

## 遺伝子診療部

### 1. スタッフ

部長（兼）教授 望月 秀樹

その他、教授 2 名、助教 1 名、医員 2 名、臨床心理士 1 名、遺伝カウンセラー 3 名、技術補佐員 1 名

（兼任を含む。また、遺伝カウンセラーは特任を含む。）

### 2. 診療内容

今やほとんどあらゆる疾患や健康の問題に遺伝子が関係することが明らかとなっており、医学研究においても診療現場においても遺伝医学に基づいた対応が求められている。また 3 省庁からの「ヒトゲノム・遺伝子解析研究に関する倫理指針」（平成 13 年制定、平成 25 年 2 月改正）、「バイオセーフティに関するカルタヘナ議定書」「遺伝子組み換え生物等規制法」（平成 16 年）、「個人情報保護法」（平成 17 年）、日本医学会の「医療における遺伝学的検査／診断に関するガイドライン」（平成 23 年）が施行されるに至っており、研究、医療現場が法律によって規制されることになっている。このような状況下で、遺伝に関わる様々な臨床、研究に対応する専門診療部として、平成 16 年 7 月に当部が発足し、活動を継続している。

### 3. 診療体制

#### (1) 遺伝カウンセリング外来診療スケジュール

月曜	家族性パーキンソン病 出生前検査（NIPT）
火曜	遺伝性疾患一般 遺伝性神経筋疾患 難聴
水曜	遺伝性神経筋疾患 遺伝性腫瘍 出生前検査（羊水検査、NIPT）
木曜	出生前検査（NIPT）
金曜	遺伝性疾患一般

#### (2) 外来診療

それぞれ臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー、臨床心理士のスタッフによる遺伝カウンセリングを行っており、具体的には、①遺伝カウンセラー及び臨床心理士によるプレカウンセリング、②臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラー、臨床心理士、必要に応じて各科専門医による遺伝カウンセリング、③遺伝カウンセラー及び臨床心理士によるポストカウンセリングを行って終

了となる。必要があれば（遺伝学的）検査、専門他科紹介などを行い、症例カンファレンスを経て 2 回目以降の遺伝カウンセリングを行うというシステムを取っている。

#### (3) 診療予約

平日 10～13 時に、遺伝カウンセラーが予約電話を受けて相談内容の確認や受診方法の説明などを行っている。

#### (4) 症例カンファレンス、臨床遺伝セミナー

毎月症例カンファレンスを行い、全症例についての検討及び運営方針などについても審議している。

他診療科からの遺伝カウンセリング依頼のみならず、遺伝子研究における遺伝カウンセリング施設としての対応や治験に伴う遺伝カウンセリング、遺伝医学の啓発的セミナーなども行っている。

また、毎週スタッフカンファレンスを行い、担当者の決定、遺伝カウンセリングの方針決定など行っている。

#### (5) 診療記録

面談内容や遺伝情報に関する記録は、共通カルテとは別の当部専用紙カルテを作成していたが、本院で平成 22 年 1 月から全面電子カルテ化したことに対応して、当部でも同年 6 月から電子化を行った。医療情報部と検討の上、特定の職員 ID を持った人だけがアクセスできる当部電子カルテを別カルテとして作成し、このカルテ上に遺伝カウンセリング内容とともに遺伝学的検査結果なども記載している。これにより、当部スタッフのみがアクセスできるというセキュリティに留意した電子カルテを遺伝子診療部としては日本でもいち早く導入することに成功した。また、本院での診療上必要な共有すべき内容、検査結果等については、患者の同意のもと共通カルテに記載し、診療情報の共有に努めている。また、予約情報、カンファレンスでの報告内容などは診療部専用フォルダを使用して、セキュリティ管理にも考慮している。

### 4. 活動実績

平成 29 年度の遺伝カウンセリング実施回数は、新規症例 321 組、セッション数は計 803 回（約 67 回／月）であった。特に下に示した一般枠の遺伝カウンセリング症例数（一般ケース数）は前年度に比べ大きく増加している。

相談内容については、1. 疾患の遺伝性に関する相談、2. 家系内の疾患再発率の相談、3. 出生前診断に関する相談、4. 出生前診断後の説明（他院、他科からの紹介を含む）、5. 遺伝子検査・染色体検査（確定診断、保因者診断、発症前診断）などが含まれている。

