 歩

室長補佐(教授)(兼) 田島 敏宏

医員(教授)(兼) 遠藤 仁司

(教授)(兼) 久米 晃啓

(教授)(兼) 森田 光哉

(教授)(兼) 高橋 宏典

(准教授)(兼) 小島 華林

遺伝カウンセラー(学内教授)(兼) 柳沢 佳子

・先天性難聴 5件

・Cowden病 1件

・福山型筋ジストロフィー 1件

・脊髄小脳変性症 2件

・レッシュ・ナイハン症候群 1件

・白質ジストロフィー 1件

・ワールデンブルグ症候群 1件

・習慣性流産 1件

遺伝学的検査: 15件

遺伝カウンセリング: 24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や無侵襲的出生前遺伝学的検査(NIPT)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 松本 歩 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。出生前診断、その他の遺伝相談。

#### 業務実績:

診療を行った疾患

- ・Birt-Hogg-Dube症候群 1件
- ・Menkes病 1件
- ・多発性内分泌腫瘍2A型 1件
- ・Duchenne型筋ジストロフィー 1件
- ・白質形成不全症 1件
- ・GM2ガングリオシドーシス 1件
- ・染色体異常 5件
- ・マルファン症候群 1件

### 4. 2023年の目標・事業計画等

がんゲノム医療やNIPTなど、遺伝カウンセリングの臨床的必要性が高まってきている。その一翼を担う専門職、遺伝カウンセラーの配置はがんゲノム医療やNIPT実施施設として認証されるための要件である。2020年度から、1名が常勤として勤務しているが、全国的にも需要は高まっており、その採用は困難を極めた。そのため、本学としてもその養成を行う体制を整備することによって、将来に備える必要があると考え、大学院修士課程に遺伝カウンセラー養成コースを2021年度新設した。また、臨床遺伝専門医も遺伝医療において必要とされる学会認定資格であり、その研修施設に認定されている当院は研修・教育も積極的に行っている。

来年度は、遺伝カウンセラー並びに専門医取得を目指す医師の教育に必要な実習とカンファレンスをさらに充実させたい。