

# 遺伝子診療部

Clinical Genetics Unit



遺伝子診療部長  
平家 俊男



## 遺伝カウンセリングを もっと身近に

遺伝子診療部は、遺伝や遺伝子に関するあらゆる相談を受け付ける部門。臨床遺伝学の専門医を中心とするスタッフが、チームで遺伝カウンセリング（情報提供とそれに基づく支援）を行っている。最新の遺伝医学の知見に基づいて一人ひとりに合った情報を提供し、遺伝子検査については必要性も含めて一緒に検討していく。相談にいらした方にとって分かりやすく、丁寧な説明を納得いただけるまで行うよう心がけている。遺伝の問題は、時に家族間で情報を共有する必要があることから、疾患に直面している患者さんのみならず、支えているご家族の相談にも対応。遺伝の問題を共に考えていく。

### 代表的診療対象疾患

遺伝性疾患や遺伝子変異による疾患全般（遺伝子変異による先天異常症候群、家族性腫瘍、妊娠中の胎児の疾患、染色体異常症、難聴など）のほか、遺伝全般にかかわる相談（ただし、親子鑑定は受けていない）。

## 業務内容の特徴と実績

### 専門分野を生かした診療体制

京大病院では1996年9月から遺伝子診療相談室を開設していたが、遺伝医療に対する社会の急速なニーズ増大に伴い、2001年3月に「遺伝子診療部」を発足した。現在は日本人類遺伝学会および日本遺伝カウンセリング学会が認定する臨床遺伝専門医が5名、認定遺伝カウンセラー2名が診療にあたり、各々の専門分野を生かしたカウンセリングを行っている。

遺伝カウンセリングを行ったすべての症例に対して遺伝子診療部内でカンファレンスを行い、プライバシーに配慮した上で情報を共有し、診療レベルの向上を図っている。また、症例によっては、心理カウンセラーの協力も得て、心理面への配慮も行っている。

遺伝にかかわるすべての領域に対応し、内科、外科、泌尿器科、耳鼻咽喉科、産科婦人科、小児科、眼科など、院内の多くの診療科との協働のもと幅広い遺伝カウンセリングを行っている。

### 診療実績および教育活動・対外活動

診療実績としては、2013年度は電話受付件数363件、受診件数186件、来談者総数は334人であった。2013年12月より、がんセンターに「家族性腫瘍外来」を設置し、「がん」の約5～10%を占める家族性腫瘍への対応を強化した。がん患者だけでなく、その家族への対応も積極的に行っている。

教育においては、院内の医師の臨床遺伝専門医資格取得に対する支援、大学院医学研究科社会健康医学系専攻における認定遺伝カウンセラーの養成を行っている。

対外活動としては、各種学会活動に加え、全国遺伝子診療部門連絡会議に担当医および認定遺伝カウンセラーを毎年派遣し、全国的な遺伝子診療の発展に貢献。患者自助団体ならびに親の会の集会において情報提供・講演・相談会活動などを行っている。

## 臨床研究の取り組み

### 臨床研究・ゲノム研究支援の取り組み

当院が臨床研究中核病院の指定を受けたことから、臨床研究、ヒトゲノム・遺伝子解析研究等に伴う個人情報保護および遺伝カウンセリング等の支援業務を、医の倫理委員会の指導の下、附属病院遺伝子診療部において実施することとなった。これを受け、2013年春より職員が増員され、遺伝子診療部遺伝カウンセリング室に職員が常駐している。ゲノム情報を伴って臨床研究に実施することが国際的にも求められている状況を背景として、臨床研究and/orゲノム研究における研究計画や説明同意

文書の作成、遺伝カウンセリングの支援などの業務、次世代シーケンサによるincidental findingsなどへの対応を行っている。