

遺伝子診療センター

● スタッフ（平成27年10月1日現在）

センター長 河島 尚志
副センター長 久慈 直昭
林 由起子
山中 岳

専任医師 沼部 博直
森島 靖行 ほか

● 特徴・特殊性・アピールポイント

1) 遺伝カウンセリング

平成27年度3月に発足した当センターでは、様々な診療科に所属する臨床遺伝専門医（12名）の協力を得て、多岐にわたる遺伝性疾患の遺伝カウンセリングを行っている。

「遺伝学的検査による確定診断を行いたい」・「家族が遺伝性疾患をもっているが、自分や子どもたちにも遺伝するのか」・「突然子どもが遺伝性疾患と診断され、理由が分からず不安」・「高年妊娠による胎児への影響が心配」・「診断がつかない」などの相談がある。当センターは、このような遺伝や疾患に関する悩みや不安をもつ患者様や御家族に対し、専門の医師による医学的な情報提供に加えて心理社会的支援を行っている。

2) 遺伝学的検査

現在、保険適応の対象となる35疾患（平成28年4月より72疾患）のほか、院内施設においてエクソーム解析研究にも取り組んでいる。この次世代シーケンサーを用いた研究では、膨大な数のVUS (variant of unknown significance) が検出され、その解釈（病理性変異であるのかどうか）が最大の課題になるため、データベースだけでなく、実際の症状 (phenotype) などを検討し、個々のVUSを判定するためのカンファレンスなども定期的に行われている（平成28年度より）。

*主な取扱い疾患

神経筋疾患（筋ジストロフィーなど）、家族性腫瘍（家族性大腸ポリポージス、遺伝性乳がん卵巣がんなど）、先天奇形症候群（Marfan 症候群、Prader-Willi 症候群など）、染色体異常症（Down 症候群、染色体均衡型転座保因者など）、先天性代謝異常症（フェニルケトン尿症、Fabry 病など）、産科領域（羊水検査結果の異常など）、皮膚科領域（神経線維腫症など）、眼科領域（網膜色素変性症など）、耳鼻咽喉科領域（先天性難聴など）、薬理遺伝学領域（薬剤感受性など）、その他（口唇口蓋裂、近親婚、遺伝性と思われる疾患の患者が家系内にいるなど）

● 診療実績 平成27年度3月～（1ヵ月間）

- ・ 遺伝カウンセリング 10 件
（先天性難聴 2 件、遺伝性疾患 8 件）
- ・ 遺伝学的検査 16 件

- （うち当施設でのエクソーム解析 4 件）
- ・ NICU／小児科病棟の症例コンサルト 10 件

*専門医

臨床遺伝専門医制度・認定研修施設として、今年度は1名が研修を行った。研修を希望される方は、当センターまでご連絡ください。

