

■臨床遺伝科

1. 2021 年度の目標及び方針

- ①出生前診断に関する遺伝カウンセリングの体制整備
- ②オンライン診療の実現化
- ③遺伝科オフィス内患者情報のオンライン化
- ④臨床研修医の遺伝カウンセリング教育
- ⑤遺伝子検査の保険適応拡大に伴う各診療科に対する連携の強化

2. 2020 年度評価

当科は2019年4月に設立され、7月より遺伝カウンセリング外来を開始した。今年度からは部長代理として松浦拓人（遺伝性腫瘍専門医）がメンバーに加わり、遺伝性腫瘍の専門外来を開設した。

初年度の外来件数は月平均5件程度であったが、2020年度は月平均15件と大幅に増加した。遺伝情報を用いた治療法の選択、体質に合わせた検診による疾患の早期発見、出生前診断などオーダーメイド医療の推進に伴い、今後もさらに受診数の増加が見込まれる。

昨年度目標に対する評価

①院内の遺伝リテラシーの向上、潜在的なクライアントの掘り起こし

→新規に腎臓高血圧内科、循環器内科、リウマチ・膠原病・アレルギー内科と連携を構築し、遺伝学的検査や遺伝カウンセリングの依頼を受けるようになった一方、前年度から連携している診療科からの依頼数も増加した。また、昨年度実施の院内アンケート結果をもとに他診療科スタッフ向け勉強会を開催し、遺伝科の周知や遺伝医療の知識普及に努めた。

②遺伝性腫瘍、特にHBOC患者への体制整備

→遺伝科へ紹介が必要なHBOC疑い規準を明確化し、各科医師・スタッフへの周知を図ると共に、外来枠を増設して対応を強化した。HBOCの診断を目的とした外来受診患者数は約3倍に増加した。HBOC診断後に検診やリスク低減手術を検討することにより、他科の受診契機となった例も増加した。

③コンサルト依頼の改善

→Formsを用いた問合せフォームを作成したことにより、CISの院内情報ページより問い合わせが実施可能となった。（問合せシステムの実施は2021年5月より）また、一部の診療科から直接予約を可能とする枠を作成し、コンサルト依頼の改善を図った。

④多施設共同研究への参加

→東京医科歯科大学との臨床研究(INSIGNIA study)として、15人の患者をリクルートし遺伝学的検査やデータ収集を行った。上記研究は来年度以降も継続予定である。

3. 科(課・室・委員会)の年間活動内容(試みや特徴など)と紹介

臨床遺伝科では、遺伝カウンセリングおよび遺伝子診断を実施している。遺伝カウンセリングは、遺伝や遺伝情報にまつわる悩みをもつ患者およびその家族に対し、正確な情報提供と心理・社会的支援を行い、人々が医学的影響・心理学的影響・家族への影響を理解し、自律的な決定ができるよう助けるプロセスである。

2020年度は外来枠を増設し、主に遺伝性腫瘍の遺伝カウンセリングをメインに実施した。2019年度よりBRCA1/2 遺伝子検査の保険適応が拡大されたことが主な要因ではあるが、臨床研究で行っている生殖細胞系列の多遺伝子パネル検査を活用し、HBOC以外の遺伝性腫瘍に関しても診断へ繋げる機会が得られた。

また、産婦人科と連携した出生前診断の体制構築も進んでおり、2021年より出生前診断の遺伝カウンセリングが本格導入される見込みである。

4. 実績(症例件数や手術実績等)

臨床遺伝科外来 患者数 96人(94家系) 外来回数 181回

うち 腫瘍領域 81人 155回

小児領域 6人 12回

周産期領域 5人 3回(夫婦双方に対する遺伝子検査の相談等を2人/1回とカウント)

その他の領域 9人 11回

遺伝学的検査 件数 65件 ※臨床研究および自費検査を含む

うち 腫瘍領域 46件

小児領域 6件

その他の領域 3件

5. 学術関係(部署によって発生しないところも有ります)

1) 原著論文 なし

2) 総説・レビュー等 なし

3) 学会・研究会発表

発表者名：松浦拓人 1)2) 小堀華菜 1) 高嶺恵理子 1) 四元淳子 3) 吉村志帆 4) 清水幸子 4)

春山優理恵 5) 寺岡晃 6) 坂本正明 7) 福間英祐 5) 田嶋敦 1) 大塚伊佐夫 2)

1) 亀田総合病院 臨床遺伝科 2) 亀田総合病院 産婦人科

3) 亀田京橋クリニック 遺伝外来 4) 亀田京橋クリニック 婦人科

5) 亀田総合病院 乳腺科 6) 湘南台プレストクリニック

7) 木更津乳腺クリニック・さか本

演題名：ワークショップ『HBOCにおけるサーベイランス』

「遺伝性乳癌卵巣癌症候群(HBOC)を含む卵巣癌ハイリスク患者に対する
卵巣癌サーベイランス～施設内臨床研究5年間における成績～」

発表学会名：第26回日本遺伝性腫瘍学会学術集会

開催月日：2020年8月21日～8月31日

発表者名：小堀華菜 1) 田嶋敦 1) 高嶺恵理子 1)2) 松浦拓斗 1)

1) 亀田総合病院臨床遺伝科

2) 東京医科歯科大学遺伝子診療科

演題名：総合病院に勤務する医師・看護師に対する遺伝カウンセリングの認知・需要に関する
アンケート調査

発表学会名：第27回日本遺伝子診療学会大会

開催月日：2020年9月10日～12日

発表者名：高嶺恵理子 1)2)3) 甲畑宏子 2) 高橋沙矢子 2) 小峯真理子 2) 江花有亮 2)
江川真希子 2) 小堀華菜 3)4) 四元淳子 4)5) 松浦拓斗 3)4) 田嶋敦 3)6) 吉田雅幸 2)

1) 東京医科歯科大学医学部附属病院がん先端治療部

2) 東京医科歯科大学医学部附属病院遺伝子診療科

3) 亀田総合病院

4) 亀田京橋クリニック

5) サノフィジェンザイムメディカル

6) 杏林大学

演題名：本邦の遺伝性腫瘍領域における multi-gene パネル検査の有用性

【INSIGNIA study 中間報告】

発表学会名：第65回日本人類遺伝学会大会

開催月日：2020年11月18日～12月2日

4) 講演

発表者名：田嶋敦 小堀華菜

講義名：予防と治療の遺伝学

講義対象：亀田医療大学 看護学部

開催月日：2020年4月1日～9月30日

5) その他 なし

文責 臨床遺伝科部長代理 松浦拓斗