

## 20 臨床遺伝部

臨床遺伝部は遺伝子検査や染色体検査などの遺伝学的検査の実施や遺伝カウンセリングを主な業務としている。ヒトの遺伝子検査（生殖細胞系列）や染色体検査（末梢血・羊水・絨毛など）には遺伝カウンセリングが不可欠でこれらは不可分な業務である。

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対象となる疾患や受診される方の年齢も多様となっている。患者さんのみならず遺伝性の病気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、学内からは産科婦人科、内科、小児科、外科、耳鼻科からの紹介が主なものである。また、学外から直接臨床遺伝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。遺伝性の腫瘍疾患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、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、末梢血の検査は先天性の変化を検査するものである。外部委託検査が中心だ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))が倫理審査委員会での厳密な審査を経て実施されている。NIPTコンソーシアムの一員として参加し、全国の約80施設と遺伝カウンセリングについての共同研究を行っており、産科婦人科と合同で施行している。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（プレジジョン医療）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、28年度から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、全国のがん診療連携拠点病院に遺伝カウンセリング・遺伝子検査実施体制の充実を求めている。

20-1 年度別遺伝カウンセリング件数

(件)

区分	24年度	25年度	26年度	27年度	28年度	28年度 構成比率(%)
一般（自費）	41	58	28	80	79	4.5
遺伝子診断（自費）	55	101	85	95	82	4.6
保険診療 （検査に伴うもの）	73	104	130	111	99	5.6
出生前診断（自費）	-	1,339	1,651	1,645	1,504	85.3
合計	169	1,602	1,894	1,931	1,764	100.0

20-2 年度別遺伝子検査件数

(件)

区分	24年度	25年度	26年度	27年度	28年度
合計	50	108	118	130	169

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	24年度	25年度	26年度	27年度	28年度
クアトロテスト	-	69	54	48	70
新型出生前診断	-	401	556	599	569

20-4 年度別染色体検査件数

(件)

区 分	24年度	25年度	26年度	27年度	28年度	28年度 構成比率(%)
末 梢 血	102	89	126	130	95	46.1
羊 水	206	185	177	134	84	40.8
絨 毛	7	4	10	21	27	13.1
合 計	315	278	313	285	206	100.0

20-5 28年度分染法別検査件数の構成比率

