

遺伝子診療センター

● スタッフ（2020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	17名
認定遺伝カウンセラー	3名

● 特徴・特殊性

小児科外来の特殊専門外来のひとつであった「遺伝相談」から、全科の患者さんを対象とした「遺伝子診療センター」が開設され、5年が経ちました。院内の各診療科と連携をとりながら、染色体検査、遺伝学的検査、遺伝カウンセリング等の遺伝医療を提供しています。

かつては自費での検査項目が多かった「遺伝学的検査」ですが、近年、徐々に保険収載される項目が増えつつあり、その需要が増えています。2019年よりがん遺伝子パネル検査が保険収載されるようになり、対象となる患者さんは限られていますが、当院も連携病院として、患者さんの治療が行われている各診療科、臨床腫瘍科と当センターが連携し、その役割を果たしています。また、2020年4月より遺伝性乳がん卵巣がん症候群（HBOC）の遺伝学的検査の保険収載の内容が変更となり、適応条件が拡大されたことで、遺伝性腫瘍に対する当センターの役割も拡大しています。

遺伝学的検査以外にも、遺伝性疾患に対する各診療科とのチーム医療体制は整っており、疾患に関連する複数の診療科との合同カンファレンスを定期的に行い、1人ひとりの患者さんをトータルでサポートできるように取り組んでいます。これらの実績が認められ、現在では全国の施設から患者さんをご紹介いただいております。診療件数は増加傾向にあります。

● アピールポイント

遺伝に関する悩みや不安をもたれる患者さん、ご家族に対し、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ます。大学病院ならではの各領域の専門医と臨床遺伝専門医、認定遺伝カウンセラーが連携した中での遺伝医療体制が整っています。

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 専門外来（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疾患関連の遺伝学的検査は、当センターを通してほぼ全て行えるようになっています。自費検査であるNIPT（無侵襲的出生前遺伝学的検査）、遺伝性腫瘍、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システムも整っており、

2021年より、院内施設におけるエクソーム解析システムの構築（TMU decision）を分子病理学教室と合同で行い導入しています。

3) がんゲノム医療

東京医科大学病院はがんゲノム医療連携病院であり、2019年より「がん遺伝子パネル検査」を導入しています。（2019年10月から「NCC オンコパネル」、2020年4月から「FoundationOne CDx」を導入）。

3) 専門外来

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約的診療を行っています。

