

20 遺伝子医療部

遺伝子医療部は遺伝学的検査（遺伝子検査や染色体検査など）の実施や遺伝カウンセリングを主な業務としている。遺伝学的検査の実施には遺伝カウンセリングの実施が不可欠であるが、遺伝学的検査の実施とは別に遺伝カウンセリングを単独で実施することもしばしばある。

遺伝カウンセリングは、臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーが対応している。遺伝子の変化と疾患の関連が解明されるにつれて、対象となる疾患や受診される方も多様化している。患者さんのみならず遺伝性の疾患について疑問や不安を持つ方の受診もある。遺伝カウンセリングは、十分な時間をとり、わかりやすい説明を心がけ、問題の解決や軽減をはかるといった姿勢で行っている。紹介受診を基本としており、院内からは産科婦人科、内科、小児科、外科、耳鼻咽喉科・頭頸部外科、眼科からの紹介が主なものである。また、院外から直接遺伝子医療部に受診された場合には、遺伝カウンセリング後に各診療科に紹介することもあり、どの診療科にも専門家がいたる大学病院でこそ機能が果たせる部である。遺伝性腫瘍のように複数科での対応が必要な場合、家系情報の共有化をはかり患者さんにより便利な診療体制を作っている。

遺伝子検査については、保険適用外（自費）のものは、ヒトゲノム・遺伝子解析研究倫理審査委員会の承認のもと遺伝カウンセリングを通じて行なうことが基本である。疾患の種類に関わらず採血のみで検査ができるため、患者さんの身体的負担は少ないが、その意義や解釈、結果が血縁者と共有されることへの十分な配慮が必要である。費用は末梢血ならびに出生前診断は保険適用外（自費）が基本であるが、一部の薬理作用に関わる多型（抗がん剤の感受性）や、神経・筋疾患・難聴の遺伝子診断には保険適応もあり、それに伴う遺伝カウンセリングも増加している。遺伝子検査の増加に伴い他の施設に依頼する機会も増加している。

染色体検査（FISH検査などを含む）は、外部委託検査であるが、当部で全ての検査内容に目を通し、検査上の疑問点については委託先に問合せた上で各科に報告している。出生前診断については羊水検査・絨毛検査に加えて25年度から無侵襲的出生前遺伝学的検査（いわゆる新型出生前検査（NIPT））が上記倫理審査委員会での厳密な審査を経て実施されている。研究グループであるNIPTコンソーシアムの一施設として参加し、全国の約80施設以上と共同研究を産科婦人科と合同で行っている。出生前診断は、妊婦の高齢化によるニーズが多数を占め、全例産科婦人科・当部での遺伝カウンセリングによって本人の意思を十分に確認して行なっている。また、流産原因の解明のために流産絨毛検査も実施している。

抗がん剤の遺伝子検査は現在もっとも大きく変化している領域である。特定の抗がん剤が患者一般ではなく、投与するその人自身にどれだけ効果があるか、また副作用リスクはどの程度あるのかを予測することができるようになり、抗がん剤の治療計画を立てる手段として遺伝子情報が重視されている。現在は当部でも実施しているUGT1A1遺伝子検査が保険収載されているが、ここ数年の間に抗がん剤の投与の前提として遺伝子検査が標準となる時期が来ると想定されている。遺伝子検査は個別化適正医療（プレシジョン医療）を実現できるため、がん治療の現場で大きく役立つと想定されており、厚生労働省は、がんゲノム情報を用いて、医薬品の適応拡大、がんの診断・治療のほか、革新的新薬の研究開発などにつなげ、より有効・安全な個別化医療の提供体制の構築を目指している。当院では30年度から「がんゲノム医療連携病院」として、パネル検査の導入など積極的ながんゲノム医療を目指しているが、当部でもこれに積極的に対応している。

20-1 年度別遺伝カウンセリング件数

(件)

区分	25年度	26年度	27年度	28年度	29年度	29年度 構成比率(%)
自費診療	166	167	193	159	100	7.4
保険診療	80	76	95	101	91	6.8
出生前診断（自費）	1,339	1,651	1,645	1,504	1,152	85.8
合計	1,585	1,894	1,933	1,764	1,343	100.0

※29年度より表記方法変更

20-2 年度別遺伝子検査件数

(件)

区分	25年度	26年度	27年度	28年度	29年度
合計	108	118	130	169	120

20-3 年度別妊婦末梢血の採血による出生前遺伝学的検査（新型出生前診断・クアトロテスト）件数

（件）

区 分	25年度	26年度	27年度	28年度	29年度
クアトロテスト	69	54	48	70	40
新型出生前診断	401	556	599	569	444

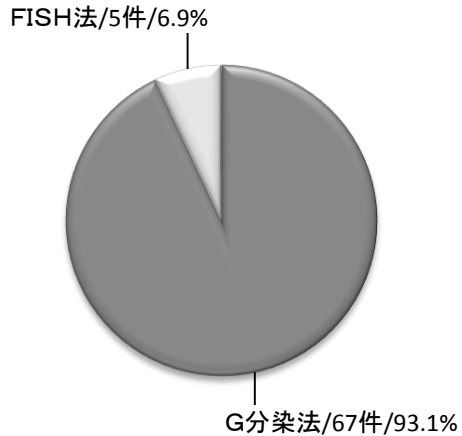
20-4 年度別染色体検査件数

（件）

区 分	25年度	26年度	27年度	28年度	29年度	29年度 構成比率(%)
末 梢 血	89	126	130	95	72	41.4
羊 水	185	177	134	84	80	46.0
絨 毛	4	10	21	27	22	12.6
合 計	278	313	285	206	174	100.0

20-5 29年度分染法別検査件数の構成比率

末梢血(合計72件)



羊水・絨毛(合計102件)

