

## 20 遺伝子医療部



### 【業務内容】

遺伝カウンセリングの実施：遺伝に関わる悩みや不安、疑問などを持つ患者や家族（≡クライアント）の課題や意見を傾聴し、次いで科学的根拠に基づく正確な遺伝医学の情報を分かりやすく伝え、同時に医療技術や医学情報を利用して、クライアント自身が問題を理解し、解決していけるよう、心理面や社会面も含めた支援を行っている。

遺伝学的検査の実施：染色体検査・遺伝子検査（生殖細胞系列の遺伝子検査）※を実施する。これには遺伝カウンセリングが必須である。

※親から子に伝わるヒトが生まれながらにして持つ遺伝情報を調べる遺伝学的検査。ただし薬物代謝遺伝子検査は、平成31年4月から臨床検査部が担当となり、体細胞系列の遺伝子検査（がんゲノム遺伝子検査など）はがんセンター、ウイルス等の感染症などヒトではない遺伝子検査は臨床検査部がすでに担当している。

### 【対象疾患】

産科婦人科領域（出生前診断・生殖医療・卵巣がんなど）、小児科領域（染色体異常症・代謝異常症など）、内科領域（神経疾患・循環器疾患など）、外科領域（乳がん・消化器疾患・内分泌疾患など）、整形外科領域（骨系統疾患など）、耳鼻科領域（難聴など）、眼科（網膜色素変性症など）、皮膚科領域（魚鱗癬・色素失調症など）、がんゲノム医療関連領域（がん組織のパネル検査で偶発的にみつかるとする生殖細胞系列の遺伝子変異）、ほか全診療科での遺伝性疾患が対象となる。

### 【対象疾患の特徴】

産科婦人科領域の出生前診断が多く、遺伝カウンセリング全体の90%程度を占める。特に母体血胎児染色体検査（NIPT）に関連した内容が多い。次いで小児科、脳神経内科、乳腺内分泌外科、産科婦人科などが続く。30年度からがんゲノム医療関連領域が新たに加わった。

### 【スタッフ】

臨床遺伝専門医と認定遺伝カウンセラーで対応した。

### 【紹介・受診要領】

- ・完全予約制
- ・各診療科の患者に遺伝カウンセリングや遺伝子検査が必要となった時点で、担当医が遺伝子医療部に電話して予約する。
- ・受診の具体的な日時は遺伝子医療部と患者とで直接または電話で打ち合わせて決定する。
- ・電子カルテのコンサルテーションに依頼内容を「日未定」で入力する。

#### 20-1 年度別遺伝カウンセリング件数

(件)

| 区分        | 26年度  | 27年度  | 28年度  | 29年度  | 30年度  | 30年度<br>構成比率(%) |
|-----------|-------|-------|-------|-------|-------|-----------------|
| 自費診療      | 167   | 193   | 159   | 100   | 129   | 8.3             |
| 保険診療      | 76    | 95    | 101   | 91    | 51    | 3.3             |
| 出生前診断(自費) | 1,651 | 1,645 | 1,504 | 1,152 | 1,366 | 88.4            |
| 合計        | 1,894 | 1,933 | 1,764 | 1,343 | 1,546 | 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 | 26年度 | 27年度 | 28年度 | 29年度 | 30年度 |
|----|------|------|------|------|------|
| 合計 | 118  | 130  | 169  | 120  | 141  |

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     | 26年度 | 27年度 | 28年度 | 29年度 | 30年度 |
|---------|------|------|------|------|------|
| クアトロテスト | 54   | 48   | 70   | 40   | 67   |
| 新型出生前診断 | 556  | 599  | 569  | 444  | 509  |

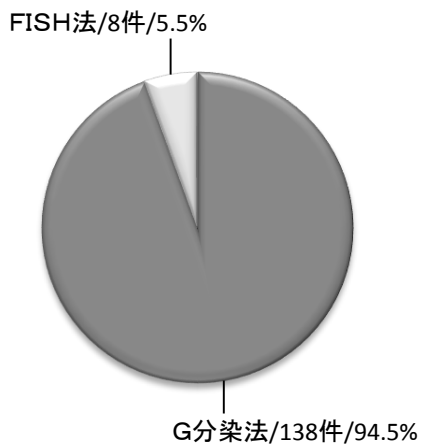
20-4 年度別染色体検査件数

(件)

| 区 分   | 26年度 | 27年度 | 28年度 | 29年度 | 30年度 | 30年度<br>構成比率(%) |
|-------|------|------|------|------|------|-----------------|
| 末 梢 血 | 126  | 130  | 95   | 72   | 146  | 59.1            |
| 羊 水   | 177  | 134  | 84   | 80   | 88   | 35.6            |
| 絨 毛   | 10   | 21   | 27   | 22   | 13   | 5.3             |
| 合 計   | 313  | 285  | 206  | 174  | 247  | 100.0           |

20-5 30年度分染法別検査件数の構成比率

末梢血(合計146件)



羊水・絨毛(合計101件)

