

遺伝子診療センター

● スタッフ（2019年10月1日現在）

センター長 河島 尚志
 専任医師 2名
 協力医師 14名
 認定遺伝カウンセラー 1名

● 特徴・特殊性・アピールポイント

2015年3月に発足した遺伝子診療センターは、2017年より専任臨床遺伝専門医2名と認定遺伝カウンセラー1名を中心に遺伝子医療を行っている。また、患者さんからの「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」・「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」等のさまざまな遺伝や疾患に対する問い合わせに対応すべく、2020年現在、東京医科大学病院、関連施設に在籍している14名の臨床遺伝専門医の協力を得、多岐にわたる遺伝性疾患に対して専門の医師による医学的な情報提供に加え、チーム医療体制の構築の中での遺伝学的検査に対する遺伝カウンセリング体制を整え、集学的診療を行っている。

1) 主な診療内容

- ①先天性疾患の診断およびフォローアップ
- ②遺伝性疾患の遺伝カウンセリング
- ③遺伝学的検査（保険・自費・研究）
- ④がんゲノム
- ⑤チーム医療体制（結合織外来・結節性硬化症外来）

2) 遺伝学的検査

保険収載されている結合織疾患、染色体検査、がん遺伝子パネル検査などや、自費検査であるNIPT(無侵襲的出生前遺伝学的検査)、家族性腫瘍、家族性高脂血症の遺伝子検査など臨床現場における各種遺伝学的検査の他、研究面においても院内施設におけるエクソーム解析研究、「先天異常症候群の指定難病等のQOLの向上を目指す包括的研究」の分担研究、「家族性地中海熱における遺伝子解析」「若年性房室弁逸脱症の遺伝学的背景についての検討」、「心室中部閉塞型肥大型心筋症の遺伝子解析」等の研究を行っている。

3) チーム医療体制

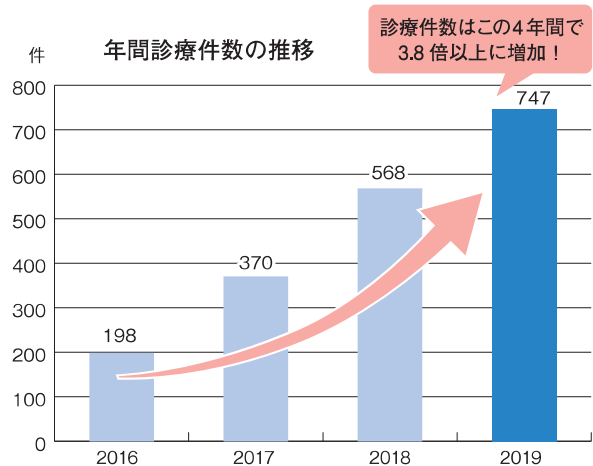
現在、遺伝性結合織疾患、結節性硬化症に関しては遺伝カウンセリングのみならず、その後のフォローアップも含め、関連診療科全科協力のもと、定期的なミーティング、各科との密なやりとりにより集学的診療を行っている。

● 診療体制 2017年度11月より1年間

発足当時と比較し、診療件数は約3.8倍に増加している。

* 専門医

臨床遺伝専門医制度・認定研修施設として研修の受け入れも行っております。研修を希望される方は、当センターまでご連絡ください。



2019年 疾患別割合

