

特殊診療部

(1) 遺伝診療科

概要、特色

遺伝診療科は、近年急速な進歩を遂げた遺伝子研究の成果を成育医療の臨床に生かす先端的医療を各専門診療科とともに推進するために設立された新しい診療科である。複数の各専門診療科と連携して先天異常症の診断およびフォローアップを中心に診療活動を行っている。また、遺伝病を有する本人や家族の遺伝に関する問題に対応するために、遺伝カウンセリングにも力を入れている。また、臨床検査部高度先進検査室や研究所の関連する研究部と連携して、遺伝子診断や染色体のFISH解析を行い診療や研究に役立っている。さらに、モデル動物を用いて、遺伝子治療、再生医療、細胞治療を応用した、遺伝性疾患に対する新規治療法の開発に関する基礎的臨床的研究を関連する診療科や研究部とともに推進している。スタッフは、奥山虎之（医長）、小須賀基通（医員）、善利裕実（レジデント）、三原喜美恵（専任ナース）、福原康之（客員研究員）の4人である。

診療活動

(a) 遺伝性疾患のフォローアップおよび遺伝カウンセリング

平成14年3月1日から平成15年3月31日までの13ヶ月間に合計295名が遺伝診療科外来を受診した。その疾患別内訳を表1に示す。染色体異常、奇形症候群、骨系統疾患、神経・筋疾患などの先天異常症が全体の60%以上を占めていた。染色体異常症のなかでは、21トリソミー型ダウン症候群に關係するものが全体の25%と最も多かったが、18トリソミー、13トリソミーや不均衡型の転座症例の遺伝カウンセリングが多数を占めた。周産期の胎児画像診断により早期に発見される染色体異常に関する遺伝カウンセリングが多数を占めるのは当院の特徴である（表2）。また、稀少遺伝性疾患を診療する機会が多く、年間わずか一例の受診しか認めなかった疾患が多数見られた。

(b) 遺伝子診断の実践

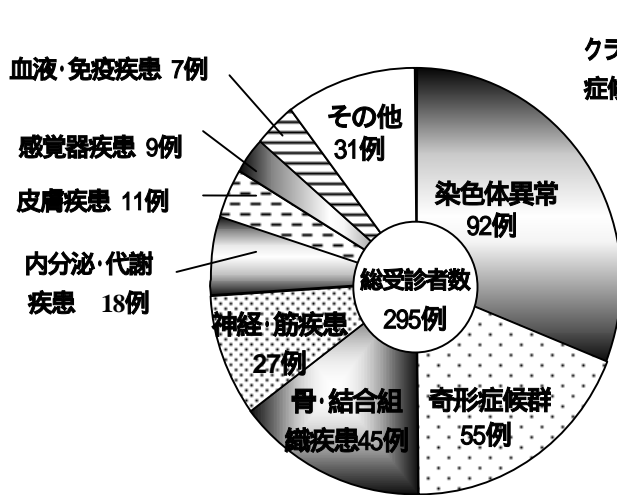
遺伝子医学の発展により多くの遺伝病の遺伝子診断が可能となった。遺伝子診断は、臨床診断が困難な疾患の確定診断や保因者診断・出生前診断などに有用であるが、社会的、法的、倫理的問題を伴う場合もあり、その活用には事前の十分な遺伝カウンセリングが必要である。遺伝診療科では、当センター運営部とともに国立成育医療センター病院内で行なわれる遺伝子検査のルールを策定し、10月1日から施行されている（図3）。このルールの要点は、遺伝子検査を行なう前に遺伝診療科でプレカウンセリングを行い、遺伝子検査の一般的な説明、小児の場合の代諾による検査実施の妥当性や検体の匿名化によるプライバシー保護などについて検査前に十分に説明し同意を得ることである。

