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

(1) 染色体 FISH 解析：以下に示す疾患の染色体 FISH 解析を実施した。なお、これまで検査)センターSRL でも検査を実施していたが、17 年度から以下の検査については、当検査室が専任で行うことになった。
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、プラダーウイリー症候群、アンジェルマン症候群、ウイリアムス症候群

(2)遺伝子解析：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学的検査実施規程」に従った。また、一部の検査では、研究所小児思春期発育研究部緒方勤部長の指導・協力により行われている。

(3)病院開院以来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。