

## 4-1-12-5 高度先進検査室

### 1. 概要

高度先進検査室は、成育医療を推進するために必要な高度先進的・先駆的な臨床検査サービスを院内および院外の患者に提供すべく設立された部門である。先天異常症の遺伝子・染色体検査、小児悪性腫瘍に対する遺伝学的生化学的検査、および不妊治療領域の先進的検査法の開発を行なっている。

### 2. 本年度の実績

本年度前半、昨年度末に購入が決定した各種の解析機器の整備を行い、後半で、各種検査の試験的運用を開始した。

2.1 以下の疾患の解析について**染色体FISH解析**が可能になった。

21トリソミー、18トリソミー、13トリソミー、性染色体異常症（ターナー症候群、クラインフェルター症候群など）染色体転座（サブテロメアFISH解析）、22q11.2欠失症候群、プラダーウィリー症候群、アンジェルマン症候群、ウィリアムス症候群

2.2 以下の疾患の**遺伝子検査**を行なった。

ハンター症候群、BOR症候群、FGFR3関連骨系統疾患（軟骨無形成症、軟骨低形成症など）、14番染色体片親性ダイソミー、ヌーナン症候群、ラッセルシルバー症候群、SHOX異常症、遺伝性難聴（ミトコンドリア1555変異）、先天性副腎皮質過形成

遺伝子検査・染色体検査を行なう場合は、遺伝診療科と連携し、「国立成育医療センター遺伝子検査実施規定」に従った。また、検査の施行においては、研究所の小児思春期発育研究部緒方勤部長の指導・協力をいただいた。

2.3 病院開院依頼続けていた**患者検体の一時保管サービス**のシステムの見直しを行ない、院内ラボでの検体一時保存との相違を明確にした。