

4-1-8-2 遺伝診療科

近年の分子生物学的研究の進歩により、遺伝子診断や遺伝子治療という新しい診断・治療技術が開発された。国立成育医療センター遺伝診療科は、これらの新しい診療体制を成育医療のなかに適切かつ効果的に導入するために設立された新しい診療科である。主な活動内容は、(1) 病院内で行われる遺伝学的検査の統括・管理、(2) 小児先天異常症の包括的診療、(3) 当院患者および家族への遺伝カウンセリングの提供、(4) 出生前診断の適切な運用、(5) 遺伝性疾患に対する臨床研究、新規治療法の開発研究、(6) 臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラーの研修である。本年度は、以下に示すさまざまな活動を行った。

1. 遺伝学的検査の統括・管理

当センターでは、染色体異常・奇形症候群を含む先天異常や遺伝性疾患を診療する機会は少なくない。これらの疾患の診療において遺伝学的検査は有用である。しかし、結果によっては家族全体に波及する問題に発展することや倫理的・社会的問題を生じる可能性があることなど従来の臨床検査にはない問題がある。個人情報保護法および関連ガイドラインが施行されたことに伴い、「国立成育医療センター遺伝子検査実施規程」に従い、病院内でおこなわれるすべての遺伝学的検査の統括管理を行っている。

2. 小児先天異常症の包括的診療

さまざまな先天異常（染色体異常症・多発奇形症候群・代謝異常症・遺伝性疾患、骨系統疾患・原因不明など）をもつ患児の診療を行っている。昨年度、新規受診患者数は 309 名であり、前年度より増加している。染色体異常症、先天性多発奇形症候群が約 2/3 を占める。臨床検査部や他施設と連携し、遺伝学的検査を行い、確定診断に努めている。ムコ多糖症 I, II 型の酵素補充療法・市販後調査を行っている。

3. 遺伝カウンセリングの実施

遺伝カウンセリングは、遺伝病を有する家族の再発率や出生前診断の可能性について正確な情報を提供し、それに基づくカウンセラーの自己決定を支援する医療行為である。このプロセスには、医学的な情報提供だけでなく、心理・社会的な支援が必要となる。遺伝診療科では、臨床遺伝専門医と専任看護師（遺伝カウンセリングナース）が協力して遺伝カウンセリングを行うことにより、カウンセラーの多様なニーズに的確に応えられる体制を確立している。

昨年度の遺伝相談件数は 106 件で微増である。約 40%が、染色体異常や周産期に関わる事例である。

4. 出生前診断の適切な運用

遺伝診療科では、胎児診療科・臨床検査部高度先進検査室との協力の下に、羊水・絨毛組織を用い、迅速かつ正確な出生前遺伝子診断を実施可能な状況にしている。さらに、その実施にあたっては、検査前・後の十分な遺伝カウンセリングが不可欠である。出生前遺伝子診断を的確に実施するために、胎児診療科と共同でシステムを構築している。出生前診断（羊水染色体除く）は、8件行われた（糖原病1b、福山型筋ジストロフィー、副腎白質ジストロフィー、先天性副腎皮質過形成、先天性魚鱗癬、ムコ多糖症）。

臨床遺伝専門医による遺伝カウンセリング及び遺伝学的検査を含めた出生前診断のプロセスを一貫して行いうる施設は国内ではまだ限られており、当院においてさらなるシステム整備を進める必要がある。

また、母体血清マーカーテスト（クアトロテスト）及び羊水検査を検討されている方を対象とした「産科遺伝外来」のH19年度受診者数は234名で増加している。妊婦に出生前診断のニーズについて今後、検討していく課題の一つである。

5. 遺伝性疾患に対する臨床研究、新規治療法の開発研究と臨床応用

① 酵素補充療法の推進

小児遺伝病の多くは依然として有効な治療手段に乏しいいわゆる「不治の病」である。しかし、一部の先天代謝異常症では、酵素補充療法・細胞治療・遺伝子治療などの高度先駆的医療の有用性を示す成績が報告され、その開発と臨床応用が期待されている。ムコ多糖症VI型（未承認薬 酵素製剤ガルサルファーゼ（ナグラザイム™）、ポンペ病酵素製剤であるアルグルコシダーゼアルファ（マイオザイム™）の臨床研究を行った。

② 新規遺伝子診断法の開発

他施設共同で、奇形症候群に対するサブテロメアFISH解析及びCGHマイクロアレイを用いたゲノム構造異常の研究を行っている。

③ 遺伝子治療の臨床研究

慢性肉芽腫症（CGD）の骨髄細胞を用いた遺伝子治療の臨床研究プロジェクトを、病院と研究所が連携して進めている。特殊診療部に属する遺伝診療科は、病院と研究所の合同プロジェクトである遺伝子治療臨床研究を積極的に推進している。

6. 臨床遺伝専門医・認定遺伝カウンセラーの研修

日本人類遺伝学会では、健全な遺伝医療を実践するために臨床遺伝専門医を育成している。国立成育医療センターは、遺伝専門医研修施設であり、現在約10名の専門医を目指す小児科および産婦人科医師の研修を受け入れている。また、お茶の水女子大学、北里大学の遺伝カウンセラー養成コース修士課程の大学院生が臨床実習を当院で行った。