

遺伝子診療センター

● スタッフ（平成28年10月1日現在）

センター長 河島 尚志
 副センター長 沼部 博直
 久慈 直昭
 林 由起子
 専任医師 稲垣 夏子
 森島 靖行
 遺伝カウンセラー 若井 未央

● 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3月に発足した遺伝子診療センターは、平成29年より専任臨床遺伝専門医3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、平成30年現在、東京医科大学病院、関連施設に在籍する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。

2) 遺伝学的検査

保険収載されている結合織疾患、先天性難聴の遺伝子解析、自費検査である産科領域のNIPT(無侵襲的出生前遺伝学的検査)、遺伝性乳がん卵巣がんのBRCA1/2の遺伝子検査、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、「悪性腫瘍を合併する小児先天性異常症候群の網羅的解析」、「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。

*主な取り扱い疾患

神経筋疾患（筋ジストロフィー、結節性硬化症など）、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（Prader-Willi症候群など）、遺伝性結合織疾患（Marfan症候群など）、染色体異常症（Down症候群、Klinefelter症候群、Turner症候群など）、先天性代謝異常症（Fabry病、Gaucher病、家族性高脂血症など）、循環器領域（QT延長症候群、心筋症など）、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28年度4月より1年間

- ・ 遺伝カウンセリング 延べ243件
- ・ エクソーム解析 44件
- ・ 上記のほか、NICU/小児病棟を含むさまざまな診療科の症例コンサルトに応じている。

*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2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。