疾患分類では、①家族性腫瘍 62 症例、②神経・筋・精神疾患 29 症例、③難聴 13 症例、④代謝疾患 9 症例、⑤染色体異常 4 症例という構成であった。

また、遺伝学的検査に関する整備として、平成 25 年度までに検査施設 7 施設と 110 種類以上の遺伝学的検査の契約を締結しており、当部で遺伝カウンセリングを実施した上で検査依頼が可能となっている。平成 29 年度までに 81 の遺伝学的検査が保険収載されており、またその検査結果を説明する際の遺伝カウンセリングも保険収載されるに至っている。加えて遺伝性乳癌卵巣癌症候群 (HBOC) における BRCA1/2 遺伝学的検査のコンパニオン診断（保険収載）に伴い、益々遺伝カウンセリングの需要が増加するものと予想される。

また、毎月開催している症例カンファレンスは平成 29 年度で 150 回を超えた。

### 5. その他

学会の施設認定については、日本人類遺伝学会、日本遺伝カウンセリング学会認定の臨床遺伝専門医研修施設認定を平成 27 年に更新しており、多くの臨床遺

伝専門医の育成を行っている。当部には臨床遺伝専門医が 4 名、指導医 1 名が所属しており、院内の臨床遺伝専門医は合計 21 名が在籍している。

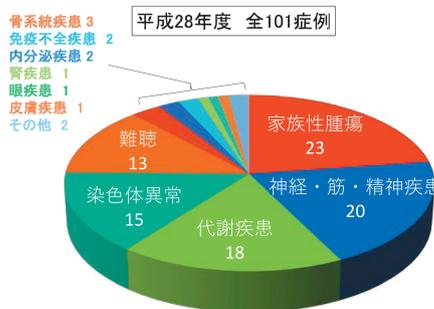
平成 20 年に「遺伝子診療部における遺伝性疾患に関する遺伝学的検査の実施と解析」という研究課題で、遺伝診療に関連する遺伝子検査に関してヒトゲノム研究審査を受け承認された。平成 22 年には遺伝疾患として 800 疾患を含む疾患リストを加える改訂を行い、承認されている（最新承認：平成 29 年）。

平成 22 年から年間数回の定期的な「臨床遺伝セミナー」を開催し、本院内外からの参加者を募り、医療者における臨床遺伝学的知識レベルの向上と、臨床遺伝専門医、遺伝カウンセラーの育成に実績をあげている。

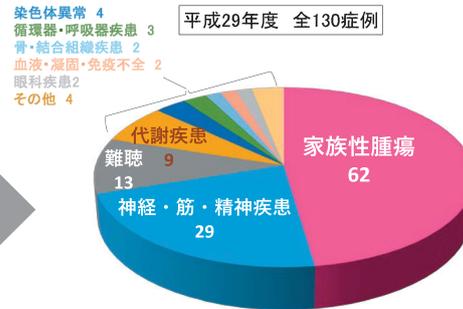
現在、外来・中央診療棟 L 階の診療室での遺伝カウンセリングに加え、オンコロジーセンター棟内の 2 室では主に家族性腫瘍の遺伝カウンセリングを実施している。平成 29 年度のがんゲノム医療中核拠点病院指定に伴い遺伝子診療部に求められる役割はさらに大きなものになっている。

加えて、平成 28 年より難病医療推進センターや IRUD（未診断疾患イニシアチブ）研究の支援事業にも取り組んでいるが、平成 30 年度から、本院が IRUD 拠点病院に加え、IRUD 解析センターの採択を受けたことに伴い、遺伝子診療部の活動の場はさらに多岐に渡ることになる。

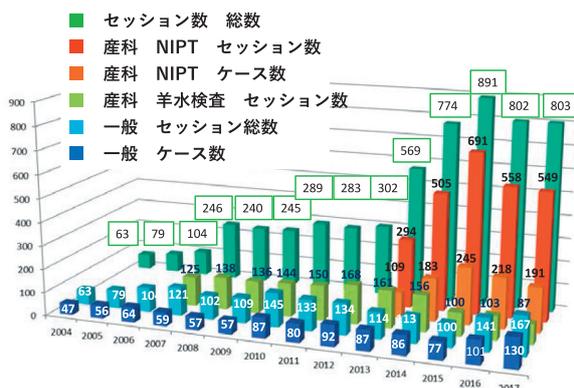
疾患別分類 症例数



疾患別分類 症例数



遺伝カウンセリング実施数



遺伝カウンセリング実施数 (一般)

