

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さんや家族（≡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2019年度からは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等）はがんセンター、ウイルス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。

がんゲノムプロファイリング検査を実施した症例の検討会であるエキスパートパネルの構成メンバーとして参加し、腫瘍細胞に遺伝子変異が見つかった場合に遺伝性の可能性があるかどうかの評価を全症例について行い、生殖細胞系列変異の検査（末梢血での変異の有無）の実施を提案すべきかどうかを決める。担当医から患者さんに告知し、患者さんが希望した場合には当部で遺伝学的検査を実施して結果開示も行っている。

【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け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過半数を占める。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。2018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（専任2名、兼任5名）と認定遺伝カウンセラー（常勤3名、非常勤2名）で対応した。

【紹介・受診要領】

完全予約制であり、各診療科の患者さん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（内線6346）して予約する。

20-1 年度別遺伝カウンセリング件数

（件）

| 区 分 | 2019年度 | 2020年度 | 2021年度 | 2022年度 | 2023年度 | 2023年度 構成比率(%) |
|-----------|--------|--------|--------|--------|--------|-------------------|
| 自 費 診 療 | 100 | 151 | 209 | 161 | 172 | 26.2 |
| 保 険 診 療 | 44 | 86 | 113 | 80 | 113 | 17.2 |
| 出生前診断（自費） | 1,301 | ※1 709 | 600 | 612 | ※2 372 | 56.6 |
| 合 計 | 1,445 | 946 | 922 | 853 | 657 | 100.0 |

※1 2020年度より出生前診断（自費）の陰性の結果説明（再診）は郵送しているのので、再診 来院件数が減少している影響。諸費用は初診時に一括して徴収。

※2 2022年9月より出生前検査認証制度等運営委員会で認証された連携施設でNIPTが開始され、出生前診断件数に占めるNIPTの割合が減少している影響。当院を機関とする連携施設は現在6施設。

20-2 年度別遺伝子検査件数 (件)

| 区 分 | 2019年度 | 2020年度 | 2021年度 | 2022年度 | 2023年度 |
|-----------|--------|--------|--------|--------|--------|
| 遺 伝 子 検 査 | 78 | 170 | 232 | 170 | 206 |

20-3 年度別出生前遺伝学的検査件数 (件)

| 区 分 | 2019年度 | 2020年度 | 2021年度 | 2022年度 | 2023年度 |
|---------------|--------|--------|--------|--------|--------|
| ク ア ト ロ テ ス ト | 61 | 55 | 52 | 40 | 28 |
| 新 型 出 生 前 診 断 | 497 | 459 | 397 | 308 | 210 |
| 羊 水 検 査 | 58 | 65 | 55 | 40 | 42 |
| 絨 毛 検 査 | 3 | 3 | | | ※1 |
| 流 産 絨 毛 検 査 | 23 | 29 | 22 | ※2 3 | |

※1 新型コロナウイルス感染症流行を契機に入院を要する絨毛検査を停止した。停止後も羊水検査で十分対応可能であったため、現在は積極的に実施していない。

※2 流産絨毛検査は2022年4月から保険適応になり、産科婦人科より出検することになったため。

20-4 年度別染色体検査(末梢血)件数 (件)

| 区 分 | 2019年度 | 2020年度 | 2021年度 | 2022年度 | 2023年度 |
|-----------|--------|--------|--------|--------|--------|
| G 分 染 法 | 64 | 83 | 79 | 65 | 46 |
| F I S H 法 | 5 | 11 | 8 | 5 | 4 |

20-5 がんゲノムプロファイリング検査のエキスパートパネル参加回数と検討症例数

(件)

| 区 分 | 2019年度 | 2020年度 | 2021年度 | 2022年度 | 2023年度 |
|-----------|--------|--------|--------|--------|--------|
| 開 催 回 数 | - | 17 | 26 | 24 | ※ |
| 検 討 症 例 数 | - | 55 | 127 | 189 | |

※ 2023年度よりがんゲノム医療連携病院に選定変更されたため、拠点病院である近畿大学病院でエキスパートパネルが実施された。そのため2023年度は当部の業務外となった。2024年5月よりは院内でのエキスパートパネルが再開予定であり当部の業務も再開される予定である。