(c) 遺伝性疾患に対する新規治療法の開発に関する研究

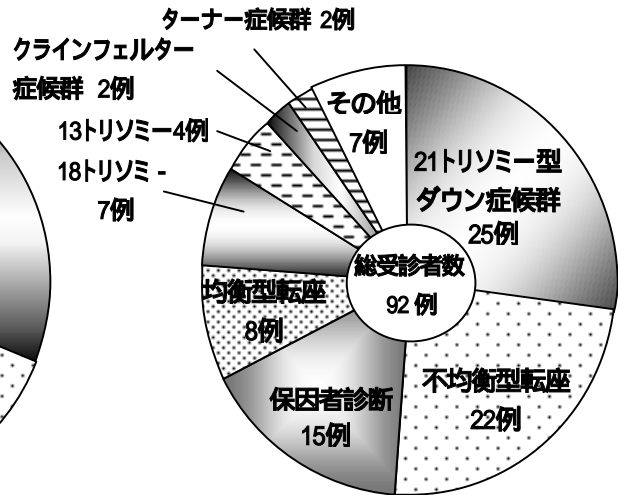
分子遺伝学の進歩により、遺伝性疾患の分子レベルでの病態解明が進展した。これに伴い、遺伝子治療や再生医療などあらたな治療手段が開発されつつある。遺伝診療科では、有効な治療手段に乏しいこれらの疾患に対する新しい治療法の開発に関する研究を精力的に行なっている。特に、ムコ多糖症モデルマウスを用いた遺伝子治療・細胞療法等の研究では数多くの研究成果を報告した。特に、角膜混濁に対する遺伝子治療およびタンパク補充療法については臨床応用の近い研究成果が得られた。東眼科医長とともにその実用化を目指している。また、胎児診療科林医師、小児外科北野医師とは、胎児造血幹細胞移植の実用化を目指した研究を遂行中である。林医師と奥山は平成14年12月に世界に先駆けてX染色体連鎖複合免疫不全症の胎児造血幹細胞治療を成功させたフィラデルフィア小児病院 Alan Flake 先生を訪問し、成育医療センター病院での実施に向けた協力体制を確認している。

来年度の方針

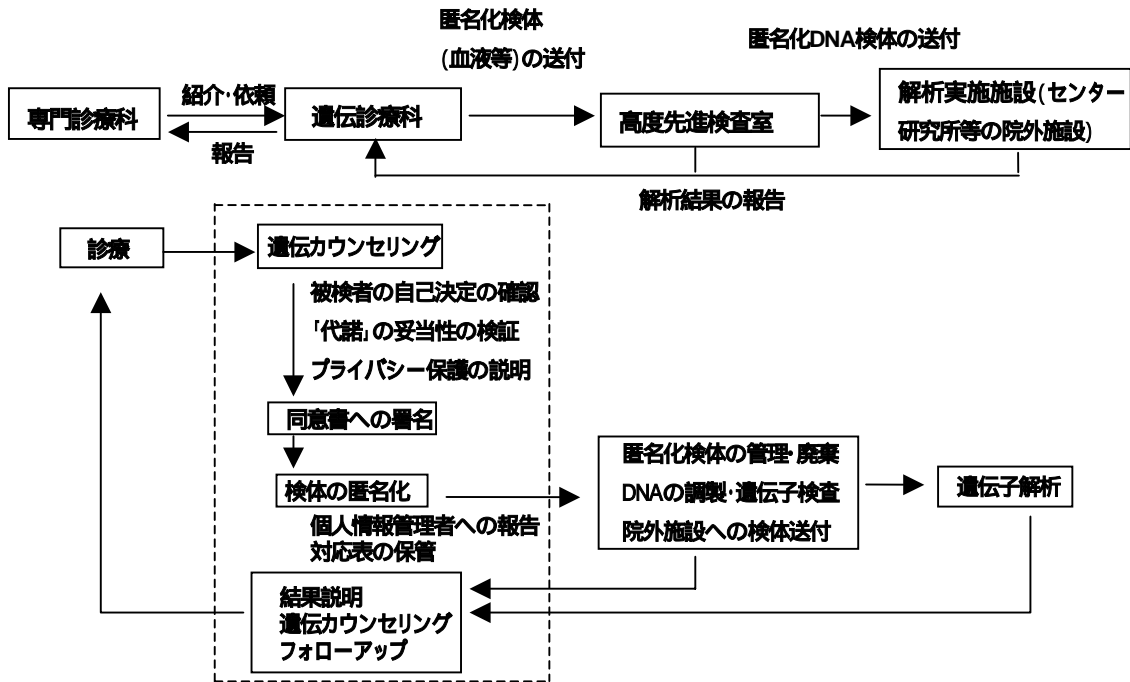
小児期・周産期の遺伝カウンセリングをより充実させるために、米国での所定の認定課程を修了した遺伝カウンセラーである田村智英子を4月より採用した。また、小児稀少遺伝性疾患の遺伝子診断システムの確立や、先天代謝異常症の新規治療法の開発研究を積極的に推進していきたい。



(表1) 平成14年度遺伝診療科疾患別内訳



(表2) 染色体異常症患者内訳



(図3) 国立成育医療センター病院内における遺伝子診断システム