

## 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

#### 2.1 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。

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、ウイリアムス症候群

#### 2.2 遺伝子解析

本年度実施した主な疾患は、ハーラー症候群、ハンター症候群、マロトーラミー症候群、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などである。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」に従っている。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。